

Orpha Code	Preferred term (french term)	Synonyms FR
Diseases		
15	Achondroplasie	
17	Acidose lactique infantile fatale avec acidurie méthylmalonique	
20	Acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique	Acidurie hydroxyméthylglutarique Déficit en 3-hydroxy-3-méthylglutaryl-CoA lyase Déficit en HMG-CoA-lyase
25	Déficit en glutaryl-CoA déshydrogénase	Acidurie glutarique type 1 Acidémie glutarique type 1 Déficit en glutaryl-coenzyme A déshydrogénase GA1 GCDHD
27	Acidémie méthylmalonique résistante à la vitamine B12	Acidurie méthylmalonique résistante à la vitamine B12 Déficit en méthylmalonyl-CoA mutase Déficit en méthylmalonyl-Coenzyme A mutase
33	Acidémie isovalérique	Déficit en Isovaléryl-CoA déshydrogénase
37	Acrodermatite entéropathique	AEZ Déficit héréditaire en zinc
42	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne	Déficit en MCAD Déficit en acyl-coenzymeA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne Déficit en carnitine par déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne MCADD
43	Adrénoleucodystrophie liée à l'X	ALD ALD liée à l'X X-ALD
51	Syndrome d'Aicardi-Goutières	Encéphalopathie familiale avec calcifications intracrâniennes et lymphocytose chronique du LCR Syndrome d'encéphalopathie-calcification des ganglions basaux
60	Déficit en alpha-1-antitrypsine	
63	Syndrome d'Alport	Syndrome de surdité-néphropathie
70	Amyotrophie spinale proximale	SMA
95	Ataxie de Friedreich	AF FRDA
97	Ataxie paroxystique familiale	Ataxie épisodique type 2
100	Ataxie-télangiectasie	Syndrome de Louis-Bar
104	Neuropathie optique héréditaire de Leber	Atrophie optique de Leber LHON
110	Syndrome de Bardet-Biedl	BBS
117	Maladie de Behçet	
124	Anémie de Blackfan-Diamond	Anémie aplasique pure congénitale Anémie de Diamond-Blackfan Anémie hypoplasique congénitale de Blackfan-Diamond Erythroblastopénie congénitale Maladie de Blackfan-Diamond Syndrome d'Aase Syndrome d'Aase-Smith type II
125	Syndrome de Bloom	BSyn
130	Syndrome de Brugada	Fibrillation ventriculaire idiopathique type Brugada Syndrome de mort subite nocturne inattendue
136	CADASIL	Syndrome de démence-infarctus cérébraux multiples héréditaires
144	Syndrome de Lynch	
145	Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire	
154	Cardiomyopathie dilatée familiale isolée	Cardiomyopathie dilatée idiopathique ou familiale
157	Déficit en carnitine palmitoyltransférase II	CPT2 CPTII Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2

158	Déficit systémique primaire en carnitine	CDSP CUD Défaut de captation de la carnitine cellulaire Déficit en transporteur de la carnitine SPCD
167	Syndrome de Chédiak-Higashi	Maladie de Chédiak-Higashi Syndrome de Chédiak-Higashi-Steinbrinck
175	Chondrodysplasie métaphysaire autosomique récessive	Chondrodysplasie métaphysaire type McKusick Hypoplasie cartilage-cheveux
180	Choroïdérémie	CHM
198	Syndrome de la corne occipitale	Cutis laxa liée à l'X EDS IX Syndrome d'Ehlers-Danlos type 9 Syndrome d'Ehlers-Danlos type IX
201	Syndrome de Cowden	Maladie de Cowden Syndrome des hamartomes multiples
214	Cystinurie	Syndrome de cystinurie-lysinurie
215	Cécité nocturne stationnaire congénitale	Héméralopie congénitale essentielle
223	Diabète insipide néphrogénique	
225	Diabète-surdité de transmission maternelle	Diabète mitochondrial MIDD
229	Dissection aortique familiale	Maladie aortique annulo-ectasiante Médianécrose kystique de l'aorte
232	Drépanocytose	Anémie à hématies falciformes
244	Dyskinésie ciliaire primitive	DCP
269	Dystrophie facio-scapulo-humérale	Dystrophie FSH Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale FSHD Myopathie de Landouzy-Dejerine Myopathie facio-scapulo-humérale
270	Dystrophie musculaire oculo-pharyngée	DMOP OPMD
273	Dystrophie myotonique de type 1	DM1 MD1 Maladie de Steinert
275	Déficit immunitaire combiné sévère type alymphocytosique	DICS par déficit en ARTEMIS DICS type Athabasca DICS type alymphocytose Déficit immunitaire combiné sévère type Athabasca IDCS type Athabasca IDCS type alymphocytose SCID par déficit en ARTEMIS SCID type Athabasca SCID type alymphocytose
285	Syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile	EDS III EDS-HT EDSh SED III SEDh Syndrome d'Ehlers-Danlos type 3
286	Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire	EDS IV SED artériel-ecchymotique SED type 4 SEDv Syndrome d'Ehlers-Danlos type 4 Syndrome de Sack-Barabas
287	Syndrome d'Ehlers-Danlos classique	EDS classique EDSc SED classique SEDC
296	Maladie d'Ollier	Dyschondroplasie
306	Epilepsie infantile familiale bénigne	BFIE BFIS Convulsions infantiles familiales bénignes EIFB
312	Ichtyose épidermolytique autosomique dominante	BCIE ECIB EHK EI Erythrodermie congénitale ichtyosiforme bulleuse Erythrodermie congénitale ichtyosiforme bulleuse de Brock Hyperkératose épidermolytique
313	Ichtyose lamellaire	Ichtyose lamellaire classique Ichtyose lamellaire congénitale LI
321	Maladie des exostoses multiples	Maladie de Bessel-Hagen Ostéochondromes multiples

324	Maladie de Fabry	Angiokératome diffus de Fabry Angiokératose diffuse de Fabry Angiokératose diffuse universelle Déficit en alpha-galactosidase A FD Maladie d'Anderson-Fabry Sphingolipidose héréditaire de Fabry Thésaurismose lipoïdique héréditaire
327	Déficit congénital en facteur VII	Déficit constitutionnel en proconvertine Hypoproconvertinémie
329	Déficit congénital en facteur XI	Déficit en PTA Déficit en facteur Rosenthal Déficit en précurseur de la thromboplastine plasmatique Hémophilie C Syndrome de Rosenthal
337	Fibrodysplasie ossifiante progressive	FOP Maladie de l'homme de pierre Myosite ossifiante progressive
342	Fièvre méditerranéenne familiale	FMF Maladie périodique Polysérosite paroxystique familiale Polysérosite récurrente bénigne Péritonite paroxystique bénigne
358	Syndrome de Gitelman	
366	Glycogénose par déficit en enzyme débranchante	Dextrinose limite Déficit en amylo-1,6-glucosidase GSD par déficit en enzyme débranchante GSD type 3 GSD type III GSDIII Glycogénose type 3 Glycogénose type III Maladie de Cori Maladie de Cori-Forbes Maladie de Forbes
368	Glycogénose par déficit en glycogène phosphorylase musculaire	Déficit en myophosphorylase GSD par déficit en glycogène phosphorylase musculaire GSD type 5 GSD type V Glycogénose type 5 Glycogénose type V Maladie de McArdle
388	Maladie de Hirschsprung	Aganglionose intestinale congénitale Mégacôlon aganglionique
394	Homocystinurie classique	Déficit en cystathionine bêta-synthase Homocystinurie par déficit en cystathionine bêta-synthase
395	Homocystinurie par déficit en méthylène tétrahydrofolate réductase	Déficit en MTHFR Déficit en méthylène tétrahydrofolate réductase
399	Maladie de Huntington	Chorée de Huntington
405	Hypercalcémie hypocalciurique familiale	FBH FBHH FHH Hypercalcémie bénigne familiale Hypercalcémie hypocalciurique bénigne familiale Syndrome de Marx
414	Atrophie gyrée chorioretinienne	Atrophie gyrée de la rétine Déficit en ornithine aminotransférase Hyperornithinémie
423	Hyperthermie maligne de l'anesthésie	
429	Hypochondroplasie	
432	Hypogonadisme hypogonadotrope congénital sans anosmie	Déficit congénital isolé en gonadotropine Déficit gonadotrope nIHH
447	Hémoglobinurie paroxystique nocturne	HPN Maladie de Marchiafava-Micheli
461	Ichtyose récessive liée à l'X	Déficit en stéroïde sulfatase Ichtyose liée à l'X RXL XLI
478	Syndrome de Kallmann	Dysplasie olfacto-génitale de Kallmann-De Morsier Hypogonadisme hypogonadotrope congénital avec anosmie
480	Syndrome de Kearns-Sayre	

512	Leucodystrophie métachromatique	Déficit en arylsulfatase A MLD HLRCC Leiomyomes cutanés multiples familiaux Leiomyomes cutanés multiples héréditaires Léiomyomatose
523	Léiomyomatose familiale et cancer du rein	héréditaire Léiomyomes cutanés et utérins multiples MCUL Syndrome de Reed Syndrome de léiomyomatose héréditaire-cancer du rein
524	Syndrome de Li-Fraumeni	
536	Lupus érythémateux systémique	LEAD LES Lupus systémique Lupus érythémateux aigu disséminé Lupus érythémateux disséminé SLE
550	MELAS	Encéphalomyopathie mitochondriale, acidose lactique, pseudo-épisodes vasculaires cérébraux Myopathie mitochondriale, encéphalopathie, acidose lactique, pseudo-épisodes vasculaires cérébraux
551	MERRF	Epilepsie myoclonique avec "ragged-red-fibers" Epilepsie myoclonique à fibres rouges en lambeaux Syndrome de Fukuhara
552	MODY	Diabète juvénile
558	Syndrome de Marfan	MFS
562	Syndrome de McCune-Albright	Puberté précoce indépendante des gonadotropines chez la fille
569	Migraine hémiplégique familiale ou sporadique	
570	Syndrome de Moebius	Diplégie congénitale faciale Syndrome de Möbius
580	Mucopolysaccharidose type 2	Déficit en iduronate 2-sulfatase MPS2 MPSII Maladie de Hunter Mucopolysaccharidose type II
581	Mucopolysaccharidose type 3	MPS3 MPSIII Maladie de Sanfilippo Mucopolysaccharidose type III
586	Mucoviscidose	CF Fibrose kystique du pancréas
587	Syndrome de Muir-Torre	Kératoacanthome multiple de Muir-Torre
590	Syndrome myasthénique congénital	CMS SMC
597	Myopathie congénitale à "central cores"	Myopathie congénitale à cores centraux
606	Myopathie myotonique proximale	Dystrophie myotonique proximale Dystrophie myotonique type 2 Maladie de Ricker Syndrome de Ricker
610	Myopathie de Bethlem	Myopathie autosomique dominante bénigne
611	Myosite à inclusions	IBM Myosite à inclusions sporadique sIBM
614	Myotonie congénitale de Thomsen et Becker	
631	Insuffisance somatotrope non acquise isolée	Déficit congénital isolé en STH Déficit congénital isolé en hormone de croissance
635	Neuroblastome	
636	Neurofibromatose type 1	Maladie de Recklinghausen NF1
637	Neurofibromatose type 2	NF2 Neurinome de l'acoustique familial Neurome de l'acoustique familial Schwannome vestibulaire familial
641	Neuropathie motrice multifocale	MMN MMNCB NMMBC Neuropathie motrice multifocale à bloc de conduction

644	Syndrome NARP	Syndrome de neuropathie-ataxie-rétinite pigmentaire
652	Néoplasie endocrinienne multiple type 1	NEM1 Syndrome de Wermer
653	Néoplasie endocrinienne multiple type 2	MEN2 NEM2
656	Syndrome néphrotique idiopathique familial cortico-résistant	Néphrose idiopathique familiale
661	Syndrome d'Ondine	CCHS Syndrome d'hypoventilation alvéolaire centrale congénitale Syndrome d'hypoventilation centrale congénitale CPEO de transmission maternelle Ophtalmoplégie externe progressive chronique de transmission maternelle Ophtalmoplégie externe progressive due à une mutation de l'ADNmt
663	Ophtalmoplégie externe progressive due à une mutation de l'ADN mitochondrial	Maladie de Lobstein Maladie de Porak et Durante Maladie des os de verre OI Ostéopsathyrose
666	Ostéogénèse imparfaite	
676	Pancréatite chronique héréditaire	
684	Paramyotonie d'Eulenburg	Paramyotonie congénitale
713	Glycogénose par déficit en phosphoglycérate kinase 1	GSD par déficit en phosphoglycérate kinase
726	Syndrome d'Alpers-Huttenlocher	Dégénérescence neuronale progressive de l'enfant avec maladie du foie Polydystrophie sclérosante progressive d'Alpers Syndrome d'Alpers
730	Polykystose rénale autosomique dominante	ADPKD PKD
731	Polykystose rénale autosomique récessive	AR-PKD
733	Polypose adénomateuse familiale	FAP PAF Polypose adénomateuse colorectale Polypose rectocolique familiale
739	Syndrome de Prader-Willi	Syndrome de Prader-Labhart-Willi Syndrome de Willi-Prader
743	Thrombophilie héréditaire sévère due au déficit congénital en protéine S	Thrombophilie autosomique récessive due au déficit congénital en protéine S
750	Pseudoachondroplasie	Dysplasie pseudoachondroplasique
758	Pseudoxanthome élastique	PXE Syndrome de Gronblad-Strandberg-Touraine
760	Déficit en purine nucléoside phosphorylase	Déficit en PNP Déficit en PNPase
766	Anémie hémolytique due à un déficit en pyruvate kinase du globule rouge	Déficit en pyruvate kinase érythrocytaire
767	Périartérite noueuse	Maladie de Küssmaul-Maier PAN Panartérite noueuse Polyartérite noueuse
774	Télangiectasie hémorragique héréditaire	HHT Maladie de Rendu-Osler Maladie de Rendu-Osler-Weber
778	Syndrome de Rett	
790	Rétinoblastome	
791	Rétinite pigmentaire	
803	Sclérose latérale amyotrophique	Maladie de Charcot Maladie de Lou Gehrig SLA
805	Sclérose tubéreuse de Bourneville	STB Sclérose tubéreuse Syndrome de Bourneville
813	Syndrome de Silver-Russell	
821	Syndrome de Sotos	Gigantisme cérébral
822	Sphérocytose héréditaire	Maladie de Minkowski-Chauffard

