

Légende

A		B
1		
2	Les codes ORPHA actifs correspondent aux entités (<u>nom principal et tous ses synonymes</u>) qui sont désormais codables dans BaMaRa (champ "Maladie rare (Orphanet)").	
3		
4		
5	Les codes ORPHA inactifs correspondent aux entités (<u>nom principal et tous ses synonymes</u>) qui ne sont plus codables dans BaMaRa car ils ont été retirés de la nomenclature ORPHANET (codes rendus " obsolètes " ou " dépréciés "). S'y ajoutent les codes dont le niveau de classification a été changé de disorder ou sous-type au niveau groupe, codes qui sont dorénavant disponibles dans le champ "Description clinique".	
6		
7	Les codes ORPHA passés Non rare en Europe restent techniquement codables dans le champ "Maladie rare (Orphanet)" mais il est recommandé de ne plus les utiliser car les	
8	patients concernés ne relèvent normalement pas du codage dans BaMaRa.	
9		
10	Dans le champ "Description clinique", seuls les codes ORPHA de niveau groupe sont disponibles. Les changements de niveau de classification de codes ORPHA peuvent donc modifier la disponibilité dans le champ "Description clinique". Les codes sous-types ou disorder passés au niveau groupe sont ajoutés à la "description clinique". A l'inverse, les codes de niveau groupe passés disorder ou sous-types sont retirés. Enfin, les codes de niveau groupe ayant été retirés de la nomenclature Orphanet (obsolètes ou dépréciés) ne sont plus disponibles dans le champ "Description clinique".	

Nouveaux codes ORPHA actifs dans le champ "Maladie rare (Orphanet)"

Les codes ORPHA actifs correspondent aux entités (nom principal et tous ses synonymes) qui sont désormais codables dans BaMaRa (champ "Maladie rare (Orphanet)").

 **Maladie rare (Orphanet)**

Description clinique

2	707789	Anémie par hémoglobine instable due à la chaîne alpha globine	Unstable alpha globin chain variant disease	Disorder
3	707792	Anémie par hémoglobine instable due à la chaîne gamma globine	Unstable gamma globin chain variant disease	Disorder
4	707937	Syndrôme d'arthrogypose distale-scoliose progressive-déformation du pouce-altération de la proprioception	Distal arthrogyposis-progressive scoliosis-thumb deformity-impaired proprioception syndrome	Disorder
5	707983	Myopathie distale autosomique récessive à début précoce associée à TTN	Early-onset autosomal recessive TTN-related distal myopathy	Disorder
6	708007	Anomalie vasculaire intramusculaire à flux rapide	Intramuscular fast-flow vascular anomaly	Disorder
7	708014	Syndrôme de dysplasie ectodermique-dents de naissance-abcès cutané-hyperkératose plantaire-déficience auditive	Ectodermal dysplasia-natal teeth-skin abscesses-plantar hyperkeratosis-hearing impairment syndrome	Disorder
8	708019	Syndrôme de malformation cardiaque congénitale-dysplasie ectodermique-brachydactylie-télangiectasie	Congenital heart defect-ectodermal dysplasia- brachydactyly-telangiectasia syndrome	Disorder
9	708036	Dysplasie ectodermique avec agénésie des incisives latérales maxillaires et des dents antérieures mandibulaires	Ectodermal dysplasia with agenesis of maxillary lateral incisors and mandibular anterior teeth	Disorder
10	708043	Dysplasie ectodermique avec oligodontie-malformation des mains et pieds-hypoplasie des mamelons	Ectodermal dysplasia with oligodontia-hand and foot malformation-hypoplastic nipples	Disorder
11	708046	Malformation artérioveineuse périphérique	Peripheral arteriovenous malformation	Disorder
12	708051	Fistule artérioveineuse périphérique	Peripheral arteriovenous fistula	Disorder
13	708123	Myopathie distale autosomique dominante précoce associée à la nébuline	Autosomal dominant distal nebulin myopathy	Disorder
14	708126	Myopathie distale associée à DNAJB6	DNAJB6-related distal myopathy	Disorder
15	708129	Myopathie distale autosomique récessive associée à ACTN2	Autosomal recessive ACTN2-related distal myopathy	Disorder
16	708133	Myopathie distale autosomique dominante associée à ACTN2	Autosomal dominant ACTN2-related distal myopathy	Disorder
17	708166	Syndrôme de trouble neurodéveloppemental sévère-dysmorphie faciale-anomalies cérébrales-rénales-cardiaques	Severe neurodevelopmental disorder-facial dysmorphism-cerebral-renal-cardiac anomalies syndrome	Disorder
18	708171	Syndrôme de dysmorphie faciale-hypoplasie du corps calleux-encéphalopathie épileptique infantile	Facial dysmorphism-corpus callosum hypoplasia-infantile epileptic encephalopathy	Disorder
19	708178	Syndrôme de retard global de développement-apraxie de la parole-dysmorphie faciale-anomalies des membres et des paupières	Global developmental delay-speech apraxia-facial dysmorphism-limb and palpebral anomalies syndrome	Disorder
20	708203	Syndrôme de déficience intellectuelle-petites mains et pieds-épilepsie réfractaire	Intellectual disability-small hands and feet-drug-resistant epilepsy syndrome	Disorder
21	708208	Syndrôme de retard du développement-anomalies de la substance blanche-strabisme-infections récurrentes des voies respiratoires	Developmental delay-white matter abnormalities-strabismus-recurrent respiratory tract infections syndrome	Disorder
22	708651	Déficit en phosphoribosylformylglycinamide synthase	Phosphoribosylformylglycinamide synthase deficiency	Disorder
23	708684	Cystite à éosinophiles	Eosinophilic cystitis	Disorder
24	708895	Phénylcétonurie résistant à la tétrahydrobioptérine	Tetrahydrobiopterin-unresponsive phenylketonuria	Subtype of disorder
25	714041	Syndrôme de Straatsma	Straatsma syndrome	Disorder
26	714046	Lymphome choroïdien primitif	Primary choroidal lymphoma	Disorder
27	714070	Cécité nocturne stationnaire congénitale incomplète type Schubert-Bornschein	Incomplete congenital stationary night blindness, Schubert-Bornschein type	Subtype of disorder
28	714079	Cécité nocturne stationnaire congénitale complète type Schubert-Bornschein	Complete congenital stationary night blindness, Schubert-Bornschein type	Subtype of disorder
29	714090	Cécité nocturne stationnaire congénitale type Schubert-Bornschein	Congenital stationary night blindness, Schubert-Bornschein type	Disorder
30	714096	Cécité nocturne stationnaire congénitale type Riggs	Congenital stationary night blindness, Riggs type	Disorder
31	714101	Maculopathie aiguë idiopathique	Acute idiopathic maculopathy	Disorder
32	714109	Sidérose oculaire	Ocular siderosis	Disorder
33	714138	Hémangiome choroïdien circonscrit	Circumscribed choroidal hemangioma	Disorder
34	714150	Rétinoschisis foveomaculaire idiopathique non héréditaire stellaire	Stellate non-hereditary idiopathic foveomacular retinoschisis	Disorder
35	714154	Choroidite multifocale idiopathique	Idiopathic multifocal choroiditis	Disorder
36	714160	Syndrôme d'histioplasmose oculaire présumée	Presumed ocular histioplasmosis syndrome	Disorder
37	714164	Épithélioopathie en plaque	Acute posterior multifocal placoid pigment epitheliopathy	Disorder
38	714385	Syndrôme de retard global de développement-tolérance élevée à la douleur-déficience intellectuelle	Global developmental delay-high pain tolerance-intellectual disability syndrome	Disorder
39	714399	Syndrôme de retard global de développement-défauts de l'émail dentaire-ataxie	Global developmental delay-dental enamel defects-ataxia syndrome	Disorder
40	714404	Syndrôme de retard de développement-macrocéphalie-dysgénésie du corps calleux-déficience intellectuelle	Developmental delay-macrocephaly-corpus callosum dysgenesis-intellectual disability syndrome	Disorder
41	714407	Syndrôme de retard de développement-macrocéphalie-dysgénésie du corps calleux-déficience intellectuelle due à une mutation de NF1B	Developmental delay-macrocephaly-corpus callosum dysgenesis-intellectual disability syndrome due to NF1B mutation	Subtype of disorder
42	714410	Maladie inflammatoire de l'intestin associée à CARD8	CARD8-related inflammatory bowel disease	Disorder
43	714413	Syndrôme de microdélétion 9p23p22.2	9p23p22.2 microdeletion syndrome	Subtype of disorder
44	714423	Syndrôme inflammatoire de l'intestin-surdité-infections récurrentes à début infantile	Infantile-onset inflammatory bowel disease-hearing loss-recurrent infections syndrome	Disorder
45	714429	Syndrôme pseudo-TORCH type 3	Pseudo-TORCH syndrome type 3	Disorder
46	714472	Syndrôme inflammatoire de l'intestin-auto-immunité-infections sinopulmonaires-lymphadénopathie	Inflammatory bowel disease-autoimmunity-sinopulmonary infections-lymphadenopathy syndrome	Disorder
47	714477	Syndrôme inflammatoire de l'intestin précoce-lésions cutanées ulcéreuses-déficit immunitaire	Early-onset inflammatory bowel disease-ulcerative skin lesions-immunodeficiency syndrome	Disorder
48	714481	Colite ulcéreuse héréditaire sévère précoce associée à SCGN	SCGN-related severe early-onset hereditary ulcerative colitis	Disorder
49	714484	Maladie inflammatoire de l'intestin à début infantile associée à AGR2	AGR2-related infantile-onset inflammatory bowel disease	Disorder
50	714487	Syndrôme de diarrhée congénitale-inflammation gastro-intestinale-dysgénésie oculaire	Congenital diarrhea-chronic gastrointestinal inflammation-ocular dysgenesis syndrome	Disorder
51	714490	Diarrhée malabsorptive congénitale réfractaire associée à PERCC1	PERCC1-related congenital intractable malabsorptive diarrhea	Disorder
52	714493	Syndrôme de thrombocytopénie congénitale-infections récurrentes par déficit en WIP	Congenital thrombocytopenia-recurrent infections syndrome due to WIP deficiency	Disorder
53	714496	Syndrôme de déficit immunitaire-thrombocytopénie congénitale-hyperéosinophilie-colite-vasculrite	Immunodeficiency-congenital thrombocytopenia-hyper eosinophilia-colitis-vasculitis syndrome	Disorder
54	714652	PCDH19 avec crises groupées	PCDH19 clustering epilepsy	Disorder
55	714692	Granulome pyogénique disséminé congénital	Congenital disseminated pyogenic granuloma	Disorder
56	714702	Malformation artério-veineuse abdominale	Abdominal arteriovenous malformation	Disorder
57	714709	Malformation artérioveineuse médiastinale	Mediastinal arteriovenous malformation	Disorder
58	714715	Malformation artérioveineuse pelvienne	Pelvic arteriovenous malformation	Disorder
59	714726	Malformation artérioveineuse rétro-péritonéale	Retroperitoneal arteriovenous malformation	Disorder
60	714734	Sinus pericranii	Sinus pericranii	Disorder
61	714737	Malformation capillaire diffuse avec prolifération	Diffuse capillary malformation with overgrowth	Disorder
62	714785	Malformation veineuse unifocale sporadique	Unifocal sporadic venous malformation	Disorder

63	714806	Malformation veineuse multifocale sporadique	Multifocal sporadic venous malformation	Disorder
64	714872	Myosite induite par inhibiteur de point de contrôle immunitaire	Immune checkpoint inhibitor-induced myositis	Disorder
65	715125	Hémoglobine E-bêta-thalassémie intermédiaire	Hemoglobin E-beta-thalassemia intermedia	Subtype of disorder
66	715128	Hémoglobine E-bêta-thalassémie majeure	Hemoglobin E-beta-thalassemia major	Subtype of disorder
67	715135	Hémoglobine Lepore-bêta-thalassémie intermédiaire	Hemoglobin Lepore-beta-thalassemia intermedia	Subtype of disorder
68	715140	Hémoglobine Lepore-bêta-thalassémie majeure	Hemoglobin Lepore-beta-thalassemia major	Subtype of disorder
69	715143	Bêta-thalassémie intermédiaire hétérozygote avec gènes alpha-globine surnuméraires	Heterozygous beta-thalassemia intermedia with supernumerary alpha-globin gene	Disorder
70	715147	Anémie par hémoglobine hypoaïne	Low oxygen affinity hemoglobin disease	Disorder
71	715154	Anémie par hémoglobine hypoaïne alpha	Low oxygen affinity alpha chain hemoglobin disease	Subtype of disorder
72	715157	Anémie par hémoglobine hypoaïne bêta	Low oxygen affinity beta chain hemoglobin disease	Subtype of disorder
73	715284	Malformation artério-veineuse de la moelle épinière, type nidus	Spinal cord arteriovenous malformation, nidus type	Disorder
74	715307	Fistule artério-veineuse durale spinale acquise	Acquired spinal dural arteriovenous fistula	Disorder
75	715318	Fistule artério-veineuse durale intracrânienne	Intracranial dural arteriovenous fistula	Disorder
76	715326	Malformation artério-veineuse épidurale spinale	Spinal epidural arteriovenous malformation	Disorder
77	715331	Malformation artério-veineuse para-spinale	Paraspinal arteriovenous malformation	Disorder
78	715345	Malformation capillaire à motif géographique isolée	Isolated geographic pattern capillary malformation	Disorder
79	715353	Malformation capillaire réticulaire isolée	Isolated reticulated capillary malformation	Disorder
80	715359	Malformation capillaire à faible résistance isolée	Isolated low resistance capillary malformation	Disorder
81	715623	Syndrôme de trouble de la coordination-myopathie-insuffisance respiratoire-atrophie cérébelleuse progressive	Motor incoordination-myopathy-respiratory insufficiency-progressive cerebellar atrophy syndrome	Disorder
82	715635	Syndrôme de Rothmund-Thomson type 4	Rothmund-Thomson syndrome type 4	Subtype of disorder
83	715640	Syndrôme de Rothmund-Thomson type 3	Rothmund-Thomson syndrome type 3	Subtype of disorder
84	715694	Gliome hémisphérique infantile NTRK-altéré	Infant-type hemispheric glioma NTRK-altered	Subtype of disorder
85	715697	Gliome hémisphérique infantile ALK-altéré	Infant-type hemispheric glioma ALK-altered	Subtype of disorder
86	715701	Gliome hémisphérique infantile ROS1-altéré	Infant-type hemispheric glioma ROS1-altered	Subtype of disorder
87	715704	Gliome hémisphérique infantile MET-altéré	Infant-type hemispheric glioma MET-altered	Subtype of disorder
88	715721	Astrocytome de haut grade avec aspects piloides	High-grade astrocytoma with piloid features	Disorder
89	715724	Gliome diffus de haut grade de type pédiatrique IDH-wildtypes et H3-wildtypes	Diffuse pediatric-type high-grade glioma-H3-wildtype-IDH-wildtype	Disorder
90	715845	Maculopathie vitelliforme polymorphe exsudative aiguë idiopathique	Idiopathic acute exudative polymorphous vitelliform maculopathy	Subtype of disorder
91	715850	Maculopathie vitelliforme polymorphe exsudative aiguë paranéoplasique	Paraneoplastic acute exudative polymorphous vitelliform maculopathy	Subtype of disorder
92	715855	Maculopathie vitelliforme polymorphe exsudative aiguë	Acute exudative polymorphous vitelliform maculopathy	Disorder
93	715862	Mélanocytome du disque optique et du nerf optique	Melanocytoma of the optic disc and optic nerve	Disorder
94	715923	Malformation veineuse osseuse	Intraosseous venous malformation	Disorder
95	715950	Gliome diffus hémisphérique H3 G34-muté	Diffuse hemispheric glioma-H3 G34-mutant	Disorder
96	716109	Syndrôme de retard global de développement-dysmorphie faciale-brachydactylie	Global developmental delay-facial dysmorphism-brachydactyly syndrome	Disorder
97	716116	Syndrôme de retard global de développement-dysmorphie faciale-anomalies des mains et des pieds	Global developmental delay-facial dysmorphism-hands and feet anomalies syndrome	Disorder
98	716742	Syndrôme myasthénique congénital avec anomalie cinétique	Congenital myasthenic syndrome with kinetic defect	Subtype of disorder
99	716750	Syndrôme myasthénique congénital du canal rapide	Fast-channel congenital myasthenic syndrome	Subtype of disorder
100	716765	Syndrôme myasthénique congénital du canal lent	Slow-channel congenital myasthenic syndrome	Subtype of disorder
101	716772	Syndrôme myasthénique congénital avec défaut cinétique dû à une conductance réduite de canal ionique	Congenital myasthenic syndrome with kinetic defect due to reduced ion channel conductance	Subtype of disorder
102	716816	Syndrôme myasthénique congénital avec déficit primaire en récepteur de l'acétylcholine	Congenital myasthenic syndrome with primary acetylcholine receptor deficiency	Subtype of disorder
103	716825	Syndrôme myasthénique congénital dus à une anomalie du maintien et développement de la plaque motrice	Congenital myasthenic syndrome due to defects in endplate development and maintenance	Subtype of disorder
104	716881	Syndrôme myasthénique congénital dû à une anomalie du canal sodium 1.4	Congenital myasthenic syndrome due to a sodium channel 1.4 defect	Subtype of disorder
105	716889	Syndrôme myasthénique congénital par défaut de transport axonal	Congenital myasthenic syndrome due to defective axonal transport	Subtype of disorder
106	716893	Syndrôme myasthénique congénital dû à un défaut de synthèse ou de recyclage de l'acétylcholine	Congenital myasthenic syndrome due to defective synthesis or recycling of acetylcholine	Subtype of disorder
107	716899	Syndrôme myasthénique congénital dû à un défaut d'exocytose des vésicules synaptiques	Congenital myasthenic syndrome due to defective synaptic vesicles exocytosis	Subtype of disorder
108	716903	Syndrôme myasthénique congénital dû à un défaut d'exocytose des vésicules synaptiques autosomique récessif	Autosomal recessive congenital myasthenic syndrome due to defective synaptic vesicles exocytosis	Subtype of disorder
109	716908	Syndrôme myasthénique congénital autosomique dominant par défaut d'exocytose des vésicules synaptiques	Autosomal dominant congenital myasthenic syndrome due to defective synaptic vesicles exocytosis	Subtype of disorder
110	716913	Syndrôme myasthénique congénital associé à des protéines exprimées de manière ubiquitaire	Congenital myasthenic syndrome associated with ubiquitously expressed proteins	Subtype of disorder
111	716917	Syndrôme myasthénique congénital par défaut mitochondrial	Congenital myasthenic syndrome with mitochondrial defect	Subtype of disorder
112	717564	Malformation des sinus d'axaux sans shunt artério-veineux	Dural sinus malformation without arteriovenous shunt	Disorder
113	717585	Phénomène de type Kasabach-Merritt	Kasabach-Merritt-like phenomenon	Disorder
114	717588	Coagulation intravasculaire localisée	Localized intravascular coagulation	Disorder
115	717593	Coagulation intravasculaire disséminée associée à une anomalie vasculaire	Disseminated intravascular coagulation associated with a vascular anomaly	Disorder
116	717598	Malformation lymphatique-veineuse	Lymphatic-venous malformation	Disorder
117	717605	Malformation capillaire-lymphatique	Capillary-lymphatic malformation	Disorder
118	717611	Malformation capillaire-veineuse	Capillary-venous malformation	Disorder
119	717619	Malformation capillaire-lymphatique-veineuse	Capillary-lymphatic-venous malformation	Disorder
120	717638	Urticaire aquagène	Aquagenic urticaria	Disorder
121	717646	Sténose congénitale nasale médiale	Congenital midnasal stenosis	Disorder
122	717784	Syndrôme de trisomie partielle 12q	Partial trisomy 12q syndrome	Disorder
123	717795	Syndrôme du retard de développement-diplégie spastique-choréathétose-déficience intellectuelle	Developmental delay-spastic diplegia-choreoathetosis-intellectual disability syndrome	Disorder
124	717812	Syndrôme de microdélétion 12q24.31	12q24.31 microdeletion syndrome	Disorder
125	717823	Syndrôme de retard global du développement-infections récurrentes-dysmorphie faciale	Global developmental delay-recurrent infections-facial dysmorphism syndrome	Disorder
126	717830	Syndrôme de microdélétion 2p14p15	2p14p15 microdeletion syndrome	Disorder
127	717841	Syndrôme de retard global de développement-dysmorphie faciale-communication interauriculaire	Global developmental delay-facial dysmorphism-atrial septal defect syndrome	Disorder