827	Maladie de Stargardt	Dystrophie maculaire flavimaculée Fundus flavimaculatus Stargardt 1
828	Syndrome de Stickler	Arthro-ophtalmoplégie héréditaire progressive
839	Syndrome néphrotique congénital type finlandais	Néphrose congénitale finlandaise
846	Alpha-thalassémie	Thalassémie alpha
847	Alpha-thalassémie-déficience intellectuelle liée à l'X	Syndrome ATR-X Thalassémie alpha-déficience intellectuelle liée à l'X
848	Bêta-thalassémie	Thalassémie bêta
892	Maladie de von Hippel-Lindau	Angiomasose cérébello-rétinienne de von Hippel-Lindau Angiomasose cérébello-rétinienne familiale Angiomasose rétinocérébelleuse de von Hippel-Lindau Maladie de Lindau VHL
897	Syndrome de Waardenburg-Shah	Syndrome de Shah-Waardenburg Syndrome de Waardenburg type 4 Syndrome de Waardenburg-Hirschsprung WS4
905	Maladie de Wilson	Dégénérescence hépato-lenticulaire
909	Xanthomatose cérébrotendineuse	CTX Déficit en stérol 27-hydroxylase
912	Syndrome de Zellweger	Syndrome cérébro-hépatorenal
1159	Arthropathie pseudorhumatoïde progressive infantile	
1180	Syndrome d'ataxie-hypogonadisme-dystrophie choroidienne	Syndrome de Boucher-Neuhäuser
1214	Atrophie hémifaciale progressive	Atrophie hémifaciale Hémiatrophie faciale progressive Syndrome de Parry-Romberg Syndrome de Romberg
1243	Dystrophie maculaire vitelliforme de Best	BMD BVMD Dystrophie maculaire héréditaire de Best Dystrophie maculaire vitelliforme infantile Dystrophie maculaire vitelliforme juvénile Dystrophie maculaire vitelliforme type 2 Dégénérescence maculaire vitelliforme de Best Dégénérescence maculaire vitelliforme infantile Dégénérescence maculaire vitelliforme juvénile Dégénérescence maculaire vitelliforme type 2 Maladie de Best
1331	Cancer familial de la prostate	
1359	Complexe de Carney	Syndrome de Carney Syndrome de myxome-hyperpigmentation-hyperactivité endocrinienne
1428	Chondromalacie patellaire familiale	
1496	Syndrome d'agénésie du corps calleux-neuropathie	Maladie de Charlevoix Syndrome d'Andermann
1572	Déficit immunitaire commun variable	CVID DICV Déficit idiopathique en immunoglobulines Déficit primitif en anticorps Hypogammaglobulinémie primitive
1598	Monosomie 18p	Syndrome 18p- Syndrome de délétion 18p de Grouchy

1652	Maladie de Dent	Néphrolithiase liée à l'X Protéinurie de faible poids moléculaire avec hypercalciurie et néphrocalcinose Syndrome de Dent Syndrome de Fanconi rénal-néphrocalcinose-calculs rénaux
1775	Dyskératose congénitale	DC DKC Syndrome de Zinsser-Engman-Cole
1826	Dysplasie fronto-métaphysaire	
1872	Dystrophie des cônes et des bâtonnets	Dystrophie cone-rod Dystrophie mixte cônes-bâtonnets Dystrophie à cônes prédominants
1942	Epilepsie myoclonono-astatique	EMAS Epilepsie avec crises myoclonono-astatiques Epilepsie myoclonono-astatique du jeune enfant MAE Syndrome de Doose EPCT EPR ERB Epilepsie familiale bénigne de l'enfant à pointes rolandiques Epilepsie partielle bénigne infantile Epilepsie partielle bénigne à paroxysmes centro-temporaux Epilepsie partielle bénigne à paroxysmes rolandiques Epilepsie partielle bénigne à pointes centro-temporales Epilepsie partielle bénigne à pointes rolandiques Epilepsie partielle rolandique Epilepsie rolandique bénigne
1945	Epilepsie rolandique	
1949	Epilepsie néonatale bénigne familiale	BFNS Convulsions néonatales bénignes familiales
1980	Calcinose striopallidotée bilatérale	Calcification idiopathique des ganglions de la base Calcification idiopathique des noyaux gris centraux Calcification primaire familiale du cerveau Ferrocalcinose cérébrovasculaire PFBC
2073	Narcolepsie de type 1	Maladie de Gélineau Narcolepsie-cataplexie
2111	Hamartomatose kystique du poumon et du rein	Syndrome de Graham-Boyle-Troxell
2134	Syndrome hémolytique et urémique atypique	SHU atypique aHUS
2148	Lissencéphalie type 1 due aux anomalies du gène double-cortine	Lissencéphalie type 1 liée à l'X
2199	Kératodermie palmoplantaire épidermolytique	EPPK Hyperkératose palmoplantaire épidermolytique KPP épidermolytique Kératodermie palmoplantaire épidermolytique de Voerner Kératodermie palmoplantaire épidermolytique de Vörner Kératodermie palmoplantaire érythrodermique diffuse type Voerner Kératodermie palmoplantaire érythrodermique diffuse type Vörner
2295	Syndrome d'hypermobilité articulaire familiale	Hyperlaxité articulaire familiale Syndrome d'instabilité articulaire Syndrome d'instabilité articulaire familiale
2309	Pachyonychie congénitale	PC
2346	Syndrome angio-ostéo-hypertrophique	Syndrome de Klippel-Trénaunay-Weber

2612	Syndrome du naevus sébacé linéaire	Naevus sébacé de Jadassohn Syndrome de Schimmelpenning Syndrome de Solomon Syndrome du naevus organoïde Syndrome du naevus sébacé DOOD OODD
2721	Dysplasie odonto-onychodermique	
2836	Syndrome PEHO	Syndrome d'encéphalopathie progressive-atrophie optique
2841	Pemphigus bénin chronique familial	Maladie de Hailey-Hailey Pemphigus bénin chronique familial de Hailey-Hailey
2869	Syndrome de Peutz-Jeghers	PJS Polypose hamartomateuse intestinale Syndrome de polypose intestinale-pigmentation cutanée
2875	Phacomatose pigmento-vasculaire	
2884	Piébaldisme	
2897	Pityriasis rubra pilaire	
2909	Syndrome de Rothmund-Thomson	Poïkilodermie de Rothmund-Thomson
2940	Porencéphalie	
		Arthrogrypose distale avec faciès caractéristique et hydronéphrose EDS musculocontractural SED
2953	Syndrome d'Ehlers-Danlos musculocontractural	musculocontractural SEDmc Syndrome d'Ehlers-Danlos type Kosho Syndrome de Dündar Syndrome des pouces en adduction-pieds bots
3095	Syndrome de Rett atypique	RTT atypique Syndrome Rett-like Variant du syndrome de Rett
3143	Polyendocrinopathie auto-immune type 2	APS type 2 APS2 Syndrome de Schmidt Syndrome de maladie auto-immune de la thyroïde et/ou diabète de type 1-maladie d'Addison Syndrome polyglandulaire auto-immun type 2
3156	Syndrome de Senior-Loken	Néphronophtise avec dystrophie rétinienne SLSN Syndrome de dysplasie rénale-aplasie rétinienne
3197	Hyperexplexie héréditaire	Hyperexplexie Hyperexplexie héréditaire Maladie de Kok Maladie familiale du sursaut Syndrome "stiff baby" Syndrome "stiff man" congénital
3221	Résistance généralisée aux hormones thyroïdiennes	Syndrome de Refetoff
3261	Syndrome lymphoprolifératif auto-immun	ALPS SLAI Syndrome de Canale-Smith Syndrome lymphoprolifératif avec auto-immunité
3286	Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique	Double tachycardie induite par les catécholamines Extrasystole ventriculaire multifocale TVPC Tachycardie bidirectionnelle induite par les catécholamines Tachycardie ventriculaire paroxystique maligne
3337	Syndrome de Fanconi primaire	Syndrome de Fanconi primaire rénotubulaire
3440	Syndrome de Waardenburg	
3463	Syndrome de Wolfram	Syndrome DIDMOAD
26106	Cancer gastrique diffus héréditaire	Adénocarcinome gastrique diffus héréditaire Cancer de l'estomac diffus familial Cancer de l'estomac diffus héréditaire Cancer gastrique diffus familial HDGC

28378	Tyrosinémie type 2	Syndrome de Richner-Hanhart Syndrome de kératose palmoplantaire-dystrophie cornéenne Tyrosinémie oculocutanée Tyrosinémie par déficit en TAT Tyrosinémie par déficit en tyrosine aminotransférase Tyrosinémie type II
29072	Phéochromocytome-paragangliome héréditaire	Phéochromocytome-paragangliome familial
30924	Hypomagnésémie primaire avec hypocalcémie secondaire	HOMG1 HSH Hypomagnésémie intestinale avec hypocalcémie secondaire Hypomagnésémie intestinale type 1 Hypomagnésémie par malabsorption sélective de magnésium PHSH
32960	Syndrome périodique associé au récepteur 1 du facteur de nécrose tumorale	Fièvre hibernienne familiale Fièvre périodique autosomique dominante Syndrome TRAPS Syndrome périodique associé au récepteur 1 du TNF
33069	Syndrome de Dravet	EMSN Epilepsie myoclonique sévère du nourrisson SD
33574	Déficit en glutamate-cystéine ligase	Déficit en gamma-glutamylcystéine synthétase
34149	Néphropathie tubulo-interstitielle autosomique dominante	MKMAD Maladie des kystes médullaires rénaux autosomique dominante
34515	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2I	Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en FKRP LGMD2I
35122	Déficit congénital en saccharase-isomaltase	CSID DSIC Intolérance aux disaccharides Intolérance congénitale au saccharose Malabsorption congénitale du saccharose et de l'isomaltose
35125	Syndrome du naevus épidermique	Syndrome de l'hamartome épidermique
35173	Chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X	CDPX2 CDPXD CPXD Chondrodysplasie ponctuée liée à X type 2 Chondrodystrophie congénitale calcifiante Syndrome de Conradi-Hünemann-Happle
35708	Déficit en décarboxylase des acides aminés aromatiques	Déficit en AADC
36383	Leucoencéphalopathie vasculaire familiale associée à COL4A1	Anomalie des petits vaisseaux du cerveau avec hémorragie associée à COL4A1 Syndrome autosomique dominant de tortuosité des artérioles rétinienes-hémiparésie infantile-leucoencéphalopathie associé à COL4A1
36387	Epilepsie généralisée avec convulsions fébriles plus	GEFS+
37553	Syndrome d'Andersen-Tawil	LQT7 Syndrome d'Andersen Syndrome du QT long type 7
39041	Syndrome d'Omenn	Déficit immunitaire combiné avec hyperéosinophilie
45358	Fibrose congénitale des muscles oculo-moteurs	FEOM
47044	Cancer papillaire rénal héréditaire	HPRCC
49382	Achromatopsie	ACHM Achromatie Achromatopsie complète Cécité de Pingelap Monochromatie à bâtonnets

50942	Kératodermie palmoplantaire striée ou en bandes	Hyperkératose palmoplantaire striée ou en bandes Hyperkératose palmoplantaire type Wachters KPP striée ou en bandes Kératodermie palmoplantaire type Wachters PPK striée ou en bandes
51083	Syndrome du QT court familial	SQTS
52430	Syndrome de myopathie à inclusions-maladie de Paget-démence fronto-temporale	Dystrophie musculaire des ceintures avec maladie de Paget IBMPPD Sclérose latérale amyotrophique pagétoïde Syndrome neuro-squelettique pagétoïde
52503	Déficit en transporteur de la créatine lié à l'X	Déficit en SLC6A8 Déficit en transporteur de la créatine
54260	Non-compaction ventriculaire gauche	Hypertrabéculatation ventriculaire gauche Myocarde spongieux NCVG
64545	Convulsions néonatales bénignes idiopathiques	CNBF Convulsions néonatales bénignes non familiales
64745	Plaques et papules prurigineuses urticariennes de la grossesse	Eruption polymorphe de la grossesse PUPPP
64753	Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-neuropathie axonale type 2	AOA2 SCAR1 Syndrome d'ataxie-apraxie oculomotrice type 2
64755	Syndrome du naevus de Becker	Naevus épidermique pigmenté pileux
69076	Glucosurie rénale familiale	Déficit en SGLT2
69663	Lithiase biliaire à faible niveau de phospholipides	Cholélithiase par mutation du gène ABCB4 Lithiase biliaire primitive par déficit en phospholipides Syndrome LPAC
69665	Cholestase intrahépatique gestationnelle	Cholestase de la grossesse Cholestase gravidique intrahépatique Cholestase intrahépatique gestationnelle récidivante
70592	Immunodéficience par déficit en IRAK4	Déficit en IRAK4 Immunodéficience par déficit en interleukin-1 receptor-associated kinase-4
70594	Dystonie dopa-sensible par déficit en sépiaptérine réductase	DRD autosomique récessive par déficit en sépiaptérine réductase DRD par déficit en SPR Déficit en SPR
70595	Syndrome d'ataxie neuropathique sensorielle-dysarthrie-ophtalmoplégie	SANDO
73229	Syndrome HANAC	Syndrome autosomique dominant d'hématurie-tortuosités rétiniennes-crampes musculaires Syndrome héréditaire d'angiopathie-néphropathie-anévrysmes-crampes musculaires
73273	Retard de croissance par résistance au facteur de croissance analogue à l'insuline type 1	Résistance à l'IGF-1
75249	Cardiomyopathie restrictive familiale isolée	Cardiomyopathie restrictive familiale ou idiopathique
77293	Maladie de Niemann-Pick type B	
79146	Hyperpigmentation progressive familiale	Mélanose diffuse congénitale Mélanose universelle Mélanose universelle héréditaire
79230	Hémochromatose type 2	Hémochromatose juvénile
79239	Galactosémie classique	Déficit en GALT Déficit en galactose-1-phosphate uridylyltransférase Galactosémie de type 1
79276	Porphyrie aiguë intermittente	
79278	Protoporphyrine érythropoïétique autosomique	EPP
79314	Acidurie L-2-hydroxyglutarique	Acidémie L-2-hydroxyglutarique L-2-HGA

79323	MPDU1-CDG	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1f Anomalie congénitale de la glycosylation type 1f CDG-1f CDG1F Syndrome CDG type 1f Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type 1f
79397	Epidermolyse bulleuse simple avec pigmentation mouchetée	EBS-MP
79404	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle généralisée sévère	EBJ généralisée sévère EBJ-H Epidermolyse bulleuse jonctionnelle létale Epidermolyse bulleuse jonctionnelle type Herlitz Epidermolyse bulleuse jonctionnelle type Herlitz-Pearson
79430	Syndrome de Hermansky-Pudlak	SHP
79432	Albinisme oculo-cutané type 2	AOC2
79443	Pseudohypoparathyroïdie type 1A	OHA associée à PHP 1a Ostéodystrophie héréditaire d'Albright associée à PHP 1a
79445	Pseudopseudohypoparathyroïdie	OHA associée à PPHP Ostéodystrophie héréditaire d'Albright associée à PPHP
79457	Mastocytose cutanée maculopapulaire	Urticaire pigmentaire
84064	Diarrhée syndromique	Diarrhée phénotypique Syndrome tricho-hépatocutané
84081	Syndrome de Senior-Boichis	Maladie de Boichis Syndrome de néphronophtose-fibrose hépatique
85128	Dystrophie rétinienne type Bothnie	Dystrophie rétinienne type Botnie Dystrophie type Västerbotten
85167	Syndrome de dysplasie spondylo-métaphysaire-dystrophie des cônes et des bâtonnets	SMD-CRD Syndrome de dysplasie spondylo-métaphysaire-dystrophie cone-rod
85451	Amylose ATTRV122I	Amylose associée à TTRV122I Cardiopathie amyloïde de la transthyrétine Cardiopathie amyloïde liée à TTR
86923	Kératodermie palmoplantaire héréditaire type Gamborg-Nielsen	Hyperkératose palmoplantaire héréditaire type Gamborg-Nielsen KPP type Gamborg-Nielsen PPK type Gamborg-Nielsen
87884	Surdit� g�n�tique non syndromique	Surdit� g�n�tique isol�e
88642	Canalopathie associ�e � une insensibilit� cong�nitale � la douleur	
88661	Am�log�n�se imparfaite	
88924	Polykystose r�nale autosomique dominante type 1 avec scl�rose tub�reuse	Syndrome du g�ne contigu de la scl�rose tub�reuse/polykystose r�nale
89838	Epidermolyse bulleuse simple autosomique r�cessive associ�e � K14	EBS autosomique r�cessive associ�e � K14 EBS autosomique r�cessive associ�e � KRT14 EBS-AR KRT14 Epidermolyse bulleuse simple autosomique r�cessive associ�e � KRT14
89936	Hypophosphat�mie li�e � l'X	Rachitisme hypophosphat�mique li�e � l'X XLH
90342	Variant du xeroderma pigmentosum	XPV
90348	Cutis laxa autosomique dominante	ADCL
90794	Hyperplasie cong�nitale des surr�nales par d�ficit en 21-hydroxylase classique	HCS classique par 21-OHD
91387	An�vrisme familial de l'aorte thoracique et dissection aortique	TAAD familial
91492	Cataracte non syndromique pr�coce	

93111	Syndrome kystes rénaux-diabète	Diabète juvénile type 5 HNF1B-MODY MODY5 Syndrome RCAD Syndrome de kystes rénaux-diabète juvénile Syndrome kystes rénaux-diabète associé à HNF1B
93114	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante E	CMTDIE Syndrome de maladie de Charcot-Marie-Tooth-néphropathie
93279	Arthrose précoce avec dysplasie spondyloépiphyssaire intermédiaire due à une mutation du gène COL2A1	
93284	Dysplasie spondylo-épiphyssaire tardive	
93311	Dysplasie épiphysaire multiple type 5	Dysplasie polyépiphyssaire type 5
93314	Dysplasie spondylo-métaphysaire type Kozlowski	
93921	Schwannomatose	NF3 Neurilemmomatose Neurofibromatose type3
94068	Dysplasie spondylo-épiphyssaire congénitale	DSEC Maladie de Spranger-Wiedemann SEDC
94089	Pseudohypoparathyroïdie type 1B	
95494	Déficits hypophysaires multiples de cause génétique identifiée	Déficits hypophysaires combinés de cause génétique identifiée Hypopituitarisme congenital familial
95716	Hypothyroïdie familiale par anomalie de l'hormonosynthèse thyroïdienne	Dyshormonosynthèse thyroïdienne
98267	Obésité non syndromique génétique	Obésité monogénique due à une anomalie de la voie leptine-mélanocortine
98673	Atrophie optique autosomique dominante classique	Atrophie optique autosomique dominante de Kjer Atrophie optique dominante de type 1 Maladie de Kjer
98756	Ataxie spinocérébelleuse type 2	SCA2
98758	Ataxie spinocérébelleuse type 6	SCA6
98760	Ataxie spinocérébelleuse type 8	SCA8
98764	Ataxie spinocérébelleuse type 27	SCA27
98766	Ataxie spinocérébelleuse type 5	SCA5
98769	Ataxie spinocérébelleuse type 15/16	SCA15/16
98784	Epilepsie hypermotrice du sommeil autosomique dominante	ADNFLE Epilepsie frontale à crises nocturnes autosomique dominante
98808	Dystonie dopa-sensible autosomique dominante	DYT5a Dystonie progressive héréditaire avec fluctuations diurnes marquées Syndrome de Segawa autosomique dominant
98809	Dyskinésie paroxystique kinésigénique	Choréoathétose paroxystique kinésigénique Dyskinésie paroxystique kinésigénique familiale PKD familiale
98820	Epilepsie focale familiale à foyers variables	Epilepsie partielle familiale à foyers variables FFEVF
98878	Hémophilie A	Déficit en facteur VIII
98895	Dystrophie musculaire de Becker	BMD DMB Dystrophinopathie de Becker
98896	Dystrophie musculaire de Duchenne	DMD Dystrophinopathie de Duchenne
98960	Dystrophie cornéenne de Thiel-Behnke	Dystrophie cornéenne de Waardenburg-Jonker Dystrophie cornéenne de la membrane de Bowman type 2 Dystrophie cornéenne de la membrane de Bowman type II Dystrophie cornéenne en rayon de miel Dystrophie de la membrane limitante antérieure type 2 Dystrophie de la membrane limitante antérieure type II TBCD
99013	Paraplégie spastique type 7	SPG7

99015	Paraplégie spastique type 2	Démarche spastique type 2 Paraparésie spastique type 2 Paraplégie spastique liée à l'X type 2 SPG2
99718	Maladie de Leber plus	Maladie de LHON plus
99749	Syndrome de Kostmann	Agranulocytose constitutionnelle Agranulocytose infantile Neutropénie congénitale sévère type 3
99943	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2J	CMT2J
100973	Déficiência intellectuelle FRAXE	Déficiência intellectuelle associée au site fragile FRAXE
100976	Ichtyose en maillot de bain	BSI Bathing suit ichthyosis
100985	Paraplégie spastique autosomique dominante type 4	SPG4
101001	Paraplégie spastique autosomique récessive type 21	SPG21 Syndrome de Mast
101039	Epilepsie de la femme avec déficiência intellectuelle	EFMR Juberg-Hellman syndrome
101075	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 1	CMT1X CMTX1
101076	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 2	CMTX2
101081	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1A	CMT1A Microduplication 17p12
101685	Déficiência intellectuelle non syndromique rare	NSID rare
137678	Dysplasie tchèque type métatarsique	
139455	Bestrophinopathie autosomique récessive	Rétinopathie type Burgess-Black
139536	Neuropathie motrice distale héréditaire type 5	Amyotrophie spinale distale type 5 Neuropathie motrice distale héréditaire type V dHMN5
140957	Macrothrombocytopenie autosomique dominant	
163634	Syndrome de Maffucci	
163690	Syndrome d'hypotonie-cystinurie	
163937	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Najm	MICPCH Syndrome de déficiência intellectuelle liée à l'X-microcéphalie-hypoplasie pontocérébelleuse
163956	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Nascimento	Syndrome de déficiência intellectuelle liée à l'X-dystrophie des ongles-épilepsie
166002	Dysplasie épiphysaire multiple due à une anomalie du collagène 9	
166119	Ostéopocilie isolée	Ostéopocilose isolée
169186	Myopathie centronucléaire autosomique récessive	AR-CNM MCN-AR
169189	Myopathie centronucléaire autosomique dominante	AD-CNM MCN-AD
199267	Fibromatose digitale infantile	Fibromatose à corps d'inclusion Tumeur de Reye Tumeur fibreuse digitale récurrente de l'enfance
199627	Autisme atypique	
200418	Immunodéficiência associée à une anomalie du facteur I	Déficit complet en facteur I
206549	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2L	LGMD2L
208513	Ataxie spinocérébelleuse type 29	Ataxie spinocérébelleuse non progressive congénitale SCA29

209886	Néphropathie hyperuricémique juvénile familiale type 1	FJHN associé à UMOD FJHN type 1 Néphropathie familiale avec goutte Néphropathie hyperuricémique juvénile familiale associée à UMOD
209905	Syndrome cerveau-poumon-thyroïde	Syndrome de choréopathie-hypothyroïdie-détresse respiratoire néonatale
220460	Polypose adénomateuse familiale atténuée	PAF atténuée PAFA Polypose rectocolique familiale atténuée
221046	Poïkilodermie avec neutropénie	Poïkilodermie avec neutropénie type Clericuzio
221150	Syndrome Pitt-Hopkins-like	
227535	Cancer du sein héréditaire	Cancer du sein familial Carcinome du sein familial Carcinome du sein héréditaire
228285	Cutis laxa acquise	Cutis laxa acquisita
230839	Syndrome d'Ehlers-Danlos classique-like type 1	EDS classique-like type 1 SED classique-like type 1 SEDcl type 1 Syndrome d'Ehlers-Danlos par déficit en ténascine-X
238468	Dysplasie ectodermique hypohidrotique	DEH Dysplasie ectodermique anhidrotique HED
247525	Citrullinémie type I	CTLN1 Citrullinémie classique Citrullinémie type 1 Déficit en ASS Déficit en synthase de l'acide argininosuccinique Déficit en synthase de l'argininosuccinate Déficit en synthétase de l'acide argininosuccinique Déficit en synthétase de l'argininosuccinate
247868	Syndrome de fièvre périodique héréditaire lié à NLRP12	FCAS2 NAPS12 SFAF2 Syndrome familial auto-inflammatoire au froid type 2
252183	Neurofibrome	
254892	Ophthalmoplégie externe progressive autosomique dominante	OEPad adPEO
263463	Dysplasie squelettique associée à CHST3	Chondrodysplasie avec luxations congénitales type CHST3 Dysplasie spondylo-épiphysaire avec luxations congénitales type CHST3 SDCD type CHST3
263534	Peeling skin syndrome type acral	PSS acral PSS localisé Syndrome de peau déciduale acrale Syndrome de peau déciduale localisée
264580	Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique	GSD par déficit en phosphorylase kinase hépatique GSD type 9A GSD type 9C GSD type IXa GSD type IXc Glycogénose type 9A Glycogénose type 9C Glycogénose type IXa Glycogénose type IXc XLG
275761	Déficit en lipase acide lysosomale	Déficit en LAL
275864	Démence fronto-temporale, variante comportementale	vt-DFT
275872	Démence fronto-temporale avec maladie du motoneurone	DFT-SLA Démence fronto-temporale avec sclérose latérale amyotrophique
276580	Hyperinsulinisme autosomique dominant par déficit en Kir6.2	Hypoglycémie hyperinsulinémique autosomique dominant par déficit en Kir6.2
276598	Hyperinsulinisme focal résistant au diazoxide par déficit en SUR1	Hypoglycémie hyperinsulinémique par déficit en SUR1, forme focale résistante au diazoxide
282166	Maladie de Creutzfeldt-Jakob héréditaire	
284289	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive de l'adulte	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 10 SCAR10
284984	Syndrome d'arthrose-anévrisme	

289266	Encéphalopathie épileptique à début précoce et déficience intellectuelle liées à une mutation de GRIN2A	
289548	Insuffisance surrénalienne héréditaire isolée par déficit partiel en CYP11A1	
289601	Syndrome héréditaire de calcification artérielle et articulaire	CALJA
293987	Syndrome d'obésité infantile d'installation rapide-dysfonctionnement hypothalamique-hypoventilation-dysautonomie	ROHHAD ROHHADNET Syndrome d'obésité infantile d'installation rapide-dysfonctionnement hypothalamique-hypoventilation-dysautonomie-tumeurs neurales
300547	Hypercalcémie infantile autosomique récessive	Hypercalcémie infantile familiale avec diminution de PTHi Hypercalcémie infantile familiale avec diminution de parathormone intacte
300751	Cardiomyopathie dilatée familiale avec trouble de la conduction due à une mutation de LMNA	
313808	Leucoencéphalopathie héréditaire diffuse à sphéroïdes axonaux et cellules gliales pigmentées	ALSP Démence familiale type Neumann FPSG GPSC Gliose sous-corticale de Neumann Gliose sous-corticale progressive familiale HDLS Leucodystrophie orthochromatique pigmentaire Leucoencéphalopathie avec sphéroïdes neuro-axonaux Leucoencéphalopathie de l'adulte avec sphéroïdes axonaux et cellules gliales pigmentées POLD
313936	Syndrome PENS	Syndrome de naevi épidermiques papulaires avec couche basale en palissade Syndrome de naevus épidermiques papulaires avec couche basale en palissade
314647	Ataxie cérébelleuse non progressive avec déficience intellectuelle	
314795	Petite taille associée à SHOX	
314811	Petite taille par déficit en GHSR	Petite taille par déficit en récepteur des secrétagogues de l'hormone de croissance
319462	Syndrome familial avec prédisposition aux cancers par mutations bialléliques de BRCA2	
324611	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 due à une mutation de KIF5A	CMT2 due à une mutation de KIF5A
329235	Hypothyroïdie congénitale centrale avec macroorchidie tardive liée à l'X	Syndrome par déficit en IGSF1
329336	Ophthalmoplégie externe progressive chronique de l'adulte avec myopathie mitochondriale	OEP chronique de l'adulte avec myopathie mitochondriale
329457	Arthrogrypose distale type 5D	Arthrogrypose distale type 5 sans ophtalmoparésie Arthrogrypose distale type 5 sans ophtalmoplégie
352490	Trouble du spectre de l'autisme par déficit en AUTS2	Syndrome AUTS2
352577	Syndrome de troubles sévères de l'alimentation-retard staturo-pondéral-microcéphalie par déficit en ASXL3	Syndrome de Bainbridge-Roppers