128	717846	Syndrome de retard du développement-dysmorphie faciale-hypopigmentation des lignes de Blaschko-obésité-déficience intellectuelle	Developmental delay-facial dysmorphism-Blaschko lines hypopigmentation-obesity-intellectual disability syndrome	Disorder
129	717854	Syndrome de retard du développement-microcéphalie-troubles oculaires-déficience intellectuelle	Developmental delay-microcephaly-short stature-ocular disorders-intellectual disability syndrome	Disorder
130	717884	Syndrome de retard global de développement-macrocéphalie acquise-ataxia-convulsions fébriles	Global developmental delay-acquired macrocephaly-ataxia-febrile seizures syndrome	Disorder
131	718017	Déficit immunitaire combiné par déficit en protéine COPG1	Combined immunodeficiency due to COPG1 deficiency	Disorder
132	718037	Nanisme primordial syndromique avec immunodéficience combinée par déficit en PRIM1	Microcephalic primordial dwarfism syndrome with combined immunodeficiency due to PRIM1 deficiency	Disorder
133	718047	Déficit immunitaire combiné par déficit en polymérase delta	Combined immunodeficiency due to polymerase delta deficiency	Disorder
134	718255	Surdité génétique non syndromique liée au chromosome Y	Y-linked non-syndromic genetic deafness	Subtype of disorder
135	719766	Rétinopathie photique	Photic retinopathy	Disorder
136	719880	Syndrome myasthénique congénital par défaut de regroupement des récepteurs de l'acétylcholine	Congenital myasthenic syndrome due to acetylcholine receptor clustering defect	Subtype of disorder
137	719914	Syndrome myasthénique congénital dû à une protéine défectueuse de la membrane nucléaire	Congenital myasthenic syndrome due to defective nuclear membrane protein	Subtype of disorder
138	719921	Syndrome myasthénique congénital dû à une molécule structurale défectueuse au niveau de la jonction neuromusculaire	Congenital myasthenic syndrome due to defective structural molecule at the neuromuscular junction	Subtype of disorder
139	719931	Angiokératome circonscrit	Angiokeratoma circumscriptum	Disorder
140	719936	Angiokératome de Mibelli	Angiokeratoma of Mibelli	Disorder
141	719939	Anomalie lymphatique à drainage central	Central conducting lymphatic anomaly	Disorder
142	720014	Fistule artério-veineuse cérébrale du nouveau-né et du nourrisson	Neonatal/infantile-onset brain arteriovenous fistula	Disorder
143	720017	Fistule artério-veineuse cérébrale à apparition tardive	Late-onset brain arteriovenous fistula	Disorder
144	720023	Fistule artério-veineuse spinale du nouveau-né et du nourrisson	Neonatal/infantile-onset spinal arteriovenous fistula	Disorder
145	720027	Fistule artério-veineuse spinale à apparition tardive	Late-onset spinal arteriovenous fistula	Disorder
146	720321	Syndrome de retard du développement-bépharophimosis-télécanthus-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle	Developmental delay-blepharophimosis-telecanthus-facial dysmorphism-intellectual disability syndrome	Disorder
147	720326	Syndrome de retard du développement-anomalies du rachis cervical-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle	Developmental delay-cervical spine anomalies-facial dysmorphism-intellectual disability syndrome	Disorder
148	720341	Syndrome oto-facio-cervical sans hypoplasie thymique	Otofaciocervical syndrome without thymic hypoplasia	Subtype of disorder
149	720357	Syndrome oto-facio-cervical avec hypoplasie thymique	Otofaciocervical syndrome with thymic hypoplasia	Subtype of disorder
150	720371	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+NK+ par déficit en LCP2	T-B+NK+ severe combined immunodeficiency due to LCP2 deficiency	Disorder
151	723101	Galactosémie variante clinique	Clinical variant galactosemia	Disorder
152	723106	Galactosémie variante biochimique	Biochemical variant galactosemia	Disorder
153	723139	Contraction prématurée multifocale ectopique dépendante de Purkinje	Multifocal ectopic Purkinje-related premature contraction	Disorder
154	723146	Syndrome hyper-IgM par déficit en INO80	Hyper-IgM syndrome due to INO80 deficiency	Subtype of disorder
155	723156	Trouble lié aux anticorps anti-récepteurs de l'acétylcholine fœtaux	Fetal acetylcholine receptor antibody-related disorder	Disorder
156	723161	Déficit immunitaire combiné par déficience en protéine NFATC1	Combined immunodeficiency due to NFATC1 deficiency	Disorder
157	723195	Mélanome de l'iris	Iris melanoma	Disorder
158	723203	Mélanome de la choroïde et du corps ciliaire	Choroidal and ciliary body melanoma	Disorder
159	723218	Syndrome SITRAME	SITRAME Syndrome	Disorder
160	723223	Infection extra-pulmonaire à mycobactéries atypiques	Extrapulmonary non-tuberculous mycobacterial infection	Disorder
161	723270	Hémangiome gloméruloïde isolé	Isolated glomeruloid hemangioma	Disorder
162	723286	Nodule angiomateux épithélioïde cutané	Cutaneous epithelioid angiomatous nodule	Disorder
163	723290	Dissection spontanée de l'artère coronaire associée à la grossesse	Pregnancy-associated spontaneous coronary artery dissection	Disorder
164	723342	Limitation du flux sanguin dans l'artère iliaque	Flow limitation in the iliac artery	Disorder
165	723358	Gliome diffus de la ligne médiane avec altération H3K27	Diffuse midline glioma, H3 K27-altered	Disorder
166	724143	Syndrome de retard global de développement-nystagmus-petite taille-hypoplasie du corps calleux-anomalies de la substance blanche	Global developmental delay-nystagmus-short stature-corpus callosum hypoplasia-white matter abnormalities syndrome	Disorder
167	724148	Syndrome de retard global de développement-épilepsie à début précoce réfractaire-quadriplégie spastique-microcéphalie-atrophie cérébrale	Global developmental delay-early-onset refractory epilepsy-spastic quadriplegia-microcephaly-cerebral atrophy syndrome	Disorder
168	725898	Syndrome d'aplasie médullaire-diabète sucré	Bone marrow failure-diabetes mellitus syndrome	Disorder
169	725964	Tumeur appendiculaire mucineuse	Appendiceal mucinous neoplasm	Disorder
170	725984	Tumeur appendiculaire mucineuse de bas grade	Low-grade appendiceal mucinous neoplasm	Subtype of disorder
171	725992	Tumeur appendiculaire mucineuse de haut grade	High-grade appendiceal mucinous neoplasm	Subtype of disorder
172	726004	Astrocytome de grade 4	Astrocytoma grade 4	Disorder
173	726036	Syndrome d'anémie aplasique-microcéphalie-épilepsie-retard de développement	Red cell aplasia-microcephaly-seizure-developmental delay syndrome	Disorder
174	726047	Thrombocytopénie amégacaryocytaire congénitale-MPL	Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia-MPL	Subtype of disorder
175	726050	Thrombocytopénie amégacaryocytaire congénitale-THPO	Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia-THPO	Subtype of disorder
176	726053	Thrombocytopénie amégacaryocytaire congénitale sans défaut génétique causal identifié	Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia without known causal genetic defect	Subtype of disorder
177	726442	Déficit immunitaire combiné avec hypo/agammaglobulinémie et infections opportunistes	Combined immunodeficiency with hypo/agammaglobulinemia and opportunistic infections	Disorder
178	726452	Déficit immunitaire combiné avec blanchiment précoce des cheveux	Combined immunodeficiency with early gray hair	Disorder
179	726479	Prédisposition génétique à la maladie de Whipple par haploinsuffisance en IRF4	Genetic predisposition to Whipple disease due to IRF4 haploinsufficiency	Disorder
180	726644	Syndrome de Houge-Janssens	Houge-Janssens syndrome	Disorder
181	726659	Syndrome de Houge-Janssens type 3	Houge-Janssens syndrome type 3	Subtype of disorder
182	726667	Syndrome de Houge-Janssens type 4	Houge-Janssens syndrome type 4	Subtype of disorder
183	726677	Syndrome de retard global de développement-cataracte bilatérale-atrophie cérébelleuse-anomalie du mouvement	Global developmental delay-bilateral cataract-cerebellar atrophy-movement disorder syndrome	Disorder
184	726684	Syndrome de retard global de développement-anomalies urogénitales-atrophie cérébelleuse-fente du palais	Global developmental delay-urogenital anomalies-cerebellar atrophy-cleft palate syndrome	Disorder
185	726695	Syndrome de retard du développement-anomalies visuels-stéréotypies des mains-déficience intellectuelle	Developmental delay-vision anomalies-hand stereotypes-intellectual disability syndrome	Disorder
186	726700	Syndrome de Chitayat	Chitayat syndrome	Disorder