352582	Epilepsie myoclonique infantile familiale	FIME
352731	Albinisme oculo-cutané type 1	AOC1 OCA1
363611	Syndrome de déficience intellectuelle-troubles de l'alimentation-retard de développement-microcéphalie	
363649	Syndrome d'hypoplasie mandibulaire-surdité-apparence progéroïde-lipodystrophie	Syndrome MDP Syndrome MDPL
363686	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-trouble du langage-strabisme-visage grimaçant-doigts longs	
370022	Syndrome d'ataxie-déficience intellectuelle-apraxie oculomotrice-kystes cérébelleux	Syndrome de Poretti-Boltshauser
370109	Variant de l'ataxie-télangiectasie	v-AT
370334	Sarcome d'Ewing extrasquelettique	EOE Sarcome d'Ewing extraosseux
391330	Ostéoporose liée à l'X avec fractures	
391651	Tumeur glomique	Tumeur du glomus
391665	Hypercholestérolémie familiale homozygote	HoFH
401996	Néphrite interstitielle caryomégalique	Caryomégalie systémique KIN Naevus de clark Syndrome FAMM-PC Syndrome FAMMM Syndrome du naevus atypique Syndrome familial des naevi dysplasiques Syndrome mélanome-cancer pancréatique
404560	Syndrome familial des naevus atypiques	
411590	Syndrome de Wolfram-like	
420611	Syndrome myéloprolifératif transitoire	MMT Maladie myéloproliférative transitoire Myélopoïèse transitoire anormale TMD
435804	Syndrome de petite taille-âge osseux avancé-arthrose précoce	
439854	Cardiomyopathie hypertrophique congénitale létale par maladie de stockage du glycogène	Cardiomyopathie hypertrophique congénitale létale par GSD Cardiomyopathie hypertrophique congénitale létale par glycogénose
440392	Pneumopathie interstitielle par déficit en SP-C	Pneumopathie interstitielle par déficit en protéine C du surfactant
442835	Encéphalopathie épileptique précoce indéterminée	
443197	Protoporphyrine érythroïdétique liée à l'X	Protoporphyrine dominante liée à l'X Protoporphyrine érythroïdétique dominante liée à l'X XLDP
444463	Syndrome d'anémie hémolytique auto-immune-thrombocytopenie auto-immune-immunodéficience primaire	Déficit en TPPII Déficit en tripeptidyl-peptidase II Maladie TRIANGLE Syndrome d'Evans associé à une immunodéficience primaire
449291	Forme symptomatique du syndrome de l'X fragile de la femme porteuse	
457260	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypotonie-anomalie du mouvement	
458718	Dissection spontanée idiopathique de l'artère coronaire	DSAC idiopathique
464321	Syndrome de lymphangioendothéliomatose multifocale-thrombocytopenie	Lymphangioendothéliomatose multifocale avec thrombocytopenie
465508	Forme symptomatique de l'hémochromatose type 1	Forme symptomatique de l'hémochromatose classique Forme symptomatique de l'hémochromatose liée à HFE

466026	Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase classe I	Anémie hémolytique sévère due à un déficit en G6PD Déficit en G6PD classe I
468678	Syndrome de déficience intellectuelle-microcéphalie-strabisme-troubles du comportement	Syndrome de White-Sutton
486815	Syndrome de dystrophie musculaire congénitale-atteinte respiratoire précoce-anomalies cutanées-hyperlaxité articulaire	Dystrophie musculaire congénitale, Davignon-Chauveau
488333	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2W	CMT2W Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 due à une mutation de HARS
494444	Syndrome de surdité neurosensorielle-thrombocytopénie associé à DIAPH1	
496790	Syndrome d'anomalies oculaires-neuropathie axonale-retard de développement	Syndrome de Harel-Yoon
497737	Naevus épidermolytique	Nævus verruqueux épidermolytique
497757	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 associée à MME	CMT2 autosomique dominante associée à MME Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire autosomique dominante type 2 associée à MME
528084	Déficience intellectuelle syndromique non spécifique	
530983	Syndrome de Lamb-Shaffer	Syndrome par haploinsuffisance de SOX5
536516	Syndrome d'Ehlers-Danlos myopathique	SED myopathique Syndrome de superposition SED/myopathie
544254	Encéphalopathie épileptique et développementale associée à SYNGAP1	
289877	Hyperammoniémie transitoire du nouveau-né	
576349	Syndrome familial auto-inflammatoire au froid associé à NLRC4	SFAF4 ; Syndrome familial auto-inflammatoire au froid type 4 ; Urticaire familiale au froid associé à NLRC4

Category

99	Ataxie cérébelleuse autosomique dominante	Ataxie spinocérébelleuse
166	Maladie de Charcot-Marie-Tooth/Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire	CMT/HMSN Neuropathie héréditaire de Charcot-Marie-Tooth
352	Galactosémie	
442	Hypothyroïdie congénitale	
593	Myopathie myofibrillaire	
599	Myopathie distale	Dystrophie musculaire distale
1531	Craniosynostose	
34526	Hypomagnésémie primaire familiale	
35696	Maladie mitochondriale par défaut de synthèse des protéines mitochondriales	COXPD Déficit OXPHOS combiné Déficit combiné de la phosphorylation oxydative
35705	Maladie neurométabolique par déficit en sérine	Déficit en sérine
48471	Lissencéphalie	
68335	Anomalie chromosomique rare	
68367	Erreurs innées du métabolisme rares	Maladie métabolique rare
68373	Maladie péroxysomale	
68402	Syndrome parkinsonien rare	Trouble du mouvement hypokinétique rare
79163	Acidurie organique classique	
79167	Trouble du métabolisme du cycle de l'urée et de la détoxification de l'ammoniac	

79373	Dysplasie ectodermique	Syndrome de dysplasie ectodermique
79386	Tumeur ou hamartome de la peau	
87277	Déficience intellectuelle rare	
90692	Maladie endocrinienne rare de la croissance	
93419	Maladie osseuse rare	
93457	Anomalie réductionnelle des membres non syndromique	
93460	Syndrome avec croissance excessive	
93547	Anomalie syndromique du développement du rein et des voies urinaires	
93626	Maladie rénale rare	
93890	Anomalie rare du développement embryonnaire	Syndrome malformatif
96346	Maladie gynécologique ou obstétrique rare	
97245	Myopathie congénitale	
97593	Pseudo-hypparathyroïdie	
97929	Maladie cardiaque rare	
97935	Maladie gastroentérologique rare	
97966	Maladie ophtalmique rare	
97978	Maladie endocrinienne rare	
98006	Maladie neurologique rare	Maladie rare du système nerveux
98033	Maladie neurologique rare avec atteinte psychiatrique	
98053	Maladie génétique rare	
98127	Anomalie des autosomes	
98158	Anomalie de structure du chromosome Y	
98258	Syndrome épileptique du nourrisson	
98473	Dystrophie musculaire	
99739	Trouble familial rare avec cardiomyopathie hypertrophique	Trouble familial rare avec cardiomyopathie hypertrophique obstructive Trouble familial rare avec myocardiopathie hypertrophique obstructive Trouble familial rare avec rétrécissement sous-aortique hypertrophique Trouble familial rare avec sténose sous-aortique hypertrophique
100091	Tumeur des surrénales/paraganglions	
101998	Epilepsie rare	
102002	Ataxie rare	
102015	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive	
102369	Déficience intellectuelle syndromique rare	
109007	Arthrogrypose	
140162	Syndrome familial avec prédisposition aux cancers	
156601	Maladie hépatique génétique rare	
165704	Malformation urogénitale non syndromique	
166472	Maladie monogénique avec épilepsie	
169355	Syndrome d'immunodéficience avec auto-immunité	
178025	Insuffisance hypophysaire multiple non acquise sans malformations extra-hypophysaires associées	
180772	Maladie rare avec autisme	
181393	Syndrome d'insensibilité à l'hormone de croissance	Petite taille par défaut du récepteur ou de la voie post-récepteur de l'hormone de croissance

181399	Hyperthyroïdie rare	
181412	Syndrome adrenogenital	
182070	Maladie neurodégénérative rare	
183518	Ataxie héréditaire rare	
183757	Déficiences intellectuelles rares d'origine génétique	
183763	Déficiences intellectuelles syndromiques rares d'origine génétique	
206656	Myopathies non dystrophiques	
207085	Anomalie qualitative ou quantitative de la dystrophine	Dystrophinopathie
217569	Cardiomyopathie hypertrophique	Cardiomyopathie hypertrophique obstructive Myocardiopathie hypertrophique obstructive
217587	Maladie mitochondriale avec cardiomyopathie hypertrophique	
217595	Syndrome associé à une cardiomyopathie hypertrophique	
217598	Cardiomyopathie hypertrophique non familiale	
217604	Cardiomyopathie dilatée	
217607	Cardiomyopathie dilatée familiale	
217613	Maladie mitochondriale avec cardiomyopathie dilatée	
223713	Anomalie de la phosphorylation oxydative mitochondriale	Maladie OXPHOS
261721	Anomalie du chromosome 9	
261748	Anomalie du chromosome 17	
261857	Délétion partielle du bras court du chromosome 1	Délétion partielle du chromosome 1p Monosomie partielle du bras court du chromosome 1 Monosomie partielle du chromosome 1p
261866	Délétion partielle du bras court du chromosome 2	Délétion partielle du chromosome 2p Monosomie partielle du bras court du chromosome 2 Monosomie partielle du chromosome 2p
261875	Délétion partielle du bras court du chromosome 3	Délétion partielle du chromosome 3p Monosomie partielle du bras court du chromosome 3 Monosomie partielle du chromosome 3p
261902	Délétion partielle du bras court du chromosome 6	Délétion partielle du chromosome 6p Monosomie partielle du bras court du chromosome 6 Monosomie partielle du chromosome 6p
261956	Délétion partielle du bras court du chromosome 16	Délétion partielle du chromosome 16p Monosomie partielle du bras court du chromosome 16 Monosomie partielle du chromosome 16p
261974	Délétion partielle du bras court du chromosome 18	Délétion partielle du chromosome 18p Monosomie partielle du bras court du chromosome 18 Monosomie partielle du chromosome 18p
261983	Délétion partielle du bras court du chromosome 19	Délétion partielle du chromosome 19p Monosomie partielle du bras court du chromosome 19 Monosomie partielle du chromosome 19p

262010	Délétion partielle du bras long du chromosome 2	Délétion partielle du chromosome 2q Monosomie partielle du bras long du chromosome 2 Monosomie partielle du chromosome 2q
262029	Délétion partielle du bras long du chromosome 4	Délétion partielle du chromosome 4q Monosomie partielle du chromosome 4q Monosomie partielle du long court du chromosome 4
262056	Délétion partielle du bras long du chromosome 7	Délétion partielle du chromosome 7q Monosomie partielle du chromosome 7q Monosomie partielle du long court du chromosome 7
262083	Monosomie partielle du long du chromosome 10	Délétion partielle du bras long du chromosome 10 Délétion partielle du chromosome 10q Monosomie partielle du chromosome 10q
262092	Délétion partielle du bras long du chromosome 11	Délétion partielle du chromosome 11q Monosomie partielle du chromosome 11q Monosomie partielle du long court du chromosome 11
262101	Délétion partielle du bras long du chromosome 13	Délétion partielle du chromosome 13q Monosomie partielle du chromosome 13q Monosomie partielle du long court du chromosome 13
262110	Délétion partielle du bras long du chromosome 14	Délétion partielle du chromosome 14q Monosomie partielle du chromosome 14q Monosomie partielle du long court du chromosome 14
262128	Délétion partielle du bras long du chromosome 16	Délétion partielle du chromosome 16q Monosomie partielle du chromosome 16q Monosomie partielle du long court du chromosome 16
262137	Délétion partielle du bras long du chromosome 17	Délétion partielle du chromosome 17q Monosomie partielle du chromosome 17q Monosomie partielle du long court du chromosome 17
262146	Délétion partielle du bras long du chromosome 18	Délétion partielle du chromosome 18q Monosomie partielle du chromosome 18q Monosomie partielle du long court du chromosome 18
262173	Délétion partielle du bras long du chromosome 21	Délétion partielle du chromosome 21q Monosomie partielle du chromosome 21q Monosomie partielle du long court du chromosome 21
262182	Délétion partielle du bras long du chromosome 22	Délétion partielle du chromosome 22q Monosomie partielle du chromosome 22q Monosomie partielle du long court du chromosome 22
262643	Trisomie/tétrasomie partielle du chromosome 9	Duplication/triplication partielle du chromosome 9
262658	Trisomie/tétrasomie partielle du bras court du chromosome 12	Duplication/triplication partielle du bras court du chromosome 12 Duplication/triplication partielle du chromosome 12p Trisomie/tétrasomie partielle du chromosome 12p

262698	Duplication partielle du bras court du chromosome 2	Duplication partielle du chromosome 2p Partial trisomy of the short arm of chromosome 2 Trisomie partielle du bras court du chromosome 2 Trisomie partielle du chromosome 2p
262725	Trisomie/tétrasomie partielle du bras court du chromosome 5	Duplication/triplication partielle du bras court du chromosome 5 Duplication/triplication partielle du chromosome 5p Trisomie/tétrasomie partielle du chromosome 5p
262794	Duplication partielle du bras court du chromosome 16	Duplication partielle du chromosome 16p Trisomie partielle du bras court du chromosome 16 Trisomie partielle du chromosome 16p
262812	Trisomie/tétrasomie partielle du bras court du chromosome 18	Duplication/triplication partielle du bras court du chromosome 18 Duplication/triplication partielle du chromosome 18p Trisomie/tétrasomie partielle du chromosome 18p
262833	Duplication partielle du bras long du chromosome 1	Duplication partielle du chromosome 1q Trisomie partielle du bras long du chromosome 1 Trisomie partielle du chromosome 1q
262860	Duplication partielle du bras long du chromosome 4	Duplication partielle du chromosome 4q Trisomie partielle du bras long du chromosome 4 Trisomie partielle du chromosome 4q
262869	Trisomie partielle du bras long du chromosome 5	Duplication partielle du bras long du chromosome 5 Duplication partielle du chromosome 5q Trisomie partielle du chromosome 5q
262878	Duplication partielle du bras long du chromosome 6	Duplication partielle du chromosome 6q Trisomie partielle du bras long du chromosome 6 Trisomie partielle du chromosome 6q
262887	Duplication partielle du bras long du chromosome 7	Duplication partielle du chromosome 7q Trisomie partielle du bras long du chromosome 7 Trisomie partielle du chromosome 7q
262905	Trisomie partielle du bras long du chromosome 9	Duplication partielle du bras long du chromosome 9 Duplication partielle du chromosome 9q Trisomie partielle du chromosome 9q
262932	Duplication partielle du bras long du chromosome 13	Duplication partielle du chromosome 13q Trisomie partielle du bras long du chromosome 13 Trisomie partielle du chromosome 13q
262950	Duplication partielle du bras long du chromosome 15	Duplication partielle du chromosome 15q Trisomie partielle du bras long du chromosome 15 Trisomie partielle du chromosome 15q
262959	Trisomie partielle du bras long du chromosome 16	Duplication partielle du bras long du chromosome 16 Duplication partielle du chromosome 16q Trisomie partielle du chromosome 16q
262968	Duplication partielle du bras long du chromosome 17	Duplication partielle du chromosome 17q Trisomie partielle du bras long du chromosome 17 Trisomie partielle du chromosome 17q