187	726703	Syndrome de polydactylie-macrocéphalie	Polydactyly-macrocephaly syndrome	Disorder
188	726782	Syndrome de déficience intellectuelle-myopathie-anomalie de la substance blanche	Intellectual disability-myopathy-white matter abnormality syndrome	Disorder
189	726788	Syndrome du déficit de la libération du calcium	Calcium release deficiency syndrome	Disorder
190	726793	Encéphalite équine du Venezuela	Venezuelan equine encephalitis	Disorder
191	726799	Syndrome d'anomalies congénitales des reins et des voies urinaires-déficience intellectuelle associé à TSHZ3	TSHZ3-related congenital anomalies of kidney-urinary tract-intellectual disability syndrome	Disorder
192	726807	Hamartome des tissus mous associé à PTEN	PTEN hamartoma of soft tissue	Disorder
193	726824	Fibrose dégénérative hépato-réno-cardiaque	Hepatorenocardiac degenerative fibrosis	Disorder
194	726832	Syndrome de Moyamoya induit par radiation	Radiation-induced Moyamoya syndrome	Disorder
195	726837	Hématidrose	Hematohidrosis	Disorder
196	727126	Syndrome du QT long congénital isolé sans anomalie génétique causale connue	Isolated congenital long QT syndrome without known causative genetic defect	Subtype of disorder
197	727141	Syndrome du QT long congénital isolé associé à KCNQ1	KCNQ1-related isolated congenital long QT syndrome	Subtype of disorder
198	727149	Syndrome du QT long congénital isolé associé à KCNH2	KCNH2-related isolated congenital long QT syndrome	Subtype of disorder
199	727156	Syndrome du QT long congénital isolé associé à CACNA1C	CACNA1C-related isolated congenital Long QT syndrome	Subtype of disorder
200	727163	Syndrome du QT long congénital isolé associé à TRDN	TRDN-related isolated congenital long QT syndrome	Subtype of disorder
201	727178	Syndrome du QT long congénital isolé associé à KCNE2	KCNE2-related isolated congenital long QT syndrome	Subtype of disorder
202	727185	Syndrome du QT long congénital isolé associé à KCNE1	KCNE1-related isolated congenital long QT syndrome	Subtype of disorder
203	727192	Syndrome du QT long congénital isolé associé aux calmodulines	Calmodulin-related isolated congenital long QT syndrome	Subtype of disorder
204	727203	Syndrome du QT long congénital isolé associé à SCN5A	SCN5A-related isolated congenital long QT syndrome	Subtype of disorder
205	727298	Syndrome de faiblesse musculaire progressive-insuffisance respiratoire-difficulté d'apprentissage	Progressive muscle weakness-respiratory insufficiency-learning difficulty syndrome	Disorder
206	727394	Anémie sévère autosomique récessive associée à KLF1	Autosomal recessive KLF1-related severe anemia	Disorder
207	727620	Syndrome de triplication 16p13.11p11.2/duplication 16p11.2	16p13.11p11.2 triplication/16p11.2 duplication syndrome	Disorder
208	727651	Syndrome d'hématurie-douleur lombaire	Loin pain-hematuria syndrome	Disorder
209	727719	Déficit en monoamine oxydase A et monoamine oxydase B	Monoamine oxidase A and monoamine oxidase B deficiency	Disorder
210	727803	Hypoplasie globale isolée du cervelet	Isolated global cerebellar hypoplasia	Disorder
211	727820	Syndrome de déconnexion du tronc cérébral	Brainstem disconnection syndrome	Disorder
212	727861	Maladie multisystémique associée à YARS1	YARS1-related multisystemic disease	Disorder
213	727881	Dysplasie tegmentale de la moelle allongée	Medullary tegmental cap dysplasia	Disorder
214	727915	Hypobétalipoprotéinémie familiale associée à APOB	APOB-related familial hypobetalipoproteinemia	Disorder
215	727925	Hypolipémie familiale combinée	Familial combined hypolipidemia	Disorder
216	727932	Hypocholestérolémie par déficit en PCSK9	Hypocholesterolemia due to PCSK9 deficiency	Disorder
217	728432	Neurodégénérescence associée à PLA2G6 à début juvénile	PLA2G6-related neurodegeneration, juvenile-onset	Disorder
218	728467	Macrothrombocytopénie avec myélofibrose focale	Congenital macrothrombocytopenia with focal myelofibrosis	Disorder
219	728514	Hypoplasie pontocérébelleuse type 16	Pontocerebellar hypoplasia type 16	Subtype of disorder
220	728521	Hypoplasie pontocérébelleuse type 17	Pontocerebellar hypoplasia type 17	Subtype of disorder
221	728619	Syndrome de repolarisation précoce	Early repolarization syndrome	Disorder
222	728633	Syndrome d'inflammation de l'orbite idiopathique	Idiopathic orbital inflammation syndrome	Disorder
223	728656	Troubles hémorragiques dus à des variants du récepteur du thromboxane A2	Bleeding diathesis due to thromboxane A2 receptor variants	Disorder
224	728662	Syndrome de surdité neurosensorielle-malformation du tronc cérébral-retard moteur-trouble de l'équilibre	Sensorineural hearing loss-brainstem malformation-motor delay-balance impairment syndrome	Disorder
225	728725	Fetus in fetu	Fetus in fetu	Disorder
226	728764	Maladie des petites artères cérébrales associée à NIT1	NIT1-related cerebral small vessel disease	Disorder
227	728866	Syndrome de neurotoxicité associé aux cellules immunitaires effectrices	Immune effector cell-associated neurotoxicity syndrome	Disorder
228	728877	Atrésie de l'oesophage type A	Esophageal atresia type A	Subtype of disorder
229	728882	Atrésie de l'oesophage type B	Esophageal atresia type B	Subtype of disorder
230	728885	Atrésie de l'oesophage type C	Esophageal atresia type C	Subtype of disorder
231	728888	Atrésie de l'oesophage type D	Esophageal atresia type D	Subtype of disorder
232	728891	Atrésie de l'oesophage type E	Esophageal atresia type E	Subtype of disorder
233	728894	Hypersensibilité à la progestogène	Progestogen Hypersensitivity	Disorder
234	728902	Dysplasie craniotubulaire type Ikegawa	Craniotubular dysplasia, Ikegawa type	Disorder
235	729224	Epilepsie-malformation corticale légère-hyperplasie oligodendrogiale	Epilepsy-mild cortical malformation-oligodendroglial hyperplasia	Disorder
236	729649	Leucoencéphalopathie à début précoce-spasticité-accident vasculaire cérébral ischémique-trouble du neurodéveloppement	Early-onset leucoencephalopathy-spasticity-stroke-neurodevelopmental disorder	Disorder
237	729761	Syndrome de Sandestig-Stefanova	Sandestig-Stefanova syndrome	Disorder
238	729781	Syndrome d'alopécie congénitale généralisée-hypoplasie rénale-dysmorphie faciale-surdité	Congenital generalized alopecia-hypoplastic kidneys-facial dysmorphism-sensorineural deafness syndrome	Disorder
239	730226	Gliome hémisphérique infantile, sans fusion	Infant-type hemispheric glioma, fusion-negative	Subtype of disorder
240	730233	Nodopathie anti-NF155	Anti-NF155 nodopathy	Disorder
241	730238	Nodopathie anti-pan-neurofascine	Anti-pan-neurofascin nodopathy	Disorder
242	730243	Nodopathie anti-CNTN1	Anti-CNTN1 nodopathy	Disorder
243	730248	Nodopathie anti-CASPR1	Anti-CASPR1 nodopathy	Disorder
244	730256	Sarcome fibromyxoid de bas grade	Low-grade fibromyxoid sarcoma	Disorder
245	730261	Déficience intellectuelle liée à l'X type Basilicata-Akhtar	X-linked intellectual disability, Basilicata-Akhtar type	Disorder
246	730276	Maladie auto-immune de l'oreille interne	Primary autoimmune ear disease	Disorder
247	730281	Fibrosarcome épithélioïde sclérosant	Sclerosing epithelioid fibrosarcoma	Disorder
248	730286	Syndrome de mégalencéphalie-polydactylie postaxiale-ventriculomégalie-neuroblastome	Megalencephaly-postaxial polydactyly-ventriculomegaly-neuroblastoma syndrome	Disorder
249	730289	Pancréatite paraduodénale	Paraduodenal pancreatitis	Disorder
250	730300	Déficit en squalène synthase	Squalene synthase deficiency	Disorder
251	730318	Syndrome d'immunodéficience combiné-dysplasie ectodermale associé à ITPR3	ITPR3-related combined immunodeficiency-ectodermal dysplasia syndrome	Disorder

252	730372	Anophtalmie isolée	Isolated anophthalmia	Disorder
253	730327	Syndrome de retard global de développement-microcéphalie-ataxie-neuropathie périphérique démyélinisante-déficience intellectuelle	Global developmental delay-microcephaly-ataxia-peripheral demyelinating neuropathy-intellectual disability syndrome	Disorder
254	730332	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 11	Charcot-Marie-Tooth disease type 11	Disorder
255	730355	Syndrome de retard global de développement-troubles sévères de l'alimentation-petite taille-anomalies congénitales multiples	Global developmental delay-severe feeding difficulties-short stature-multiple congenital anomalies syndrome	Disorder
256	730363	Syndrome de fermentation endogène d'alcool	Ethanol-producing endogenous fermentation syndrome	Disorder
257	730379	Tuberculide papulonodulaire	Papulonecrotic tuberculid	Disorder
258	730385	Lichen scrofulosorum	Lichen scrofulosorum	Disorder
259	730396	Infection invasive à méningocoque	Invasive meningococcal disease	Disorder
260	730401	Erythème induré de Bazin	Erythema induratum of Bazin	Disorder
261	730415	Trouble complexe du neurodéveloppement avec dysmorphie/anomalies congénitales non-spécifique sans DI/TSA de cause génétique/génomique non encore identifiée	Complex neurodevelopmental disorder with unspecific dysmorphic features/congenital anomalies without ID/ASD of not yet identified genetic/genomic cause	Subtype of disorder
262	730418	Trouble complexe du neurodéveloppement avec dysmorphie/anomalies congénitales non-spécifique sans DI/TSA d'origine génétique/génomique	Complex neurodevelopmental disorder with unspecific dysmorphic features/congenital anomalies without ID/ASD of genetic/genomic origin	Subtype of disorder
263	730421	Trouble complexe du neurodéveloppement avec anomalies congénitales multiples/dysmorphie sans déficience intellectuelle ni trouble du spectre autistique	Complex neurodevelopmental disorder with unspecific dysmorphic features/congenital anomalies without intellectual disability or autism spectrum disorder	Disorder
264	730618	Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique associée à RYR2	RYR2-related catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia	Subtype of disorder
265	730631	Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique associée à CASQ2	CASQ2-related catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia	Subtype of disorder
266	730644	Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique associée à TECRL	TECRL-related catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia	Subtype of disorder
267	730657	Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique associée aux calmodulines	Calmodulin-related catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia	Subtype of disorder
268	730672	Trouble complexe du neurodéveloppement isolé sans déficience intellectuelle ni trouble du spectre autistique	Isolated complex neurodevelopmental disorder without intellectual disability or autism spectrum disorder	Disorder
269	730675	Trouble complexe du neurodéveloppement isolé sans DI/TSA d'origine génétique/génomique	Isolated complex neurodevelopmental disorder without ID/ASD of genetic/genomic origin	Subtype of disorder
270	730679	Trouble complexe du neurodéveloppement isolé sans DI/TSA de cause génétique/génomique non encore identifiée	Isolated complex neurodevelopmental disorder without ID/ASD of not yet identified genetic/genomic cause	Subtype of disorder
271	730682	Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique associée à TRDN	TRDN-related catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia	Subtype of disorder
272	730702	Tuberculose extra-pulmonaire primaire	Primary extra-pulmonary tuberculosis	Subtype of disorder
273	730721	Microphtalmie colobomateuse isolée partielle	Isolated partial colobomatous microphthalmia	Subtype of disorder
274	730728	Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique sans anomalie génétique causale connue	Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia without known causative genetic defect	Subtype of disorder
275	730740	Défaut de maintenance de l'ADN mitochondriale associé à TK2 à début infantile, forme myopathique	Infantile-onset TK2-related mitochondrial DNA maintenance defect, myopathic form	Subtype of disorder
276	730743	Défaut de maintenance de l'ADN mitochondriale associé à TK2 de l'enfance, forme myopathique	Childhood-onset TK2-related mitochondrial DNA maintenance defect, myopathic form	Subtype of disorder
277	730746	Déficit de maintenance de l'ADN mitochondriale associé à TK2, à apparition tardive, forme myopathique	Late-onset TK2-related mitochondrial DNA maintenance defect, myopathic form	Subtype of disorder
278	730866	Syndrome de Wisconsin	Wisconsin syndrome	Disorder
279	730882	Méningo-encéphalite amibienne primitive	Primary amoebic meningoencephalitis	Subtype of disorder
280	730887	Encéphalite amibienne granulomateuse	Granulomatous amoebic encephalitis	Subtype of disorder
281	730892	Tumeur fibromyxoidé ossifiante	Ossifying fibromyxoid tumor	Disorder

2. Codes ORPHA de niveau "Group of disorders" passés "Disorder" ou "Subtype of a disorder" (changement de niveau de classification)

Les codes ORPHA de niveau groupe qui ont été passés au niveau disorder ou subtype ont été ajoutés dans le champ "Maladie rare (Orphanet)". Ils ne sont plus disponibles dans le champ "Description clinique".

	ORPHAcode	Nom principal en Français	Name (Preferred_Term)	Previous ClassificationLevel	New ClassificationLevel
1	450	Hétérotaxie viscérale	Visceral heterotaxy	Group of disorders	Disorder
2	3389	Tuberculose	Tuberculosis	Group of disorders	Disorder
3	98523	Hypoplasie pontocérébelleuse	Pontocerebellar hypoplasia	Group of disorders	Disorder
4	140874	Syndrome de Joubert	Joubert syndrome	Group of disorders	Disorder
5	458833	Malformation lymphatique isolée	Isolated lymphatic malformation	Group of disorders	Disorder

1. Codes ORPHA "Disorders" ou "Subtype of disorder" nouvellement inactivés (champ MR)

Les codes ORPHA inactifs correspondent aux entités (nom principal et tous ses synonymes) qui ne sont plus codables dans BaMaRa car elles ont été retirées de la nomenclature ORPHANET (codes rendus "obsoletes" ou "dépréciés"). Il n'est plus possible de coder de nouveaux diagnostics avec ces codes devenus inactifs. En revanche, s'ils avaient été utilisés par le passé, ils sont toujours affichés sur la fiche du patient (pas de perte d'information).

Pour rappel:

* Pour les codes DEPRECATED, le code de substitution convient a priori à tous les patients.