262977	Trisomie partielle du bras long du chromosome 18	Duplication partielle du bras long du chromosome 18 Duplication partielle du chromosome 18q Trisomie partielle du chromosome 18q
263708	Réarrangement chromosomique complexe	
263711	Anomalie du chromosome X	
263731	Monosomie partielle du bras court du chromosome X	Délétion partielle du bras court du chromosome X Délétion partielle du chromosome Xp Monosomie partielle du chromosome Xp
263756	Délétion partielle du bras long du chromosome X	Délétion partielle du chromosome Xq Monosomie partielle du chromosome Xq Monosomie partielle du bras long du chromosome X
263775	Duplication partielle du bras court du chromosome X	Duplication partielle du chromosome Xp Trisomie partielle du bras court du chromosome X Trisomie partielle du chromosome Xp
263783	Duplication partielle du bras long du chromosome X	Duplication partielle du chromosome Xq Trisomie partielle du bras long du chromosome X
281217	Ichtyose syndromique autosomique	
284993	Syndrome de Marfan et apparentés	
289899	Acidurie organique	
290842	Syndrome auto-inflammatoire avec atteinte cutanée	
294057	Naevus rare	
294953	Croissance excessive des membres non syndromique	
307061	Tremblement génétique rare	
363294	Syndrome de Pierre Robin syndromique d'origine génétique	
370106	Maladie rare avec dystonie et autres manifestations neurologiques ou systémiques	
399846	Maladie rare avec Infertilité féminine due à un hypogonadisme hypogonadotrope congénital	
447985	Duplication partielle du bras court du chromosome 19	Duplication partielle du chromosome 19p Trisomie partielle du bras court du chromosome 19 Trisomie partielle du chromosome 19p
466658	Maladie rare avec une hyperthermie maligne	
477759	Maladie des petites artères cérébrales associée à COL4A1 ou COL4A2	Angiopathie cérébrale associée à COL4A1 ou COL4A2
477811	Hypercholestérolémie rare	
485382	Insuffisance ovarienne précoce génétique non acquise	
498477	Ectrodactylie avec et sans autres manifestations	

Clinical syndrome

1799	Dysphasie congénitale familiale	Dysphasie associée à FOXP2 Syndrome de Billard-Toutain-Maheut
1934	Encéphalopathie épileptique infantile précoce	EEIP EIEE Encéphalopathie épileptique infantile précoce avec "suppression-bursts" Syndrome d'Ohtahara

Clinical group

19	Acidurie 2-hydroxyglutarique	Acidémie 2-hydroxyglutarique
55	AOC	AOC
247	Cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène	ARVC ARVD CVDA DVDA Dysplasie ventriculaire droite arythmogène
251	Dysplasie épiphysaire multiple	Dysplasie polyépiphysaire
254	Dysplasie spondylo-métaphysaire	
262	Dystrophie musculaire de Duchenne et Becker	Dystrophinopathie de Duchenne et Becker Myopathie de Duchenne et Becker
282	Démence fronto-temporale	DFT FTD
303	Epidermolyse bulleuse dystrophique	DEB EBD Epidermolyse bulleuse dermolytique
304	Epidermolyse bulleuse simple	EBS EEB
418	Hyperplasie congénitale des surrénales	CAH HCS
607	Myopathie à némaline	Myopathie congénitale à bâtonnets NEM NM
685	Paraplégie spastique héréditaire	HSP Maladie de Strümpell-Lorrain PSH Paraparésie spasmodique héréditaire Paraplégie spastique familiale SPG
768	Syndrome du QT long familial	Syndrome du QT long congénital
823	Spina bifida isolé	
1505	Syndrome des côtes courtes-polydactylie	
2014	Fente vélo-palatine	Fente palatine
3280	Syringomyélie	Hydromyélie
64747	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X	CMTX Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire liée à l'X
65753	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1	CMT1 Maladie de Charcot-Marie-Tooth démyélinisante autosomique dominante Neuropathie Charcot-Marie-Tooth type 1 Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 1
91024	Neuropathie sensitivo-motrice axonale héréditaire autosomique récessive	AR-CMT2 Maladie de Charcot-Marie-Tooth axonale autosomique récessive type 2
93442	Chondrodysplasie ponctuée	CDP
93573	Microangiopathie thrombotique	MAT TMA
97556	Syndrome néphrotique congénital et du nourrisson	
98249	Syndrome d'Ehlers-Danlos	
98306	Lipodystrophie partielle familiale	FPLD LDPF
98672	Atrophie optique autosomique dominante	ADOA AOAD
102009	Lissencéphalie classique	Lissencéphalie type 1
155867	Fente faciale paramédiane	Fente faciale 1-1 et 2-12 de Tessier
165985	Hyperinsulinisme diffus sensible au diazoxide	Hypoglycémie hyperinsulinémique, forme diffuse sensible au diazoxide
166311	Convulsions infantiles partielles bénignes	
206647	Dystrophie myotonique	
206973	Myotonie congénitale	
238666	Hypogonadisme hypogonadotrope congénital isolé	
248095	Ostéoarthropathie hypertrophique primitive	OHP Ostéoarthropathie hypertrophique idiopathique PHO
254837	Anomalie mitochondriale non spécifiée	
271861	Amylose ATTR héréditaire	Amylose de la TTR familiale Amylose de la transthyrétine familiale
281097	Ichtyose congénitale autosomique récessive	ARCI
281210	Ichtyose syndromique liée à l'X	

306498	Syndrome tumoral hamartomateux lié à PTEN	PHTS PTHS
320335	Paraplégie spastique héréditaire pure ou complexe	Paraplégie spastique familiale pure ou complexe
435365	Obstruction du tractus urinaire inférieur	LUTO
443909	Cancer du côlon héréditaire non polyposique	Cancer colorectal familial sans polypose Cancer colorectal héréditaire sans polypose Cancer du côlon familial non polyposique HNPPC
530313	Syndrome d'hypercroissance associé à une mutation de PIK3CA	
544458	Syndrome hémolytique et urémique	HUS SHU

Clinical subtype

47	Agammaglobulinémie isolée	Agammaglobulinémie type Bruton Déficit en BTK DFNX2 Oreille geysier Surdité liée à l'X type 2 Surdité mixte de transmission et de perception liée à l'X Surdité mixte de transmission et neurosensorielle liée à l'X Surdité mixte liée à l'X avec fistule périlymphatique Surdité mixte liée à l'X avec geysier-labyrinthe Surdité mixte liée à l'X avec eusher
383	Surdité génétique non syndromique	
1018	Syndrome d'Alport lié à l'X-léiomyomatose diffuse	Microdélétion Xq22.3
1860	Dysplasie thanatophore	Nanisme thanatophore type 1 TD1
2028	Fibromatose hyaline	Syndrome de Murray-Puretic-Drescher Syndrome de Puretic Association MURCS Syndrome MRKH atypique Syndrome MRKH type 2 Syndrome d'aplasie mullérienne-aplasie rénale-anomalies cervicothoraciques
2578	Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	DIC héréditaire Diabète insipide neurogène héréditaire
30925	Diabète insipide d'origine centrale	
77259	Maladie de Gaucher	Maladie de Gaucher juvénile non cérébrale PCU atypique PCU modérée PKU
79253	Phénylcétonurie	modérée Phénylcétonurie atypique Variant PKU mPCU mPKU
79254	Phénylcétonurie	PCU classique PKU classique
79255	Gangliosidose à GM1	Gangliosidose à GM1 infantile Maladie de Norman-Landing Acidurie méthylmalonique avec homocystinurie type cblC Déficit combiné de synthèse de l'adénosylcobalamine et de la méthylcobalamine type cblC Déficit en cblC Déficit en cobalamine C
79282	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie	
79305	Cholestase intrahépatique progressive familiale	PFIC3
79651	Phénylcétonurie	HMP HPA modérée HPA non permanente Non-PKU HPA mHPA ASI Amyotrophie spinale infantile Maladie de Werdnig-Hoffmann SMA type 1 SMA type I SMA1
83330	Amyotrophie spinale proximale	
88917	Syndrome d'Alport	
88918	Syndrome d'Alport	
88919	Syndrome d'Alport	

88949	Néphropathie tubulo-interstitielle autosomique dominante	Maladie des kystes médullaires rénaux autosomique dominante associée à MUC1
90308	Syndrome angio-ostéo-hypertrophique	
90653	Syndrome de Stickler	
90654	Syndrome de Stickler	
93100	Agénésie rénale	
93328	Omodysplasie	
93473	Mucopolysaccharidose type 1	MPS1H MPSIH Maladie de Hurler Mucopolysaccharidose type 1H Mucopolysaccharidose type IH
93598	Hyperoxalurie primitive	Acidurie glycolique Déficit en alanine-glyoxylate aminotransférase peroxysomale
93600	Hyperoxalurie primitive	
93616	Alpha-thalassémie	Alpha-thalassémie intermédiaire Maladie HbH Thalassémie alpha intermédiaire
93622	Maladie de Dent	Néphrolithiase type 1
93623	Maladie de Dent	Néphrolithiase type 2
93929	Exstrophie vésicale-épispadias	Complexe OEIS Exstrophie cloacale Syndrome d'omphalocèle-exstrophie cloacale-anus imperforé-anomalie spinale Séquence OEIS
98892	Hétérotopie neuronale nodulaire	
98991	Cataracte non syndromique précoce	
99361	Néoplasie endocrinienne multiple type 2	MTC familial
99858	Syringomyélie primaire	
101070	Polymicrogyrie bilatérale	
101088	Syndrome hyper-IgM avec susceptibilité aux infections opportunistes	HIGM1 Syndrome hyper-IgM par déficit en CD40L Syndrome hyper-IgM par déficit en ligand de CD40 Syndrome hyper-IgM type 1 XHIGM
139396	Adrénoleucodystrophie liée à l'X	X-CALD
139399	Adrénoleucodystrophie liée à l'X	
166260	Dentinogenèse imparfaite	DGI-2 DI-2 Dentinogenèse imparfaite type Shields 2 Dysplasie de Capdepont
171871	Pseudohypoaldostéronisme type 1	Pseudohypoaldostéronisme type 1 autosomique dominant
171876	Pseudohypoaldostéronisme type 1	Pseudohypoaldostéronisme type 1 autosomique récessif
216445	Surdit� génétique non syndromique	Surdit� génétique isolée prélinguale
216452	Surdit� génétique non syndromique	Surdit� génétique isolée postlinguale
216796	Ostéogenèse imparfaite	OI type 1 Ostéogenèse imparfaite légère Ostéogenèse imparfaite sans déformation Syndrome d'Adair-Dighton Syndrome de Van der Hoeve
216812	Ostéogenèse imparfaite	OI type 3 Ostéogenèse imparfaite progressive déformante Ostéogenèse imparfaite sévère
216820	Ostéogenèse imparfaite	OI type 4
216828	Ostéogenèse imparfaite	OI type 5
216866	Neurodégénérescence associée à un déficit en pantothénate kinase	NBIA1, forme classique Neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer type 1, forme classique PKAN, forme classique
216981	Maladie de Niemann-Pick type C	Maladie de Niemann-Pick type C, forme classique

217085	Mucopolysaccharidose type 2	Déficit en iduronate 2-sulfatase type A MPS2A MPSIIA Maladie de Hunter type A Mucopolysaccharidose type 2A Mucopolysaccharidose type II, forme sévère Mucopolysaccharidose type IIA
228302	Déficit en carnitine palmitoyltransférase II	CPT2 forme adulte CPT2 forme myopathique CPTII forme adulte CPTII forme myopathique Déficit en carnitine palmitoyltransférase II, forme adulte Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2, forme adulte Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2, forme myopathique
231169	Syndrome d'Usher	USH1
231178	Syndrome d'Usher	USH2
231512	Syndrome de Hermansky-Pudlak	SHP sans fibrose pulmonaire
231679	Insuffisance somatotrope non acquise isolée	Déficit congénital isolé en STH type II Déficit congénital isolé en hormone de croissance type II
247667	Hypophosphatasie	Maladie de Rathburn de l'enfant Phosphoéthanolaminurie de l'enfant
247698	Néoplasie endocrinienne multiple type 2	MEN2A Syndrome PTC Syndrome de Sipple
247798	Polypose adénomateuse familiale atténuée	PAF atténuée liée à MUTYH PAFA liée à MUTYH Polypose rectocolique familiale atténuée liée à MUTYH
247806	Polypose adénomateuse familiale atténuée	PAF atténuée liée à APC PAFA liée à APC Polypose rectocolique familiale atténuée liée à APC
250984	Syndrome de Stickler	
252018	Tératome extragonadique	
255182	Déficit en pyruvate déshydrogénase	Déficit en complexe 2-oxoglutarate Déficit en complexe déshydrogénase des alpha-cétoacides à chaînes ramifiées Déficit en composé E3 du complexe pyruvate déshydrogénase Déficit en diaphorase Déficit en dihydrolipoyl déshydrogénase Déficit en lipoamide déshydrogénase Déficit en protéine L du système de clivage de la glycine Déficit en protéine X du complexe pyruvate déshydrogénase
268261	Syndrome de déficience intellectuelle associé à DYRK1A	Del(21)(q22.13q22.2) Monosomie 21q22.13q22.2 Syndrome de microdélétion 21q22.13q22.2
280229	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher	
284343	Blastome pleuropulmonaire	PPBFTDS Syndrome DICER1 Syndrome de susceptibilité familiale au BPP
284408	Déficit isolé en glycérol kinase	
284963	Syndrome de Marfan	MFS1
293910	Dysplasie ventriculaire droite arythmogène familiale isolée	Cardiomyopathie ventriculaire arythmogène familiale isolée avec prédominance à droite Cardiomyopathie ventriculaire arythmogène familiale isolée, forme classique Dysplasie ventriculaire arythmogène familiale isolée, forme classique

309185	Maladie de Tay-Sachs	Déficit en hexosaminidase A, forme juvénile Gangliosidose à GM2 variant B, forme juvénile
309282	Alpha-mannosidose	Déficit en alpha-D-mannosidase lysosomale, forme infantile
309297	Mucopolysaccharidose type 4	Déficit en GALNS Définit en N-acetylgalactosamine-6-sulfate sulfatase Définit en galactosamine-6-sulfatase MPS4A Maladie de Morquio type A Mucopolysaccharidose type IVA
315306	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase classique	HCS classique par 21-OHD avec perte de sel
315311	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase classique	HCS classique virilisante par 21-OHD
329918	Glomérulonéphrite membranoproliférative primaire	GNMP non médiée par les Ig GNMP non médiée par les immunoglobulines Glomérulonéphrite membranoproliférative non médiée par les Ig Glomérulonéphrite membranoproliférative non médiée par les immunoglobulines MPGN non médiée par les Ig MPGN non médiée par les immunoglobulines
353284	Syndrome de Rubinstein-Taybi	FGLDS2 FS2 MMT type 2 Syndrome de Brunner-Winter type 2 Syndrome de brachydactylie-petite taille-microcéphalie
391646	Syndrome de Feingold	Syndrome de microcéphalie-anomalies digitales-intelligence normale type 2 Syndrome de microcéphalie-déficience intellectuelle-fistule trachéo-oesophagienne type 2
402041	Acidose tubulaire rénale distale	AR dRTA ATR distale autosomique récessive ATRd AR
454840	Polypose adénomateuse familiale atténuée	PAF atténuée associée à NTHL1 PAFA associée à NTHL1
464311	Syndrome de déficience intellectuelle associé à DYRK1A	
466950	Syndrome de dysmorphie faciale-retard de développement-troubles du comportement associé à WAC	
556030	Hypoaldostéronisme familial	Déficit en aldostérone synthase sévère Hypoaldostéronisme familial hyperréninémique à début précoce