* Pour les codes OBSOLETE, le code de substitution est un point de départ (souvent un groupe) afin de trouver le nouveau code approprié pour chaque patient. L'avis d'un expert est nécessaire pour établir le nouveau code qui convient à chaque patient.

						Code de substitution suggéré par Orphanet (Target ORPHAcode)			
	ORPHAcode	Nom principal en français	Name (Preferred_Term)	Total_Status	ClassificationLevel	Target_ORPHAcode	Nom principal du Target ORPHAcode en français	Target_Name	ClassificationLevel
1	1381	OBSOLETE : Syndrome de cataracte-déficience intellectuelle-atrésie anale-uropathie	OBSOLETE: Cataract-intellectual disability-anal atresia-urinary defects syndrome	Inactive: Obsolete	Disorder	102283	Anomalies congénitales multiples-déficience intellectuelle	Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome-intellectual disability	Group of disorders
2	1842	OBSOLETE : Dysplasie osseuse létale type Holmgren-Forsell	OBSOLETE: Bone dysplasia, lethal Holmgren type	Inactive: Obsolete	Disorder	1425	Syndrome de Desbuquois	Desbuquois syndrome	Disorder
3	1852	OBSOLETE : Dysplasie rétinienne liée à l'X	OBSOLETE: X-linked retinal dysplasia	Inactive: Obsolete	Disorder	649	Maladie de Norrie	Norrie disease	Disorder
4	1995	OBSOLETE : Syndrome de fente labiale-rétinopathie	OBSOLETE: Cleft lip-retinopathy syndrome	Inactive: Obsolete	Disorder	102285	Anomalies congénitales multiples sans déficience intellectuelle	Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome without intellectual disability	Group of disorders
5	2039	OBSOLETE : Fistule artérioveineuse systémique congénitale	OBSOLETE: Congenital systemic arteriovenous fistula	Inactive: Obsolete	Disorder	68419	Anomalie vasculaire rare	Rare vascular anomaly	Group of disorders
6	2109	Syndrome de Hallermann-Streiff, forme sévère	Severe Hallermann-Streiff syndrome	Inactive: Deprecated	Disorder	2108	Syndrome de Hallermann-Streiff	Hallermann-Streiff syndrome	Disorder
7	2574	Syndrome de Moynahan	Moynahan syndrome	Inactive: Deprecated	Disorder	2850	Syndrome de Perniola-Krajewska-Carnevale	Alpecia-intellectual disability syndrome	Disorder
8	3417	OBSOLETE : Syndrome de Van der Bosch	OBSOLETE: Van den Bosch syndrome	Inactive: Obsolete	Disorder	79373	Dysplasie ectodermique	Ectodermal dysplasia syndrome	Group of disorders
9	25968	OBSOLETE : Epilepsie occipitale autolimitée de l'enfance	OBSOLETE: Self-limited childhood occipital epilepsy	Inactive: Obsolete	Disorder	98259	Syndrome épileptique de l'enfance	Childhood-onset epilepsy syndrome	Group of disorders
10	31709	Syndrome de convulsions infantiles-choréathétose	Infantile convulsions and choreathetosis	Inactive: Deprecated	Disorder	306	Epilepsie infantile autolimitée	Self-limited infantile epilepsy	Disorder
11	33475	Méningite à méningocoques	Meningococcal meningitis	Inactive: Deprecated	Disorder	730396	Infection invasive à méningocoque	Invasive meningococcal disease	Disorder
12	39044	OBSOLETE : Mélanome uvéal	OBSOLETE: Uveal melanoma	Inactive: Obsolete	Disorder	101950	Tumeur rare de l'œil	Rare eye tumor	Group of disorders
13	53719	OBSOLETE : Syndrome métamérique artérioveineux cérébro-facial type 2	OBSOLETE: Cerebrofacial arteriovenous metameric syndrome type 2	Inactive: Obsolete	Subtype of disorder	141189	Syndrome métamérique artérioveineux cérébro-facial	Cerebrofacial arteriovenous metameric syndrome	Disorder
14	75508	Syndrome angio-ostéo-hypotrophique	Angioosteohypotrophic syndrome	Inactive: Deprecated	Disorder	217008	Malformation veineuse segmentaire	Segmental venous malformation	Disorder
15	79093	OBSOLETE : Syndrome de Foix-Alajouanine	OBSOLETE: Foix-Alajouanine syndrome	Inactive: Obsolete	Disorder	715025	Malformation vasculaire spinale à flux rapide	Spinal fast-flow vascular malformation	Group of disorders
16	79253	Phénylcétonurie modérée	Mild phenylketonuria	Inactive: Deprecated	Subtype of disorder	716	Phénylcétonurie	Phenylketonuria	Disorder
17	79254	Phénylcétonurie classique	Classic phenylketonuria	Inactive: Deprecated	Subtype of disorder	716	Phénylcétonurie	Phenylketonuria	Disorder
18	85186	Syndrome de sclérose endostéale-hypoplasie cérébelleuse	Endosteal sclerosis-cerebellar hypoplasia syndrome	Inactive: Deprecated	Disorder	88637	Syndrome d'hypomyélinisation-hypogonadisme hypogonadotrope-hypodontie	Hypomyelination-hypogonadotropic hypogonadism-hypodontia syndrome	Subtype of disorder
19	85283	Déficience intellectuelle liée à l'X type Miles-Carpenter	X-linked intellectual disability, Miles-Carpenter type	Inactive: Deprecated	Disorder	3454	Syndrome de Wieacker-Wolff	Wieacker-Wolff syndrome	Disorder
20	86913	OBSOLETE : Epilepsie myoclonique des encéphalopathies non-progressives	OBSOLETE: Myoclonic epilepsy in non-progressive encephalopathies	Inactive: Obsolete	Disorder	693802	Syndrome épileptique du nouveau-né et du nourrisson	Neonatal/infantile-onset epilepsy syndrome	Group of disorders
21	90041	OBSOLETE : Syndrome de Gaisböck	OBSOLETE: Gaisböck syndrome	Inactive: Obsolete	Disorder	98427	Erythrocytose	Erythrocytosis	Group of disorders
22	95854	OBSOLETE : Lévodémie	OBSOLETE: Levodemia	Inactive: Obsolete	Disorder	98716	Anomalie de position du cœur	Heart position anomaly	Group of disorders
23	99139	OBSOLETE : Maladie de l'hémoglobine instable	OBSOLETE: Unstable hemoglobin disease	Inactive: Obsolete	Disorder	231226	Anémie par hémoglobine instable due à la chaîne beta globine	Unstable beta globin chain variant disease	Disorder
24	99994	OBSOLETE : Causalgie	OBSOLETE: Complex regional pain syndrome type 2	Inactive: Obsolete	Subtype of disorder	83452	Syndrome douloureux régional complexe	Complex regional pain syndrome	Disorder
25	99995	OBSOLETE : Algodystrophie	OBSOLETE: Complex regional pain syndrome type 1	Inactive: Obsolete	Subtype of disorder	83452	Syndrome douloureux régional complexe	Complex regional pain syndrome	Disorder
26	101039	Epilepsie de la femme avec déficience intellectuelle	Female restricted epilepsy with intellectual disability	Inactive: Deprecated	Disorder	714652	PCDH19 avec crises groupées	PCDH19 clustering epilepsy	Disorder
27	103920	OBSOLETE : Colite indéterminée	OBSOLETE: Undetermined colitis	Inactive: Obsolete	Disorder	117569	Maladie intestinale rare	Rare intestinal disease	Group of disorders
28	141168	OBSOLETE : Malformation artérioveineuse frontonasale	OBSOLETE: Frontonasal arteriovenous malformation	Inactive: Obsolete	Disorder	707944	Malformation vasculaire périphérique à flux rapide	Peripheral fast-flow vascular malformation	Group of disorders
29	141171	OBSOLETE : Malformation artérioveineuse du maxillaire	OBSOLETE: Maxillary arteriovenous malformation	Inactive: Obsolete	Disorder	707944	Malformation vasculaire périphérique à flux rapide	Peripheral fast-flow vascular malformation	Group of disorders
30	141174	OBSOLETE : Malformation artérioveineuse mandibulaire	OBSOLETE: Mandibular arteriovenous malformation	Inactive: Obsolete	Disorder	707944	Malformation vasculaire périphérique à flux rapide	Peripheral fast-flow vascular malformation	Group of disorders
31	141194	OBSOLETE : Syndrome métamérique artérioveineux cérébro-facial type 1	OBSOLETE: Cerebrofacial arteriovenous metameric syndrome type 1	Inactive: Obsolete	Subtype of disorder	141189	Syndrome métamérique artérioveineux cérébro-facial	Cerebrofacial arteriovenous metameric syndrome	Disorder
32	141199	OBSOLETE : Syndrome métamérique artérioveineux cérébro-facial type 2	OBSOLETE: Cerebrofacial arteriovenous metameric syndrome type 3	Inactive: Obsolete	Subtype of disorder	141189	Syndrome métamérique artérioveineux cérébro-facial	Cerebrofacial arteriovenous metameric syndrome	Disorder
33	157769	OBSOLETE : Situs ambiguus	OBSOLETE: Situs ambiguus	Inactive: Obsolete	Disorder	450	Hétérotaxie viscérale	Visceral heterotaxy	Disorder
34	166308	pilepsie focale infantile bénigne avec pointes-ondes centrales au cours du sommeil	Benign infantile focal epilepsy with midline spikes and waves during sleep	Inactive: Deprecated	Disorder	306	Epilepsie infantile autolimitée	Self-limited infantile epilepsy	Disorder
35	220443	OBSOLETE : Bleeding diathesis due to thromboxane synthesis deficiency	OBSOLETE: Bleeding diathesis due to thromboxane synthesis deficiency	Inactive: Obsolete	Disorder	728656	Troubles hémorragiques dus à des variants du récepteur du thromboxane A2	Bleeding diathesis due to thromboxane A2 receptor variants	Disorder
36	238613	OBSOLETE : Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à une mutation de NSD1	OBSOLETE: Beckwith-Wiedemann syndrome due to NSD1 mutation	Inactive: Obsolete	Subtype of disorder	821	Syndrome de Sotos	Sotos syndrome	Disorder
37	251287	Dystrophie maculaire annulaire concentrique bénigne	Benign concentric annular macular dystrophy	Inactive: Deprecated	Disorder	791	Rétinite pigmentaire	Retinitis pigmentosa	Disorder
38	269212	OBSOLETE : Malformation de Dandy-Walker isolée avec hydrocéphalie	OBSOLETE: Isolated Dandy-Walker malformation with hydrocephalus	Inactive: Obsolete	Subtype of disorder	217	Malformation de Dandy-Walker isolée	Isolated Dandy-Walker malformation	Disorder
39	269215	OBSOLETE : Malformation de Dandy-Walker isolée sans hydrocéphalie	OBSOLETE: Isolated Dandy-Walker malformation without hydrocephalus	Inactive: Obsolete	Subtype of disorder	217	Malformation de Dandy-Walker isolée	Isolated Dandy-Walker malformation	Disorder
40	279904	OBSOLETE : Lymphome intra-oculaire primaire	OBSOLETE: Primary intraocular lymphoma	Inactive: Obsolete	Disorder	695631	Lymphome vitréorétinien primitif à grandes cellules B	Primary vitreoretinal large B-cell lymphoma	Disorder
41	352582	Epilepsie myoclonique infantile familiale	Familial infantile myoclonic epilepsy	Inactive: Deprecated	Disorder	86909	Epilepsie myoclonique de l'enfance	Myoclonic epilepsy of infancy	Disorder
42	397692	OBSOLETE : Aplasie médullaire isolée héréditaire	OBSOLETE: Hereditary isolated aplastic anemia	Inactive: Obsolete	Disorder	3319	Thrombocytopénie amégakaryocytaire congénitale	Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia	Disorder
43	411696	OBSOLETE : Eosinophilie œsophagienne répondant aux inhibiteurs de la pompe à protons	OBSOLETE: Proton-pump inhibitor-responsive esophageal eosinophilia	Inactive: Obsolete	Disorder	402029	Gastroentéropathie à éosinophiles	Primary eosinophilic gastrointestinal disease	Group of disorders
44	440724	OBSOLETE : Fibres à myéline périnodales étendues	OBSOLETE: Extensive perinodular myelinated nerve fibers	Inactive: Obsolete	Disorder	714041	Syndrome de Straatsma	Straatsma syndrome	Disorder
45	497188	Glome infiltrant du tronc cérébral	Diffuse intrinsic pontine glioma	Inactive: Deprecated	Disorder	723358	Glome diffus de la ligne médiane avec altération H3K27	Diffuse midline glioma, H3 K27-altered	Disorder
46	585877	OBSOLETE : Leucémie/lymphome lymphoblastique B avec anomalie génétique récurrente	OBSOLETE: B-lymphoblastic leukemia/lymphoma with recurrent genetic abnormality	Inactive: Obsolete	Subtype of disorder	99860	Leucémie aiguë lymphoblastique à précurseurs B	Precursor B-cell acute lymphoblastic leukemia	Disorder
47	641396	OBSOLETE : Tuberculose du système nerveux central	OBSOLETE: Central nervous system tuberculosis	Inactive: Obsolete	Disorder	730702	Tuberculose extra-pulmonaire primaire	Primary extra-pulmonary tuberculosis	Subtype of disorder
48	645807	OBSOLETE : Lymphadénite tuberculeuse primaire	OBSOLETE: Primary tuberculous lymphadenitis	Inactive: Obsolete	Disorder	730702	Tuberculose extra-pulmonaire primaire	Primary extra-pulmonary tuberculosis	Subtype of disorder
49	645822	OBSOLETE : Tuberculose ostéo-articulaire primaire	OBSOLETE: Primary bone and joint tuberculosis	Inactive: Obsolete	Disorder	730702	Tuberculose extra-pulmonaire primaire	Primary extra-pulmonary tuberculosis	Subtype of disorder
50	645849	OBSOLETE : Tuberculose cutanée primaire	OBSOLETE: Primary cutaneous tuberculosis	Inactive: Obsolete	Disorder	730702	Tuberculose extra-pulmonaire primaire	Primary extra-pulmonary tuberculosis	Subtype of disorder
51	645859	OBSOLETE : Tuberculose primaire du système digestif	OBSOLETE: Primary tuberculosis of the digestive system	Inactive: Obsolete	Disorder	730702	Tuberculose extra-pulmonaire primaire	Primary extra-pulmonary tuberculosis	Subtype of disorder
52	645874	OBSOLETE : Tuberculose géno-urinaire primaire	OBSOLETE: Primary genito-urinary tuberculosis	Inactive: Obsolete	Disorder	730702	Tuberculose extra-pulmonaire primaire	Primary extra-pulmonary tuberculosis	Subtype of disorder

2. Code ORPHA de niveau "Disorder" ou "Subtype" passés au niveau "Group of disorders"

Les codes ORPHA de niveau disorder qui ont été passés au niveau groupe ne sont plus disponibles dans le champ "Maladie rare (Orphanet)" mais ont été ajoutés au champ "Description clinique".

	ORPHAcode	Nom en Français	Name (Preferred_Term)	Previous classificationLevel	New classificationLevel
1	215	Cécité nocturne stationnaire congénitale	Congenital stationary night blindness	Disorder	Group of disorders
2	846	Alpha-thalassémie	Alpha-thalassemia	Disorder	Group of disorders
3	848	Bêta-thalassémie	Beta-thalassemia	Disorder	Group of disorders

Codes passés Non rare en Europe

Les codes ORPHA passés Non rare en Europe restent techniquement codables dans le champ "Maladie rare (Orphanet)" mais il est recommandé de ne plus les utiliser car les patients concernés ne relèvent normalement pas du codage dans BaMaRa.

ORPHAcodes	Nom principal en français	Name (Preferred_Term)	Total_Status	ClassificationLevel
1 1331	NON RARE EN EUROPE : Cancer familial de la prostate	NON RARE IN EUROPE: Familial prostate cancer	Inactive: Non rare disease in Europe	Disorder
2 2356	NON RARE EN EUROPE : Kyste arachnoïdien	NON RARE IN EUROPE: Arachnoid cyst	Inactive: Non rare disease in Europe	Disorder
3 137820	NON RARE EN EUROPE : Endométriose extra-pelvienne	NON RARE IN EUROPE: Extrapelvic endometriosis	Inactive: Non rare disease in Europe	Disorder
4 227535	NON RARE EN EUROPE : Cancer du sein héréditaire	NON RARE IN EUROPE: Hereditary breast cancer	Inactive: Non rare disease in Europe	Disorder
5 411527	NON RARE EN EUROPE : Occlusion de la veine centrale rétinienne	NON RARE IN EUROPE: Central retinal vein occlusion	Inactive: Non rare disease in Europe	Disorder

CHAMP DESCRIPTION CLINIQUE:

Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Description clinique

Les codes ORPHA de niveau groupes ne sont pas disponibles dans le champ "Maladie rare (Orphanet)" car ils ne correspondent pas à un diagnostic précis.
Ils sont disponibles dans le champ "Description clinique".
A l'inverse, les codes ORPHA de niveau Disorder ou Subtype sont disponibles de le champ "Maladie rare (Orphanet)", mais pas dans le champ "Description clinique".

I. Codes ORPHA nouvellement disponibles dans le champ "Description clinique"

1. Codes ORPHA de niveau "Group of disorders" nouvellement créés

ORPHAcode	Nom principal en Français	Name (Preferred Term)	ClassificationLevel
707786	Thalassémie	Thalassemia	Group of disorders
707944	Malformation vasculaire périphérique à flux rapide	Peripheral fast-flow vascular malformation	Group of disorders
707993	Cyanose liée à la méthémoglobinémie	Methemoglobinemia-related cyanosis	Group of disorders
708881	Déficit en phénylalanine hydroxylase	Phenylalanine hydroxylase deficiency	Group of disorders
714698	Malformation vasculaire de la cavité thoraco-abdomino-pelvienne à flux rapide	Fast-flow vascular malformation of the thoraco-abdominal-pelvic cavity	Group of disorders
715025	Malformation vasculaire spinale à flux rapide	Spinal fast-flow vascular malformation	Group of disorders
715120	Hyperpituitarisme	Hyperpituitarism	Group of disorders
715334	Malformation veineuse périphérique unifocale	Unifocal peripheral venous malformation	Group of disorders
715339	Malformation veineuse périphérique multifocale	Multifocal peripheral venous malformation	Group of disorders
715446	Malformation capillaire à motif géographique	Geographic pattern capillary malformation	Group of disorders
715453	Malformation capillaire réticulaire	Reticulated capillary malformation	Group of disorders
715460	Malformation capillaire syndromique à motif géographique	Syndromic geographic pattern capillary malformation	Group of disorders
715463	Malformation capillaire à faible résistance	Low resistance capillary malformation	Group of disorders
715466	Malformation capillaire à faible résistance syndromique	Syndromic low resistance capillary malformation	Group of disorders
715744	Malformation à flux rapide du système nerveux central	Fast-flow vascular malformation of the central nervous system	Group of disorders
715750	Malformation vasculaire intracrânienne à flux rapide	Intracranial fast-flow vascular malformation	Group of disorders
715757	Malformation vasculaire métamérique à flux rapide	Metameric fast-flow vascular malformation	Group of disorders
715762	Malformation vasculaire unifocale à flux rapide	Unifocal fast-flow vascular malformation	Group of disorders
716195	Maladie inflammatoire choroïdienne rare	Rare inflammatory choroidal disorder	Group of disorders
716198	Maladie choroïdienne paranéoplasique rare	Rare paraneoplastic choroidal disorder	Group of disorders
716201	Maladie vasculaire choroïdienne rare	Rare vascular choroidal disorder	Group of disorders
716204	Maladie néoplasique choroïdienne rare	Rare neoplastic choroidal disorder	Group of disorders
716207	Maladie néoplasique bénigne choroïdienne rare	Rare benign neoplastic choroidal disorder	Group of disorders
716210	Maladie néoplasique maligne choroïdienne rare	Rare malignant neoplastic choroidal disorder	Group of disorders
716213	Maladie choroïdienne développementale rare isolée	Rare isolated developmental choroidal disorder	Group of disorders
716290	Maladie avec atteinte prédominante de la choroïde et de la rétine rare	Rare predominantly chorioretinal disorder	Group of disorders
716293	Maladie rare avec atteinte non-progressive prédominante de la choroïde et de la rétine	Rare non-progressive predominantly chorioretinal disorder	Group of disorders
716296	Maladie rare isolée avec atteinte non-progressive prédominante de la choroïde et de la rétine	Rare isolated non-progressive predominantly chorioretinal disorder	Group of disorders
716299	Maladie rare avec atteinte non-progressive prédominante de la choroïde et de la rétine comme manifestation majeure	Rare disorder with non-progressive predominantly chorioretinal disorder as a major feature	Group of disorders
716304	Maladie rare avec atteinte progressive prédominante de la choroïde et de la rétine	Rare progressive predominantly chorioretinal disorder	Group of disorders
716342	Maladie rare avec atteinte progressive prédominante de la choroïde et de la rétine comme manifestation majeure	Rare disorder with progressive predominantly chorioretinal disorder as a major feature	Group of disorders
716348	Maladie isolée avec atteinte progressive prédominante de la choroïde et de la rétine	Rare isolated progressive predominantly chorioretinal disorder	Group of disorders
716358	Maladie rare rétinienne généralisée	Rare generalized retinal disorder	Group of disorders
716361	Maladie rare rétinienne progressive généralisée	Rare progressive generalized retinal disorder	Group of disorders
716364	Maladie rare rétinienne non-progressive généralisée	Rare non-progressive generalized retinal disorder	Group of disorders
716367	Maladie rare isolée rétinienne non-progressive généralisée	Rare isolated non-progressive generalized retinal disorder	Group of disorders
716393	Maladie rare avec atteinte non-progressive rétinienne généralisée comme manifestation majeure	Rare disorder with non-progressive generalized retinal disorder as a major feature	Group of disorders
716405	Maladie rare avec atteinte progressive rétinienne généralisée comme manifestation majeure	Rare disorder with progressive generalized retinal disorder as a major feature	Group of disorders
716410	Maladie rare isolée rétinienne progressive généralisée	Rare isolated progressive generalized retinal disorder	Group of disorders
716413	Maladie rare avec atteinte non-progressive prédominante de la macula	Rare non-progressive predominantly macular disorder	Group of disorders
716416	Maladie rare avec atteinte progressive prédominante de la macula	Rare progressive predominantly macular disorder	Group of disorders
716419	Maladie rare isolée avec atteinte non-progressive prédominante de la macula	Rare isolated non-progressive predominantly macular disorder	Group of disorders
716422	Maladie rare avec atteinte non-progressive prédominante de la macula comme manifestation majeure rare	Rare disorder with non-progressive predominantly macular disorder as a major feature	Group of disorders
716427	Maladie rare avec atteinte progressive prédominante de la macula comme manifestation majeure	Rare disorder with progressive predominantly macular disorder as a major feature	Group of disorders
716432	Maladie rare isolée avec atteinte progressive prédominante de la macula	Rare isolated progressive predominantly macular disorder	Group of disorders
716435	Vitroorétopathie non-progressive rare	Rare non-progressive vitreoretinopathy	Group of disorders
716438	Vitroorétopathie progressive rare	Rare progressive vitreoretinopathy	Group of disorders
716441	Vitroorétopathie isolée progressive rare	Rare isolated progressive vitreoretinopathy	Group of disorders
716446	Maladie rare avec vitreoretinopathie progressive comme manifestation majeure	Rare disorder with progressive vitreoretinopathy disorder as a major feature	Group of disorders
716450	Vasculopathie rétinienne non-progressive rare	Rare non-progressive retinal vasculopathy	Group of disorders
716455	Vasculopathie rétinienne progressive rare	Rare progressive retinal vasculopathy	Group of disorders
716459	Maladie rare avec vasculopathie rétinienne progressive comme manifestation majeure	Rare disorder with progressive retinal vasculopathy as a major feature	Group of disorders
716466	Vasculopathie rétinienne isolée progressive rare	Rare isolated progressive retinal vasculopathy	Group of disorders