Malformation syndrome

8	Syndrome 47,XXY	Disomie Y Double Y
40	Dysplasie acromésomélique type Maroteaux	
52	Syndrome d'Alagille	Dysplasie artério-hépatique Paucité des voies biliaires syndromique Syndrome d'Alagille-Watsons
53	Ostéopétrose d'Albers-Schönberg	Ostéopétrose autosomique dominante type 2
72	Syndrome d'Angelman	
84	Anémie de Fanconi	Pancytopenie de Fanconi
87	Syndrome d'Apert	ACS1 Acro-céphalo-syndactylie type 1
107	Syndrome BOR	Syndrome branchio-oto-rénal
109	Syndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba	BRRS Syndrome de Myhre-Rikey-Smith

115	Arachnodactylie congénitale avec contractures	Arthrogrypose distale type 9 Syndrome CCA Syndrome de Beals Syndrome de Beals-Hecht
116	Syndrome de Beckwith-Wiedemann	BWS Syndrome d'omphalocèle-macroglossie-gigantisme Syndrome de Wiedemann-Beckwith
122	Syndrome de Birt-Hogg-Dubé	Fibrofolliculome avec trichodiscome et acrochordons
126	Syndrome de blépharophimosis-ptosis-épicanthus inversus	Blépharophimosis types 1 et 2
127	Syndrome de Borjeson-Forssman-Lehmann	BFLS Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-anomalies endocrines
138	Syndrome CHARGE	Association CHARGE Syndrome de Hall-Hittner
140	Dysplasie campomélique	Nanisme campomélique
162	Syndrome de cataracte-glaucome	
192	Syndrome de Coffin-Lowry	CLS
193	Syndrome de Cohen	
195	Syndrome du cat-eye	CES Syndrome de l'oeil de chat Syndrome des yeux de chat
199	Syndrome de Cornelia de Lange	Syndrome de Brachmann-de Lange
207	Maladie de Crouzon	Dysostose craniofaciale de Crouzon
233	Syndrome de Duane	DRS DURS Syndrome de Stilling-Turk-Duane Syndrome de rétraction de Duane Duplication 9p Trisomie du bras court du chromosome 9
236	Trisomie 9p	
240	Dyschondrostéose de Léri-Weill	Syndrome de Léri-Weill
249	Dysplasie fibreuse des os	
280	Syndrome de Wolf-Hirschhorn	Délétion distale 4p Délétion télomérique 4p Monosomie distale 4p Syndrome 4p-
281	Monosomie 5p	Délétion 5p Syndrome du cri du chat
289	Syndrome d'Ellis-Van Creveld	Dysplasie chondroectodermique Dysplasie mésoectodermique
308	Maladie de Unverricht-Lundborg	EMP type 1 Epilepsie myoclonique progressive type 1 MUL PME type 1 DGX Dysmorphie de Simpson SGBS SGBS1 Syndrome de Golabi-Rosen Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel type 1 Syndrome de dysplasie-gigantisme lié à l'X
373	Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel	Dysplasie OAV Dysplasie facio-auriculo-vertébrale Dysplasie oculo-auriculo-vertébrale OAVS Spectre étendu de la microsomie hémifaciale Syndrome oculo-auriculo-vertébral
374	Syndrome de Goldenhar	NBCCS Naevomatose basocellulaire Syndrome de Gorlin-Goltz
377	Syndrome de Gorlin	
380	Syndrome de céphalopolysyndactylie de Greig	GCPS SCPG
392	Syndrome de Holt-Oram	Dysplasie atrio-digitale type 1 HOS Syndrome cardiomélique type 1 Syndrome coeur-main type 1 Syndrome coeur-membres type 1
464	Incontinentia pigmenti	Syndrome de Bloch-Siemens Syndrome de Bloch-Sulzberger
474	Syndrome de Jeune	Dystrophie thoracique asphyxiante de Jeune Dystrophie thoracique asphyxiante de nouveau-né JATD

475	Syndrome de Joubert	Syndrome de Joubert classique Syndrome de Joubert pur Syndrome de Joubert type A Syndrome de Joubert-Boltshauser
500	Syndrome de Noonan avec lentiginos multiples	Lentiginose cardiomyopathique Syndrome LEOPARD Syndrome des lentiginos multiples familial
502	Syndrome trichorhinophalangien type 2	Délétion 8q24.1 Monosomie 8q24.1 Syndrome de Langer-Giedion Syndrome tricho-rhinophalangien type 2
534	Syndrome oculo-cérébro-rénal	Dystrophie oculo-cérébro-rénale Déficit en phosphatidylinositol 4,5-biphosphate 5-phosphatase Maladie de Lowe OCR OCRL Syndrome de Lowe
567	Syndrome de délétion 22q11.2	22q11DS CATCH 22 Microdélétion 22q11.2 Monosomie 22q11 Syndrome cardio-facial de Cayler Syndrome de DiGeorge Syndrome de Sedlackova Syndrome de Shprintzen Syndrome de Takao Syndrome des anomalies conotruncales et de la face Syndrome vélo-cardio-facial Séquence de DiGeorge
627	Syndrome de Nance-Horan	
640	Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression	HNPP Microdélétion hétérozygote 17p11.2p12 Neuropathie tomaculaire
648	Syndrome de Noonan	
705	Syndrome de Pendred	Syndrome de goitre-surdité
709	Syndrome de Peters plus	Syndrome d'anomalie de Peters-nanisme Syndrome de Krause-Kivlin Syndrome de Krause-van Schooneveld-Kivlin
710	Syndrome de Pfeiffer	ACS5 Acro-céphalo-syndactylie type 5
718	Syndrome de Pierre Robin isolé	Séquence de Pierre Robin isolée
744	Syndrome de Protée	Syndrome de Proteus Syndrome de gigantisme partiel-hémihypertrophie-macrocéphalie
782	Syndrome d'Axenfeld-Rieger	Syndrome d'Axenfeld Syndrome de Rieger
783	Syndrome de Rubinstein-Taybi	Syndrome des pouces et des gros orteils trop larges
792	Rétinoschisis lié à l'X	Rétinoschisis juvénile lié à l'X XLRS
794	Syndrome de Saethre-Chotzen	ACS3 Acro-céphalo-syndactylie type 3 SCS
818	Syndrome de Smith-Lemli-Opitz	Déficit en 7-déhydrocholestérol réductase SLOS Syndrome RSH Syndrome SLO
819	Syndrome de Smith-Magenis	Syndrome de microdélétion 17p11.2
857	Syndrome de Townes-Brocks	Syndrome REAR TBS
861	Syndrome de Treacher-Collins	Dysostose mandibulo-faciale sans anomalies des extrémités Syndrome de Franceschetti-Klein
870	Trisomie 21	Syndrome de Down
881	Syndrome de Turner	Syndrome 45,X Syndrome 45,X/46,XX
884	Tétrasonie 12p	Isochromosome 12p en mosaïque Isochromosome 12p surnuméraire Syndrome de Pallister-Killian
887	Association VACTERL/VATER	Association VACTERL Association VATER
888	Syndrome de Van der Woude	Syndrome de fente labiopalatine-fistules de la lèvre inférieure

893	Syndrome WAGR	Del(11)(p13) Délétion 11p13 Monosomie 11p13 Syndrome de tumeur de Wilms-aniridie-anomalies génito-urinaires-déficience intellectuelle
904	Syndrome de Williams	Délétion 7q11.23 Monosomie 7q11.23 Syndrome de Williams-Beuren
908	Syndrome de l'X fragile	FXS Syndrome FRAXA Syndrome FraX Syndrome de Martin-Bell
915	Syndrome d'Aarskog-Scott	Dysplasie faciogénitale Syndrome d'Aarskog Syndrome facio-digito-génital
955	Acro-ostéolyse autosomique dominante	Acro-dento-ostéodysplasie Acrostéolyse autosomique dominante Arthro-dento-ostéodysplasie Dysplasie acro-dento-osseuse Syndrome de Cheney Syndrome de Haidu-Cheney
959	Syndrome acro-réno-oculaire	
974	Syndrome d'Adams-Oliver	Anomalies des membres, du crâne et du cuir chevelu Syndrome d'anomalie congénitale du cuir chevelu-anomalies distales des membres Syndrome d'anomalie congénitale du cuir chevelu-réduction distale des membres
1001	Syndrome de microdélétion 2q37	Del(2)(q37) Délétion 2q37 Monosomie 2q37qter Ostéodystrophie héréditaire d'Albright type 3 Syndrome de brachydactylie-déficience intellectuelle
1031	Syndrome d'amélogenèse imparfaite-néphrocalcinose	Syndrome ERS Syndrome rein-émail
1114	Aplasia cutis congenita	
1190	Atélostéogenèse type I	AO1 AOI Atélostéogenèse type 1 Chondrodysplasie à cellules géantes Dysplasie spondylo-huméro-fémorale
1276	Syndrome de brachydactylie-hypertension artérielle	Brachydactylie type E avec petite taille et hypertension Syndrome de Bilginturan FGLDS FS MODED Syndrome ODED Syndrome d'anomalies digitales-fentes palpébrales courtes-atrésie oesophagienne ou duodénale Syndrome de Brunner-Winter Syndrome de microcéphalie-anomalies digitales-intelligence normale Syndrome de microcéphalie-déficience intellectuelle-fistule trachéo-oesophagienne Syndrome de microcéphalie-syndrome oculo-digito-oesophago-duodéal Syndrome oculo-digito-oesophago-duodéal
1305	Syndrome de Feingold	
1306	Syndrome de Buschke-Ollendorff	Dermatofibrose lenticulaire disséminée avec ostéopoecilie Dermatofibrose lenticulaire disséminée avec ostéopoïkilose
1328	Maladie de Camurati-Engelmann	Dysplasie diaphysaire progressive
1340	Syndrome cardio-facio-cutané	Syndrome CFC
1425	Syndrome de Desbuquois	DBQD Dysplasie de Desbuquois
1442	Syndrome du chromosome 18 en anneau	Chromosome 18 en anneau
1444	Syndrome du chromosome 20 en anneau	Chromosome 20 en anneau
1446	Syndrome du chromosome 22 en anneau	Chromosome 22 en anneau Syndrome r(22)
1452	Dysostose cléido-crânienne	Dysplasie cléido-crânienne

1465	Syndrome de Coffin-Siris	CSS
1520	Dysplasie cranio-fronto-nasale	CFND CFNS DCFN SCFN Syndrome cranio-fronto-nasal
1522	Dysplasie cranio-métaphysaire	
1552	Syndrome de Currarino	Triade de Currarino
1570	Symbrachydactylie des pieds et des mains	Syndrome de De Smet-Fabry-Fryns
1571	Syndrome de Knobloch	Syndrome de Knobloch-Layer Syndrome de décollement de la rétine-encéphalocèle occipitale
1590	Monosomie distale 13q	Délétion 13q32 Délétion distale 13q Délétion télomérique 13q Monosomie 13q32
1600	Monosomie 18q	Délétion 18q Syndrome 18q-Del(1)(p36) Délétion 1p36 Délétion 1pter Délétion subtélomérique 1p36 Monosomie 1p36 Monosomie 1pter
1606	Syndrome de délétion 1p36	Délétion distale 7q36 Délétion télomérique 7q36 Monosomie 7qter
1636	Monosomie distale 7q36	Délétion distale 9p Délétion télomérique 9p Monosomie 9pter
1642	Monosomie distale 9p	
1708	Trisomie 16 en mosaïque	
1713	Syndrome de microduplication 17p11.2	Syndrome de Potocki-Lupski Trisomie 17p11.2
1717	Trisomie distale 19q	Duplication distale 19q Duplication télomérique 19q Trisomie 19qter
1727	Syndrome de microduplication 22q11.2	Dup(22)(q11) Duplication 22q11.2 Trisomie 22q11.2
1756	Duplication caudale	Dipygus Syndrome de la chorde dorsale fendue
1762	Trisomie Xq28	Duplication distale Xq Duplication télomérique Xq
1797	Dysostose spondylo-costale autosomique dominante	Dysplasie spondylo-costale autosomique dominante
1885	Ectopie du cristallin familiale	Ectopie du cristallin isolée
1892	Syndrome d'ectrodactylie-polydactylie	
1906	Embryofetopathie au valproate	Embryofetopathie à l'acide valproïque Embryopathie au valproate Embryopathie à l'acide valproïque Exposition anténatale au valproate Exposition anténatale à l'acide valproïque
1915	Syndrome d'alcoolisation foetale	ACLA Anomalies congénitales multiples liées à l'alcool EAF ETCAF Effets de l'alcool sur le fœtus Effets de l'alcoolisation foetale Embryofetopathie alcoolique Embryopathie alcoolique Ensemble des troubles causés par l'alcoolisation foetale Exposition anténatale à l'alcool Foetopathie alcoolique SAF Syndrome d'alcoolisme foetal Syndrome de Lemoine TNDLA TSAF Trouble neurologique du développement lié à l'alcool Troubles du spectre de l'alcoolisation foetale
2019	Complexe fémoro-péronéo-cubital	Complexe FFU Dysostose fémoro-péronéo-cubitale Syndrome fémoro-péronéo-cubital
2044	Syndrome de Floating-Harbor	

2065	Syndrome de Galloway-Mowat	Syndrome de Galloway Syndrome de microcéphalie-syndrome néphrotique-sclérose mésangiale Syndrome de néphrose-migration neuronale anormale
2108	Syndrome de Hallermann-Streiff	Syndrome dyscéphalique de François Syndrome oculomandibulofacial
2152	Syndrome de Mowat-Wilson	Syndrome de maladie de Hirschsprung-déficiência intellectuelle
2237	Syndrome d'hypoparathyroïdie-surdité neurosensorielle-dysplasie rénale	Syndrome HDR Syndrome de Barakat
2254	Hypoplasie pontocérébelleuse type 1	HPC1 PCH1
2322	Syndrome Kabuki	Kabuki make-up Syndrome de Niikawa-Kuroki
2332	Syndrome KBG	Syndrome de K.B.G. Syndrome de petite taille-anomalies faciales et squelettiques-déficiência intellectuelle-macrodontie
2345	Syndrome de Klippel-Feil isolé	Fusion congénitale des segments cervicaux Fusion congénitale des vertèbres cervicales Malformation de Klippel-Feil Séquence de Klippel-Feil
2412	Syndrome de luxation de la hanche-dysmorphie	Syndrome de Collins-Pope
2440	Malformation des mains et pieds fendus isolée	Ectrodactylie SHFM
2499	Métachondromatose	
2526	Syndrome de microcéphalie-lymphoedème-choriorétinopathie	MLCRD
2588	Syndrome de Myhre	Syndrome de dysmorphie faciale-déficiência intellectuelle-petite taille-surdité
2614	Syndrome nail-patella	Onycho-ostéodysplasie Ostéo-onychodysplasie héréditaire Syndrome de Turner-Kieser
2616	Syndrome 3M	Dysplasie dolichospondylique Nanisme 3M Petite taille type iakoute Petite taille type yakoute Syndrome 3-M Syndrome de Le Merrer Syndrome du faciès boudeur
2637	Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial type II	MOPD type II Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial de Majewski type 2
2662	Syndrome de Keipert	Syndrome naso-digito-acoustique
2701	Syndrome Noonan-like avec cheveux anagènes caducs	NS/LAH Syndrome Tosti
2707	Syndrome oculo-cérébro-facial type Kaufman	
2710	Dysplasie oculo-dento-digitale	Dysplasie oculo-dento-osseuse Syndrome de Meyer-Schwickerath
2712	Syndrome oculo-facio-cardio-dentaire	Syndrome OFCD Syndrome de cataracte-microphthalmie-radiculomégalie-défaut du septum cardiaque
2750	Syndrome oro-facio-digital type 1	OFD1 OFD OFDS1 OFDSI Syndrome de Papillon-Léage-Psaume
2771	Syndrome de Bruck	Syndrome d'ostéogenèse imparfaite-contractions articulaires
2856	Syndrome de persistance des canaux de Müller	Dérivés müllériens persistants Homme à utérus PMDS

2886	Syndrome TARP	Syndrome de Pierre Robin-malformations cardiaques-pieds bots Syndrome de séquence de Pierre Robin-malformations cardiaques-pieds bots
2896	Syndrome de Pitt-Hopkins	
2911	Syndrome de Poland	Anomalie de Poland Séquence de Poland
2924	Polykystose hépatique isolée	ADPCLD PCLD Polykystose hépatique autosomique dominante
2990	Syndrome des ptérygius multiples autosomique récessif	EVMP5 Syndrome d'Escobar Syndrome des ptérygius multiples autosomique récessif non létal
2995	Syndrome de Baraitser-Winter cérébrofrontofacial	
3027	Séquence de régression caudale	Dysplasie caudale Syndrome d'agénésie sacrée Syndrome de régression caudale SBBYSS Syndrome d'hypothyroïdie-dysmorphie-
3047	Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type SBBYS	polydactylie post-axiale-déficience intellectuelle Syndrome de Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson
3051	Syndrome de déficience intellectuelle-hypotrichose-brachydactylie	Syndrome de Nicolaidis-Baraitser
3071	Syndrome de Costello	Syndrome FCS Syndrome facio-cutanéosquelettique
3103	Syndrome de Roberts	Phocomélie SC Syndrome de phocomélie SC de Roberts Syndrome pseudothalidomide Syndrome pseudothalidomide SC
3138	Syndrome cubito-mammaire	Syndrome cubito-mammaire de Pallister Syndrome de Schinzel UMS
3157	Spectre de dysplasie septo-optique	DSO Dysplasie septo-optique SOD Syndrome de De Morsier
3205	Syndrome de Sturge-Weber	Angiomatose de Sturge-Weber-Krabbe Angiomatose encéphalofaciale Angiomatose encéphalotrigéminée SSW SWS Syndrome de Sturge-Weber-Dimitri Syndrome de Sturge-Weber-Krabbe
3206	Syndrome de Stüve-Wiedemann	Dysplasie de Stüve-Wiedemann SJS2 Syndrome Schwartz-Jampel néonatal Syndrome Schwartz-Jampel type 2
3238	Syndrome cardio-spondylo-carpo-facial	Syndrome d'anomalie de la valve mitrale-surdité-anomalie squelettique Syndrome de Forney Syndrome de Forney-Robinson-Pascoe
3275	Synostose spondylo-carpo-tarsienne	Synspondylisme congénital Chromosome 15
3306	Duplication/inversion 15q11	isocentrique Invdup(15) Tétrasomie non distale 15q Tétrasomie non télomérique idic(15)
3307	Tétrasomie 18p	Isochromosome 18p
3309	Tétrasomie 5p	Isochromosome 5p
3310	Tétrasomie 9p	Isochromosome 9p surnuméraire

3329	Syndrome de tibia aplasique-ectrodactylie	Aplasia du tibia avec anomalie des mains et pieds fendus Hémimélie tibiale avec malformation des mains et pieds fendus Malformation des mains et pieds fendus associée à une aplasia des os longs Malformation des mains et pieds fendus avec une anomalie des os longs Syndrome SHFLD Syndrome d'hémimélie tibiale-ectrodactylie
3339	Syndrome de Toriello-Lacassie-Droste	Syndrome d'aplasie cutanée congénitale-dermoïdes épibulbaires
3342	Syndrome de tortuosité artérielle	ATS Syndrome de flexuosité artérielle
3375	Trisomie X	Syndrome 47,XXX Syndrome XXX Syndrome du triple X Syndrome triplo-X
3377	Syndrome de trismus-pseudocamptodactylie	Arthrogrypose distale type 7 Syndrome de Dutch-Kentucky Syndrome de Hecht Syndrome de Hecht-Beals
3378	Trisomie 13	Syndrome de Patau
3454	Syndrome de déficience intellectuelle-retard de développement-contractures	Syndrome de Wieacker-Wolff Syndrome des contractures du pied-atrophie musculaire-apraxie oculomotrice
36367	Monosomie distale 1q	Délétion distale 1q Délétion télomérique 1q Monosomie 1qter
42775	Syndrome PHACE	Syndrome de Pascual-Castroviejo type 2
48652	Monosomie 22q13	Délétion 22q13 Syndrome de Phelan-McDermid
60030	Syndrome de Loey-Dietz	
60040	Syndrome mégalencéphalie-malformation capillaire-polymicrogyrie	MCAP MCM MCMTC Syndrome de macrocéphalie-cutis marmorata telangiectatica congenita Syndrome de mégalencéphalie-cutis marmorata telangiectatica congenita Syndrome macrocéphalie-malformation capillaire Syndrome mégalencéphalie-malformation capillaire
65286	Syndrome de microdélétion 3q29	Del(3)(q29) Délétion 3q29 Délétion 3qter Monosomie 3q29 Monosomie 3qter Syndrome de délétion subtélomérique 3q
75857	Syndrome de délétion 6q terminale	
77258	Syndrome trichorhinophalangien types 1 et 3	
79113	Syndrome de dysostose mandibulo-faciale-microcéphalie	Syndrome MFDM
79490	Malformation lymphatique microkystique	Lymphangiome capillaire Lymphangiome microkystique Lymphangiome superficiel Malformation lymphatique capillaire Malformation lymphatique microkystique tissulaire infiltrante Malformation lymphatique superficielle
83454	Malformation glomuveineuse	Glomangioma multiples héréditaires Glomangiomatose Malformation veineuse avec cellule glomique Tumeurs glomiques multiples
85193	Ostéoporose idiopathique juvénile	IJO OIJ Ostéoporose juvénile
85200	Syndrome ischio-vertébral	Dysostose ischio-spinale Dysplasie ischio-vertébrale

85279	Déficience intellectuelle liée à l'X syndromique par mutation de JARID1C	
85287	Déficience intellectuelle liée à l'X type Siderius	
85328	Déficience intellectuelle liée à l'X type Turner	
85329	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypotonie-dysmorphie faciale-comportement agressif	
93256	Syndrome tremblement-ataxie lié à une prémutation de l'X fragile	Syndrome FXTAS
93304	Brachyolmie autosomique dominante	Brachyolmie type 3
93383	Brachydactylie type B	
93388	Brachydactylie type A1	Brachydactylie type Farabee
96061	Trisomie 8 en mosaïque	Syndrome de Warkany Trisomie du chromosome 8 en mosaïque
96072	Syndrome de microduplication 4p16.3	Duplication distale 4p Duplication télomérique 4p Trisomie 4pter Trisomie distale 4p
96096	Trisomie distale 4q	Duplication distale 4q Duplication télomérique 4q Trisomie 4qter
96102	Trisomie distale 10q	Duplication distale 10q Duplication télomérique 10q Trisomie 10qter
96121	Syndrome de microduplication 7q11.23	Dup(7)(q11.23) Trisomie 7q11.23
96125	Monosomie distale 6p	Délétion distale 6p Monosomie 6p25 Monosomie 6pter Syndrome de délétion subtélomérique 6p Syndrome de microdélétion 6p25
96129	Monosomie distale 19p13.3	Délétion distale 19p Délétion télomérique 19p
96145	Monosomie distale 4q	Délétion distale 4q Délétion télomérique 4q Monosomie 4qter
96148	Monosomie distale 10q	Délétion distale 10q Délétion télomérique 10q Monosomie 10qter
96168	Monosomie 13q34	Del(13)(q34) Délétion distale 13q34 Délétion subtélomérique 13q34
96169	Syndrome de Koolen-De Vries	KdVS
96170	Syndrome d'Emanuel	Chromosome supernuméraire der(22)
96181	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 6	UPD(6) maternelle UPD(6)mat
97297	Syndrome de Bohring-Opitz	Syndrome BOS Syndrome C-like Syndrome Oberklaid-Danks Syndrome d'Opitz-like-trigonocéphalie Syndrome de Bohring
98797	Isochromosomie Yq	
98938	Microphtalmie colobomateuse	MAC Syndrome de microphtalmie-anophtalmie-colobome Syndrome de microphtalmie-kyste colobomateux
99741	Syndrome de King-Denborough	Syndrome de Koussef-Nichols
99776	Trisomie 9 en mosaïque	
137605	Syndrome de Legius	Syndrome NF1-like Syndrome neurofibromatose 1-like
137667	Malformation capillaire-malformation artérioveineuse	CM-AVM
137888	Syndrome auriculo-condytaire	Syndrome des oreilles en forme de point d'interrogation
139474	Syndrome de microduplication 17q11.2	Dup(17)(q11.2) Syndrome de Grisart-Destrée Trisomie 17q11.2

140944	Syndrome CLOVES	Syndrome d'excroissance lipomateuse congénitale-malformation vasculaire-naevus épidermique-anomalie rachidienne Syndrome d'excroissance lipomateuse congénitale-malformation vasculaire-naevus épidermique-anomalie squelettique
141136	Syndrome otomandibulaire	Dysostose oto-mandibulaire Microsomie hémifaciale Microsomie latéro-faciale Syndrome du premier arc branchial
163976	Déficiences intellectuelles liées à l'X type Van Esch	
171680	Lissencéphalie due à une mutation de TUBA1	
199318	Syndrome de microdélétion 15q13.3	Del(15)(q13.3) Monosomie 15q13.3
217340	Syndrome de microduplication 17q21.31	Dup(17)(q21.31) Trisomie 17q21.31
217377	Syndrome de microduplication Xp11.22p11.23	Dup(X)(p11.22p11.23) Trisomie Xp11.22p11.23
221061	Cavernomatose cérébrale familiale	Angiome caverneux cérébral familial Angiome caverneux cérébral héréditaire Cavernome cérébral héréditaire Malformation caverneuse cérébrale familiale Malformation caverneuse cérébrale héréditaire
228384	Syndrome de microdélétion 5q14.3	Del(5)(q14.3) Monosomie 5q14.3
228402	Syndrome de microdélétion 2q23.1	Del(2)(q23.1) Monosomie 2q23.1 Syndrome pseudo-Angelman
228410	Syndrome de la maladie cardiaque polyvalvulaire	Syndrome PHD
238446	Syndrome de microduplication 15q11q13	Dup(15)(q11q13) Syndrome de duplication 15q11q13 Trisomie 15q11q13
238769	Syndrome de microdélétion 1q44	Del(1)(q44) Monosomie 1q44
250989	Syndrome de microdélétion 1q21.1	Del(1)(q21) Monosomie 1q21.1
250994	Syndrome de microduplication 1q21.1	Dup(1)(q21.1) Trisomie 1q21.1
251014	Syndrome de microdélétion 2q31.1	Del(2)(q31.1) Monosomie 2q31.1
251038	Syndrome de microduplication 3q29	Trisomie 3q29
251071	Syndrome de microdélétion 8p23.1	Del(8)(p23.1) Monosomie 8p23.1
251076	Syndrome de duplication 8p23.1	Dup(8)(p23.1p23.1) Trisomie 8p23.1
254516	Syndrome de Temple	
261183	Syndrome de microdélétion 15q11.2	Del(15)(q11.2) Monosomie 15q11.2 Syndrome de microdélétion 15q11.2 BP1-BP2
261190	Syndrome de microdélétion 15q14	Del(15)(q14) Monosomie 15q14
261197	Syndrome de microdélétion 16p11.2 proximale	Del(16)(p11.2) proximale Monosomie 16p11.2 proximale
261204	Syndrome de microduplication 16p11.2p12.2	Dup(16)(p11.2p12.2) Trisomie 16p11.2p12.2
261211	Syndrome de microdélétion 16p11.2p12.2	Del(16)(p11.2p12.2) Monosomie 16p11.2p12.2
261222	Syndrome de microdélétion 16p11.2 distale	Del(16)(p11.2) distale Monosomie 16p11.2 distale
261236	Syndrome de microdélétion 16p13.11	Del(16)(p13.11) Monosomie 16p13.11
261243	Syndrome de microduplication 16p13.11	Dup(16)(p13.11) Trisomie 16p13.11
261257	Syndrome de microdélétion 17p13.3 distale	Del(17)(p13.3) distale Monosomie 17p13.3 distale
261265	Syndrome de microdélétion 17q12	Del(17)(q12) Monosomie 17q12
261272	Syndrome de microduplication 17q12	Dup(17)(q12) Trisomie 17q12
261295	Syndrome de microdélétion 20p12.3	Del(20)(p12.3) Monosomie 20p12.3

261330	Syndrome de microdélétion 22q11.2 distale	Del(22)(q11.2) distale Monosomie 22q11.2 distale
261337	Syndrome de microduplication 22q11.2 distale	Dup(22)(q11.2) distale Trisomie 22q11.2 distale
261494	Syndrome de Kleefstra	
276413	Syndrome de microdélétion 10q22.3q23.3	Del(10)(q22.3q23.3) Délétion 10q22.3q23.3 Monosomie 10q22.3q23.3
280640	Pachygyrie et polymicrogyrie occipitales	MCD occipital Malformation occipitale du développement cortical
293939	Syndrome de microduplication Xq28 distale	Dup(X)q(28) distale Trisomie Xq28 distale
293948	Syndrome de microdélétion 1p21.3	Del(1)(p21.3) Monosomie 1p21.3
300496	Syndrome d'anomalies congénitales multiples-hypotonie-épilepsie type 2	MCAHS type 2
314034	Syndrome de microduplication 7p22.1	Dup(7)(p22.1) Trisomie 7p22.1
319182	Syndrome de Wiedemann-Steiner	Syndrome d'hypertrichose-petite taille-dysmorphie faciale-retard de développement
329224	Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie craniofaciale-cryptorchidie	
363972	Syndrome Noonan-like avec leucémie myélomonocytaire juvénile	Syndrome CBL
369891	Syndrome de retard de développement-dysmorphie faciale par déficit en MED13L	
370079	Syndrome de microduplication 16p11.2 proximale	Dup(16)(p11.2) proximale Trisomie 16p11.2 proximale
391372	Syndrome de déficience intellectuelle-trouble sévère du langage-dysmorphie modérée	Syndrome FOXP1
391677	Syndrome de petite taille-atrophie optique-anomalie de Pelger-Huët	Syndrome SOPH
401973	Syndrome MEND	Troubles neurologiques masculins liés à EBP
401986	Syndrome de microdélétion 1p31p32	Del(1)(p31p32) Monosomie 1p31p32
404440	Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie faciale par haploinsuffisance de SETD5	
404443	Syndrome de grande taille-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale	Syndrome de Tatton-Brown-Rahman Syndrome de croissance excessive lié à DNMT3A
404448	Syndrome ADNP	Déficience intellectuelle syndromique-trouble du spectre de l'autisme liés à ADNP HVDAS Syndrome de Helsmoortel-Van Der Aa
404473	Syndrome de déficience intellectuelle-diplégie spastique progressive	
412069	Syndrome de déficience intellectuelle-apnée obstructive du sommeil-dysmorphie modérée associé à AHDC1	Syndrome de Xia-Gibbs
420179	Syndrome de croissance excessive de Malan	
435638	Syndrome de microdélétion 3p25.3	Del(3)p(25.3) Monosomie 3p25.3 Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-mouvements stéréotypés des mains
447980	Syndrome de microduplication 19p13.3	Dup(19)(p13.13)
453499	Syndrome de dysmorphie craniofaciale-anomalies squelettiques-cardiopathie-trouble neurologique du développement	Syndrome de Au-Kline