54	717257	Maladie génétique rare avec atteinte prédominante de la choroïde et de la rétine	Rare genetic predominantly chorioretinal disorder	Group of disorders
55	717260	Maladie génétique rare rétinienne généralisée	Rare genetic generalized retinal disorder	Group of disorders
56	717268	Glome astrocytaire circonscrit	Circumscribed astrocytic glioma	Group of disorders
57	717308	Maladie génétique rare avec atteinte non-progressive prédominante de la choroïde et de la rétine	Rare genetic non-progressive predominantly chorioretinal disorder	Group of disorders
58	717311	Maladie génétique rare isolée avec atteinte non-progressive prédominante de la choroïde et de la rétine	Rare genetic isolated non-progressive predominantly chorioretinal disorder	Group of disorders
59	717314	Maladie génétique rare avec atteinte progressive prédominante de la choroïde et de la rétine	Rare genetic progressive predominantly chorioretinal disorder	Group of disorders
60	717317	Maladie génétique rare isolée avec atteinte progressive prédominante de la choroïde et de la rétine	Rare genetic isolated progressive predominantly chorioretinal disorder	Group of disorders
61	717321	Maladie génétique rare rétinienne progressive généralisée	Rare genetic progressive generalized retinal disorder	Group of disorders
62	717324	Maladie génétique rare isolée rétinienne progressive généralisée	Rare genetic isolated progressive generalized retinal disorder	Group of disorders
63	717327	Maladie génétique rare avec atteinte non-progressive prédominante de la macula	Rare genetic non-progressive predominantly macular disorder	Group of disorders
64	717330	Maladie génétique rare isolée avec atteinte non-progressive prédominante de la macula	Rare genetic isolated non-progressive predominantly macular disorder	Group of disorders
65	717333	Maladie génétique rare avec atteinte progressive prédominante de la macula	Rare genetic progressive predominantly macular disorder	Group of disorders
66	717336	Maladie génétique rare isolée avec atteinte progressive prédominante de la macula	Rare genetic isolated progressive predominantly macular disorder	Group of disorders
67	717339	Vasculopathie génétique rare rétinienne non-progressive	Rare genetic non-progressive retinal vasculopathy	Group of disorders
68	717342	Vasculopathie génétique rare rétinienne progressive	Rare genetic progressive retinal vasculopathy	Group of disorders
69	717345	Vasculopathie génétique rare rétinienne isolée progressive	Rare genetic isolated progressive retinal vasculopathy	Group of disorders
70	717348	Maladie génétique rare avec vasculopathie rétinienne progressive comme manifestation majeure	Rare genetic disorder with progressive retinal vasculopathy as a major feature	Group of disorders
71	717582	Anomalie de la coagulation associée à une anomalie vasculaire	Coagulation abnormality associated with a vascular anomaly	Group of disorders
72	717757	Maladie immunologique rare associée à une maladie inflammatoire de l'intestin	Rare immune disease with inflammatory bowel disease	Group of disorders
73	717851	Maladie inflammatoire intestinale non syndromique rare	Rare non-syndromic inflammatory bowel disease	Group of disorders
74	717862	Maladie rare avec maladie inflammatoire de l'intestin	Rare disorder with inflammatory bowel disease	Group of disorders
75	717865	Diarrhée congénitale/chronique/réfractaire rare avec maladie inflammatoire de l'intestin	Rare congenital/chronic/intractable diarrhea with inflammatory bowel disease	Group of disorders
76	717868	Maladie rare de la peau avec maladie inflammatoire de l'intestin	Rare skin disease with inflammatory bowel disease	Group of disorders
77	717871	Maladie systémique ou rhumatologique rare avec maladie inflammatoire de l'intestin	Rare systemic or rheumatologic disease with inflammatory bowel disease	Group of disorders
78	717874	Erreur innée rare du métabolisme avec maladie inflammatoire de l'intestin	Rare inborn error of metabolism with inflammatory bowel disease	Group of disorders
79	717877	Trouble divers rare avec maladie inflammatoire de l'intestin	Rare miscellaneous disease with inflammatory bowel disease	Group of disorders
80	718053	Déficit immunitaire combiné avec CD4 faibles et CD8 normaux	Combined immunodeficiency with low CD4 and normal CD8	Group of disorders
81	718072	Déficit immunitaire combiné avec CD8 faibles et CD4 normaux	Combined immunodeficiency with low CD8 and normal CD4	Group of disorders
82	718079	Déficit immunitaire combiné avec cellules B et immunoglobulines normales	Combined immunodeficiency with normal B cells and normal immunoglobulins	Group of disorders
83	719950	Anomalie lymphatique complexe	Complex lymphatic anomaly	Group of disorders
84	719955	Malformation vasculaire multifocale à flux rapide	Multifocal fast-flow vascular malformation	Group of disorders
85	720280	Déficit immunitaire combiné sévère T-B-NK+	T-B-NK+ severe combined immunodeficiency	Group of disorders
86	720287	Déficit immunitaire combiné sévère T-B-NK-	T-B-NK- severe combined immunodeficiency	Group of disorders
87	720294	Déficit immunitaire combiné sévère T-B-NK-	T-B-NK- severe combined immunodeficiency	Group of disorders
88	720301	Déficit immunitaire combiné sévère T-B-NK+	T-B-NK+ severe combined immunodeficiency	Group of disorders
89	720308	Déficit immunitaire combiné sévère T-B-NK+ avec microcéphalie	T-B-NK+ severe combined immunodeficiency with microcephaly	Group of disorders
90	720314	Déficit immunitaire combiné sévère T-B-NK+ sans microcéphalie	T-B-NK+ severe combined immunodeficiency without microcephaly	Group of disorders
91	723094	Déficit en galactose-1-phosphate uridylyltransférase	Galactose-1-phosphate uridylyltransferase deficiency	Group of disorders
92	723256	Malformation vasculaire rare	Rare vascular malformation	Group of disorders
93	723261	Malformation veineuse syndromique	Syndromic venous malformation	Group of disorders
94	723264	Malformation capillaire syndromique type naevus en tache de vin	Syndromic port-wine capillary malformation	Group of disorders
95	723267	Malformation capillaire rare isolée type naevus en tache de vin	Rare isolated port-wine capillary malformation	Group of disorders
96	723416	Syndrome arthrogrypose génétique	Genetic arthrogryposis syndrome	Group of disorders
97	723427	Malformation vasculaire syndromique à flux rapide	Syndromic fast-flow vascular malformation	Group of disorders
98	723432	Malformation vasculaire veineuse du système nerveux central	Central nervous system venous vascular malformation	Group of disorders
99	723518	Malformation vasculaire combinée isolée	Isolated combined vascular malformation	Group of disorders
100	726812	Epilepsie focale autolimitée de l'enfance	Self limited focal childhood epilepsy	Group of disorders
101	726843	Anomalie des glandes sudoripares	Sweat glands anomaly	Group of disorders
102	728475	Aplasie médullaire constitutionnelle avec déficit immunitaire	Inherited bone marrow failure disorder with immune defect	Group of disorders
103	728528	Hypoplasie pontocérébelleuse et maladies associées	Pontocerebellar hypoplasia and related disorders	Group of disorders
104	728584	Syndrome d'hypercroissance associé à PIK3CA avec malformation vasculaire	PIK3CA-related overgrowth spectrum disorder with vascular malformation	Group of disorders
105	728642	Syndrome ou malformation génétique associé à des malformations de la tête et du cou	Genetic syndrome or malformation associated with head and neck malformations	Group of disorders
106	729519	Syndrome avec malformation du tronc cérébral comme manifestation majeure	Syndrome with a brainstem malformation as a major feature	Group of disorders
107	729527	Malformation cérébelleuse isolée	Isolated cerebellar malformation	Group of disorders
108	729538	Rhombencéphalosynapsis syndromique	Syndromic rhombencephalosynapsis	Group of disorders
109	729554	Malformation mésencéphalo-rhombencéphalique	Midbrain-Hindbrain malformation	Group of disorders
110	729557	Malformation kystique de la fosse postérieure	Posterior fossa cystic malformation	Group of disorders
111	729560	Malformation du prosencéphale	Forebrain malformation	Group of disorders
112	729563	Malformation kystique isolée de la fosse postérieure	Isolated posterior fossa cystic malformation	Group of disorders
113	729566	Syndrome avec malformation kystique de la fosse postérieure comme manifestation majeure	Syndrome with a posterior fossa cystic malformation as a major feature	Group of disorders
114	730230	Nodopathie auto-immune	Autoimmune nodopathy	Group of disorders
115	730373	Tuberculide	Tuberculid	Group of disorders
116	730376	Maladie rare acquise isolée rétinienne progressive généralisée	Rare acquired isolated progressive generalized retinal disorder	Group of disorders
117	730382	Malformation mésencéphalo-rhombencéphalique génétique	Genetic midbrain-hindbrain malformation	Group of disorders
118	730390	Malformation kystique génétique de la fosse postérieure	Genetic posterior fossa cystic malformation	Group of disorders
119	730393	Malformation kystique génétique isolée de la fosse postérieure	Genetic isolated posterior fossa cystic malformation	Group of disorders
120	730406	Syndrome génétique avec une malformation kystique de la fosse postérieure comme manifestation majeure	Genetic syndrome with a posterior fossa cystic malformation as a major feature	Group of disorders