457193	Syndrome de déficience intellectuelle autosomique dominante-anomalies craniofaciales-hypotonie-cardiopathie	
457485	Syndrome de macrocéphalie-déficience intellectuelle-trouble neurologique du développement-petit thorax	Syndrome de Smith-Kingsmore syndrome MINDS
466943	Syndrome de dysmorphie faciale-retard de développement-troubles du comportement associé à WAC	
476126	Syndrome de micrognathie-infections récurrentes-troubles du comportement-déficience intellectuelle modérée	
480520	Syndrome de Caroli	
481152	Microcéphalie avec leucoencéphalopathie progressive associée à PYCR2	
485350	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X associé à CLCN4	
488586	Amyoplasie congénitale	
488632	Syndrome de déficience intellectuelle associé à TBCK	
508498	Syndrome de déficience intellectuelle-cardiopathie congénitale-petite taille-laxité ligamentaire	
521258	Syndrome de microduplication Xq25	Dup(X)(q25) Microtriplification Xq25

Morphological anomaly

619	Mésentère commun	
741	Prolapsus valvulaire mitral familial	
1478	Communication interatriale	ASD Anomalie du septum auriculaire CIA Communication interauriculaire ou anomalie auriculaire
1880	Malformation d'Ebstein	Anomalie d'Ebstein de la valve tricuspide
2128	Hémihyperplasie isolée	Hypertrophie hémicorporelle Hémihypertrophie isolée Syndrome hémi 3
2149	Hétérotopie neuronale nodulaire	
3181	Anomalie de Sprengel	Surélévation de l'omoplate
3193	Sténose aortique supravalvulaire	Rétrécissement aortique supravalvulaire SVAS
3366	Trigonocéphalie isolée	Craniosynostose non syndromique de la suture métopique
30391	Atrésie des voies biliaires isolée	
35098	Plagiocéphalie isolée	Plagiocéphalie synostotique Synostose unicomale non syndromique
35099	Brachycéphalie isolée	Synostose bicoronale non syndromique
83463	Microtie	
93108	Dysplasie rénale	
93338	Polysyndactylie	PPD4 Polydactylie préaxiale type 4
95496	Rupture de la tige pituitaire	PSIS Posthypophyse ectopique Rupture de la tige hypophysaire Syndrome d'interruption de la tige hypophysaire Syndrome d'interruption de la tige pituitaire
95706	Hypospadias postérieur	Hypospadias périnéal, scrotal ou pénoscrotal
99796	Hétérotopie sous-corticale en bandes	Hétérotopie laminaire sous-corticale
99798	Oligodontie	Agénésie dentaire sélective
101023	Fente du palais dur	
137902	Hypoplasie/aplasie isolée du nerf optique	

199306	Fente labio-palatine	FLP Fente labio-alvéolo-maxillo-palatine Fente labio-alvéolo-maxillo-vélo-palatine Fente labio-alvéolo-palatine Fente labio-maxillo-palatine Fente labio-maxillo-vélo-palatine
250923	Aniridie isolée	
268820	Méningocèle craniale	
268835	Lipomyéломéningocèle	
268861	Syndrome de la moelle attachée primaire	Fibrolipome du filum Filum court et épais Filum lipomateux Syndrome de traction du cône terminal, forme primaire
294983	Acheirie	Absence congénitale de mains Achirie
294988	Absence/hypoplasie congénitale du pouce	Hypodactylie du pouce Oligodactylie du pouce
295047	Macroductylie des orteils	Macroductylie du pied
295051	Hypertrophie des membres inférieurs	

Histopathological subtype

93213	Syndrome néphrotique idiopathique familial cortico-résistant	Syndrome néphrotique idiopathique familial cortico-résistant avec glomérulosclérose segmentaire focale
93218	Syndrome néphrotique idiopathique sporadique cortico-résistant	Syndrome néphrotique idiopathique sporadique cortico-résistant avec glomérulosclérose segmentaire focale
329931	Glomérulonéphrite membranoproliférative primaire	

Etiological subtype

181	Dysplasie ectodermique hypohidrotique	Dysplasie ectodermique anhidrotique liée à l'X Syndrome de Christ-Siemens-Touraine XHED
248	Dysplasie ectodermique hypohidrotique	AR-HED Dysplasie ectodermique anhidrotique autosomique récessive
777	Déficience intellectuelle non syndromique rare	
2512	Microcéphalie congénitale isolée	MCPH Microcéphalie vraie
71529	Obésité non syndromique génétique	Déficit en MC4R
79269	Mucopolysaccharidose type 3	Déficit en héparane sulfamidase MPS3A MPS3IA Mucopolysaccharidose type 3A Mucopolysaccharidose type 3IA
79270	Mucopolysaccharidose type 3	Déficit en N-acétyl-alpha-glucosaminidase MPS3B MPS3IB Mucopolysaccharidose type 3B Mucopolysaccharidose type 3IB
88616	Déficience intellectuelle non syndromique rare	AR-NSID NS-ARID
90635	Surdit� génétique non syndromique	Surdit� de perception isolée autosomique dominante type DFNA Surdit� de perception non syndromique autosomique dominante type DFNA Surdit� neurosensorielle isolée autosomique dominante type DFNA
90636	Surdit� génétique non syndromique	Surdit� de perception isolée autosomique récessive type DFNB Surdit� de perception non syndromique autosomique récessive type DFNB Surdit� neurosensorielle isolée autosomique récessive type DFNB

90641	Surdit� g�n�tique non syndromique	Surdit� de perception isol�e mitochondriale Surdit� de perception non syndromique mitochondriale Surdit� neurosensorielle mitochondriale isol�e
93579	Syndrome h�molytique et ur�mique atypique	SHU D- associ� � une anomalie du facteur H SHU atypique associ� � une anomalie du facteur H Syndrome h�molytique et ur�mique sans diarrh�e associ� � une anomalie du facteur H aHUS associ� � une anomalie du facteur H
93613	Cystinurie	
94065	Syndrome de d�ficiance intellectuelle associ� � SIN3A	Del(15)(q24) Monosomie 15q24
96147	Syndrome de Kleeftstra	9qSTDS Syndrome de Kleeftstra d� � une del(9)(q34) Syndrome de Kleeftstra d� � une d�l�tion subt�lom�rique 9q Syndrome de Kleeftstra d� � une monosomie 9q34
96182	Syndrome de Silver-Russell	UPD(7) maternelle UPD(7)mat
96184	Syndrome de Temple	UPD(14) maternelle UPD(14)mat
96193	Syndrome de Beckwith-Wiedemann	Disomie uniparentale mosa�ique d'origine paternelle chromosome 11 UPD(11) paternelle UPD(11)pat
96334	Syndrome de Kagami-Ogata	UPD(14) paternelle UPD(14)pat
98754	Syndrome de Prader-Willi	UPD(15) maternelle UPD(15)mat
98793	Syndrome de Prader-Willi	Syndrome de Prader-Willi d� � une monosomie 15q11q13 d'origine paternelle
98794	Syndrome d'Angelman	Syndrome d'Angelman d� � une monosomie 15q11-13 d'origine maternelle
98913	Syndrome myasth�nique cong�nital	
99413	Syndrome de Turner	
99810	Porenc�phalie	
100050	Angio-oed�me h�r�ditaire avec d�ficit en C1Inh	Angio-oed�me bradykinique h�r�ditaire de type I HAE 1 HAE-I Oed�me angioneurotique h�r�ditaire type I
177901	Syndrome de Prader-Willi	Syndrome de Prader-Willi d� � une monosomie 15q11q13 d'origine paternelle de type 1
177910	Syndrome de Prader-Willi	
178469	D�ficiance intellectuelle non syndromique rare	
228363	C�ro�ide-lipofuscinose neuronale infantile tardive	
231117	Syndrome de Beckwith-Wiedemann	
231140	Syndrome de Silver-Russell	
231144	Syndrome de Silver-Russell	
261537	Syndrome de Mowat-Wilson	Maladie de Hirschsprung et d�ficiance intellectuelle dues � une del(2)(q22) Maladie de Hirschsprung et d�ficiance intellectuelle dues � une microd�l�tion 2q22 Maladie de Hirschsprung et d�ficiance intellectuelle dues � une monosomie 2q22 Syndrome de Mowat-Wilson d� � une microd�l�tion 2q22
261552	Syndrome de Mowat-Wilson	Maladie de Hirschsprung et d�ficiance intellectuelle dues � une mutation ponctuelle de ZEB2
261572	Syndrome de bl�pharophimosis-ptosis-�picanthus inversus	Bl�pharophimosis types 1 et 2 dus � une mutation ponctuelle

261600	Syndrome d'Alagille	Dysplasie artério-hépatique due à une monosomie 20p12 Paucité des voies biliaires syndromique due à une monosomie 20p12 Syndrome d'Alagille dû à une monosomie 20p12 Syndrome d'Alagille-Watsons dû à une monosomie 20p12
261619	Syndrome d'Alagille	Dysplasie artério-hépatique due à une mutation ponctuelle de JAG1 Paucité des voies biliaires syndromique due à une mutation ponctuelle de JAG1 Syndrome d'Alagille-Watsons dû à une mutation ponctuelle de JAG1
261652	Syndrome de Kleefstra	
293633	Syndrome de De Bary	Déficit en PYCR1 Déficit en pyrroline-5-carboxylate réductase 1
309789	Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique	
330050	Encéphalopathie par défaut de fission mitochondriale et peroxysomale	Encéphalopathie par défaut de fission des mitochondries et peroxysomes associée à DNM1L
363700	Neurofibromatose type 1	Maladie de Recklinghausen par mutation ou délétion intragénique de NF1
363958	Syndrome de Koolen-De Vries	Del(17)(q21.31) Monosomie 17q21.31
398069	Syndrome de Prader-Willi	Syndrome de Schaaf-Yang
438216	encéphalopathie sévère neonatale associé à PURA	

Biological anomaly

206599	Elévation isolée asymptomatique de la créatine phosphokinase	Elévation isolée de la CPK HyperCKémie isolée asymptomatique
--------	--	--

Non rare in Europe

106 NON RARE EN EUROPE : Autisme

155 NON RARE EN EUROPE: Cardiomyopathie hypertrophique familiale isolée

NON RARE EN EUROPE: Cardiomyopathie hypertrophique obstructive familiale isolée | Cardiomyopathie hypertrophique obstructive idiopathique ou familiale | Cardiomyopathie hypertrophique obstructive primitive | Mycardiopathie obstructive hypertrophique familiale isolée | Mycardiopathie obstructive hypertrophique idiopathique ou familiale | Mycardiopathie obstructive hypertrophique primitive | Retrécissement sous-aortique hypertrophique familiale isolée | Retrécissement sous-aortique hypertrophique idiopathique ou familial | Retrécissement sous-aortique hypertrophique primitif | Sténose sous-aortique hypertrophique familiale isolée | Sténose sous-aortique hypertrophique idiopathique ou familiale | Sténose sous-aortique hypertrophique primitive

164	NON RARE EN EUROPE : Cavernome cérébral	NON RARE EN EUROPE: Angiome caverneux cérébral Hémangiome caverneux cérébral Malformation caverneuse cérébrale
336	NON RARE EN EUROPE : Dysplasie fibromusculaire artérielle	
357	NON RARE EN EUROPE : Syndrome de Gilbert	NON RARE EN EUROPE: Cholémie familiale Hyperbilirubinémie type 1
362	NON RARE EN EUROPE : Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase	NON RARE EN EUROPE: Déficit en G6PD Favisme
406	NON RARE EN EUROPE : Hypercholestérolémie familiale hétérozygote	NON RARE EN EUROPE: HeFH
462	NON RARE EN EUROPE : Ichtyose vulgaire autosomique dominante	
484	NON RARE EN EUROPE : Syndrome de Klinefelter	NON RARE EN EUROPE: Syndrome 47,XXY
555	NON RARE EN EUROPE : Maladie coeliaque	NON RARE EN EUROPE: Entéropathie sensible au gluten Intolérance au gluten MC Sprue coeliaque Sprue non-tropicale Stéatorrhée idiopathique
618	NON RARE EN EUROPE : Insuffisance ovarienne précoce	NON RARE EN EUROPE: Insuffisance ovarienne hypergonadotrope Insuffisance ovarienne primaire Ménopause précoce POF
64738	NON RARE EN EUROPE : Thrombophilie non rare	
95698	NON RARE EN EUROPE : Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase non-classique	
97562	NON RARE EN EUROPE : Hématurie familiale bénigne	
319658	NON RARE EN EUROPE : Déficience intellectuelle inexpliquée	

Obsolete

77	OBSOLÈTE : Aniridie	
1034	OBSOLETE : Maladie des brides amniotiques	
98335	OBSOLETE : Infertilité masculine avec virilisation normale due à une anomalie acquise des testicules	
98670	OBSOLETE : Dégénérescence vitréorétinienne	
99876	Syndrome d'Ehlers-Danlos type arthrochalasique	OBSOLETE: EDS VIIB SED VIIB
247871	OBSOLETE : Maladie auto-immune associée au vitiligo	
294937	OBSOLETE : Brachydactylie	
294992	OBSOLETE : Malformation des mains et pieds fendus isolée	OBSOLETE : Ectrodactylie de la main
308604	OBSOLETE : Glycogénose par déficit en maltase acide	OBSOLETE : Déficit en alpha-1,4-glucosidase acide de l'adulte Glycogénose type 2 de l'adulte Maladie de Pompe de l'adulte
480773	OBSOLETE: Syndrome FATCO	OBSOLETE: Syndrome FATCO