121	730693	Trouble complexe du neurodéveloppement rare sans déficience intellectuelle ni trouble du spectre autistique	Rare complex neurodevelopmental disorder without intellectual disability or autism spectrum disorder	Group of disorders
122	730696	Syndrome génétique avec malformation du tronc cérébral comme manifestation majeure	Genetic syndrome with a brainstem malformation as a major feature	Group of disorders
123	730699	Rhombencéphalosynapsis syndromique génétique	Genetic syndromic rhombencephalosynapsis	Group of disorders
124	730707	Malformation du prosencéphale génétique	Genetic forebrain malformation	Group of disorders

2. Codes ORPHA de niveau "Disorder" ou "Subtype of a disorder" passés "Group of disorders" (changement de niveau de classification)

Les codes ORPHA de niveau disorder qui ont été passés au niveau groupe ont été ajoutés dans la "description clinique". *Ils ne sont plus disponibles dans le champ "Maladie rare (Orphanet)" (cf anglet CodesORPHA_inactifs).*

	ORPHAcode	Nom en Français	Name (Preferred_Term)	Previous classificationLevel	New classificationLevel
1	215	Cécité nocturne stationnaire congénitale	Congenital stationary night blindness	Disorder	Group of disorders
2	846	Alpha-thalassémie	Alpha-thalassemia	Disorder	Group of disorders
3	848	Bêta-thalassémie	Beta-thalassemia	Disorder	Group of disorders

II. Code ORPHA retirés du champ "Description clinique"

1. Codes ORPHA de niveau "Group of disorders" passés "Disorder" ou "Subtype of a disorder" (changement de niveau de classification)

Les codes ORPHA de niveau groupe qui ont été passés à un niveau disorder ou sous-type ont été retirés de la "description clinique". *Ils sont désormais disponibles dans le champ Maladie rare (Orphanet)".*

	ORPHAcode	Nom principal en Français	Name (Preferred_Term)	Previous ClassificationLevel	New ClassificationLevel
1	450	Hétérotoxie viscérale	Visceral heterotaxy	Group of disorders	Disorder
2	3389	Tuberculose	Tuberculosis	Group of disorders	Disorder
3	98523	Hypoplasie pontocérébelleuse	Pontocerebellar hypoplasia	Group of disorders	Disorder
4	140874	Syndrome de Joubert	Joubert syndrome	Group of disorders	Disorder
5	458833	Malformation lymphatique isolée	Isolated lymphatic malformation	Group of disorders	Disorder

2. Codes ORPHA de niveau "Group of disorders" nouvellement rendus "obsolete" ou "deprecated" (champ Description clinique)

Les codes ORPHA de niveau groupe ayant été retirés de la nomenclature Orphanet (obsoletés ou dépréciés) ne sont plus disponibles dans le champ "Description clinique".

						Code de substitution suggéré par Orphanet (Target ORPHAcode)			
	ORPHAcode	Nom principal en français	Name (Preferred Term)	Total Status	ClassificationLevel	Target_ORPHAcode	Nom principal du Target ORPHAcode en français	Target_Name	ClassificationLevel
1	3309	OBsolete: Epilepsie partielle familiale	OBsolete: Familial partial epilepsy	Inactive: Obsolete	Group of disorders	98259	Syndrôme épileptique de l'enfance	Childhood-onset epilepsy syndrome	Group of disorders
2	2346	OBsolete: Syndrome angio-ostéo-hypertrophique	OBsolete: Angiosteohypertrophic syndrome	Inactive: Obsolete	Group of disorders	68419	Anomalie vasculaire rare	Rare vascular anomaly	Group of disorders
3	71862	OBsolete: Maladie rétinienne héréditaire	OBsolete: Inherited retinal disorder	Inactive: Obsolete	Group of disorders	522572	Maladie génétique rétinienne rare	Rare genetic retinal disorder	Group of disorders
4	98260	OBsolete: Syndrome épileptique de l'adolescence	OBsolete: Adolescent-onset epilepsy syndrome	Inactive: Obsolete	Group of disorders	166463	Syndrôme épileptique	Epilepsy syndrome	Group of disorders
5	98428	OBsolete: Polycythémie secondaire	OBsolete: Secondary polycythemia	Inactive: Obsolete	Group of disorders	98427	Erythrocytose	Erythrocytosis	Group of disorders
6	98519	OBsolete: Malformation de la fosse postérieure	OBsolete: Posterior fossa malformation	Inactive: Obsolete	Group of disorders	98044	Malformation du système nerveux central	Central nervous system malformation	Group of disorders
7	98661	OBsolete: Dystrophie à bâtonnets prédominants syndromique	OBsolete: Syndromic rod-cone dystrophy	Inactive: Obsolete	Group of disorders	519315	Maladie rétinienne rare	Rare retinal disorder	Group of disorders
8	98731	OBsolete: Fistule artérioveineuse congénitale	OBsolete: Congenital arteriovenous fistula	Inactive: Obsolete	Group of disorders	68419	Anomalie vasculaire rare	Rare vascular anomaly	Group of disorders
9	108989	OBsolete: Malformation non syndromique du système nerveux central	OBsolete: Non-syndromic central nervous system malformation	Inactive: Obsolete	Group of disorders	98044	Malformation du système nerveux central	Central nervous system malformation	Group of disorders
10	108991	OBsolete: Syndrome avec malformation du système nerveux central comme manifestation majeure	OBsolete: Syndrome with a central nervous system malformation as a major feature	Inactive: Obsolete	Group of disorders	98044	Malformation du système nerveux central	Central nervous system malformation	Group of disorders
11	156230	OBsolete: Malformation artérioveineuse faciale	OBsolete: Facial arteriovenous malformation	Inactive: Obsolete	Group of disorders	707944	Malformation vasculaire périphérique à flux rapide	Peripheral fast-flow vascular malformation	
12	166311	Convulsions infantiles partielles bénignes	Benign partial infantile seizures	Inactive: Deprecated	Group of disorders	306	Epilepsie infantile autolimitée	Self-limited infantile epilepsy	Disorder
13	211243	OBsolete: Malformation vasculaire simple	OBsolete: Simple vascular malformation	Inactive: Obsolete	Group of disorders	723256	Malformation vasculaire rare	Rare vascular malformation	
14	238547	OBsolete: Polycythémie secondaire acquise	OBsolete: Acquired secondary polycythemia	Inactive: Obsolete	Group of disorders	98427	Erythrocytose	Erythrocytosis	Group of disorders
15	269550	OBsolete: Malformation non syndromique génétique du système nerveux central	OBsolete: Genetic non-syndromic central nervous system malformation	Inactive: Obsolete	Group of disorders	183506	Malformation du système nerveux central d'origine génétique	Genetic central nervous system malformation	
16	269557	OBsolete: Malformation génétique de la fosse postérieure	OBsolete: Genetic posterior fossa malformation	Inactive: Obsolete	Group of disorders	183506	Malformation du système nerveux central d'origine génétique	Genetic central nervous system malformation	
17	331244	OBsolete: Autre syndrome de déficit immunitaire par déficit de production d'anticorps	OBsolete: Other immunodeficiency syndrome with predominantly antibody defects	Inactive: Obsolete	Group of disorders	101977	Déficit immunitaire par déficit de production d'anticorps	Immunodeficiency due to predominantly antibodies defect	
18	397802	OBsolete: Déficit immunitaire combiné sévère T+B+	OBsolete: T+ B+ severe combined immunodeficiency	Inactive: Obsolete	Group of disorders	183660	Déficit immunitaire combiné sévère	Severe combined immunodeficiency	
19	457059	OBsolete: Pseudohypoparathyroïdie avec ostéodystrophie héréditaire d'Albright	OBsolete: Pseudohypoparathyroidism with Albright hereditary osteodystrophy	Inactive: Obsolete	Group of disorders	97593	Pseudo-hypoparathyroïdie	Pseudohypoparathyroidism	
20	457062	OBsolete: Pseudohypoparathyroïdie sans ostéodystrophie héréditaire d'Albright	OBsolete: Pseudohypoparathyroidism without Albright hereditary osteodystrophy	Inactive: Obsolete	Group of disorders	97593	Pseudo-hypoparathyroïdie	Pseudohypoparathyroidism	
21	519300	OBsolete: Dystrophie choroïdénienne isolée	OBsolete: Isolated chorioretinal dystrophy	Inactive: Obsolete	Group of disorders	716290	Maladie avec atteinte prédominante de la choroïde et de la rétine rare	Rare predominantly chorioretinal disorder	
22	519302	OBsolete: Dystrophie maculaire isolée	OBsolete: Isolated macular dystrophy	Inactive: Obsolete	Group of disorders	519313	Maladie maculaire rare	Rare macular disorder	
23	519304	OBsolete: Vitréorétinopathie isolée	OBsolete: Isolated vitreoretinopathy	Inactive: Obsolete	Group of disorders	98668	Vitréorétinopathie	Vitreoretinopathy	
24	519306	OBsolete: Maladie rétinienne héréditaire progressive isolée	OBsolete: Isolated progressive inherited retinal disorder	Inactive: Obsolete	Group of disorders	522572	Maladie génétique rétinienne rare	Rare genetic retinal disorder	Group of disorders
25	519319	OBsolete: Maladie rétinienne héréditaire stationnaire isolée	OBsolete: Isolated stationary inherited retinal disorder	Inactive: Obsolete	Group of disorders	522572	Maladie génétique rétinienne rare	Rare genetic retinal disorder	Group of disorders
26	519321	OBsolete: Dystrophie choroïdénienne syndromique	OBsolete: Syndromic chorioretinal dystrophy	Inactive: Obsolete	Group of disorders	716290	Maladie avec atteinte prédominante de la choroïde et de la rétine rare	Rare predominantly chorioretinal disorder	
27	519323	OBsolete: Dystrophie maculaire syndromique	OBsolete: Syndromic macular dystrophy	Inactive: Obsolete	Group of disorders	519313	Maladie maculaire rare	Rare macular disorder	
28	519325	OBsolete: Maladie rétinienne héréditaire syndromique	OBsolete: Syndromic inherited retinal disorder	Inactive: Obsolete	Group of disorders	522572	Maladie génétique rétinienne rare	Rare genetic retinal disorder	Group of disorders
29	519327	OBsolete: Vitréorétinopathie syndromique	OBsolete: Syndromic vitreoretinopathy	Inactive: Obsolete	Group of disorders	98668	Vitréorétinopathie	Vitreoretinopathy	
30	520817	OBsolete: Maladie rétinienne héréditaire isolée	OBsolete: Isolated inherited retinal disorder	Inactive: Obsolete	Group of disorders	522572	Maladie génétique rétinienne rare	Rare genetic retinal disorder	Group of disorders
31	522584	OBsolete: Maladie génétique choroïdienne rare	OBsolete: Rare genetic choroidal disorder	Inactive: Obsolete	Group of disorders	522570	Maladie génétique rare du segment postérieur de l'œil	Rare genetic disorder of the posterior segment of the eye	