

Légende

ND = non documenté

Pathologie	Code orpha	Prévalence
Amylose	69	
Amylose AA	85445	ND
Amylose AApoAIV	439232	<1/1 000 000
Amylose ABeta2M variante	314652	ND
Amylose AGel	85448	ND
Amylose AH	442582	1/1 000 000
Amylose AL	85443	entre 1/ 17 000 et 1/50 000
Amylose ATTR wild type	330001	1/5 800
Amylose ATTRV122I	85451	ND
Amylose ATTRV30M	85447	ND
Amylose héréditaire avec atteinte rénale primaire	85450	ND
Amylose ITM2B	439254	1/ 1000 000

Amyotrophie spinale		1/6 000-10 000
Amyotrophie spinale proximale	70	1/12 000
Amyotrophie spinale proximale de type 1	83330	
Amyotrophie spinale proximale de type 2	83418	
Amyotrophie spinale proximale de type 3	83419	
Amyotrophie spinale proximale de type 4	83420	
Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'adulte	209335	
Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance	363447	
Autres amyotrophie spinale		
Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire type 1	98920	
Amyotrophie spinale distale type 3	139547	
Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire type 2	404521	
Amyotrophie spinale infantile liée à l'X	1145	
Amyotrophie spinale scapulopéronière	431255	

Anomalie qualitative ou quantitative de la dystrophine	207085	
Élévation isolée asymptomatique de la créatine phosphokinase	206599	ND
Dystrophie musculaire de Becker	98895	entre 1/18 000 et 1/31 000
Dystrophie musculaire de Duchenne	98896	entre 1/3 500 et 1/9 300

Arthrogrypose	109007	
Arthrogrypose avec limitation du champ oculomoteur	1154	ND
Arthrogrypose congénitale multiple neurogénique	1143	ND
Arthrogrypose distale type 1	1146	entre 1/4 300 et 5 100
Arthrogrypose distale type 10	251515	<1/1 000 000
Arthrogrypose distale type 5D	329457	<1/1 000 000
Arthrogrypose multiple congénitale myogénique autosomique récessive	319332	<1/1 000 000
Arthrogrypose-hyperkératose létale	1485	<1/1 000 000

Ataxie de Friedreich	95	entre 1/20 000 et 1/50 000
-----------------------------	-----------	----------------------------

Canalopathie		
Canalopathie associée à une insensibilité congénitale à la douleur	88642	<1/1 000 000
Canalopathie neurologique auto-immune	98750	ND
Syndrome de Morvan	83467	<1/1 000 000
Syndrome d'Isaac	84142	100 et 200 cas rapportés
Syndrome myasthénique de Lambert-Eaton	43393	1/250000 et 1/333300

Cardiomyopathie		
Cardiomyopathie dilatée familiale avec trouble de la conduction due à une mutation de LMNA	300751	ND

Dystrophie musculaire		
Dystrophie musculaire congénitale	97242	1-9/100 000
Dystrophie musculaire congénitale avec atteinte cérébelleuse	370959	
Dystrophie musculaire congénitale avec déficience intellectuelle	370968	
Dystrophie musculaire congénitale avec déficience intellectuelle et épilepsie sévère	329178	
Dystrophie musculaire congénitale avec hyperlaxité	371007	
Dystrophie musculaire congénitale due à une mutation de LMNA	157973	
Dystrophie musculaire congénitale d'Ullrich	75840	
Dystrophie musculaire congénitale liée à la sous-unité alpha 2 de la laminine	258	
Dystrophie musculaire congénitale mégaconiale	280671	
Dystrophie musculaire congénitale sans déficience intellectuelle	370980	
Dystrophie musculaire congénitale type 1B	98893	
Dystrophie musculaire congénitale type 1C	52428	
Dystrophie musculaire congénitale type Fukuyama	272	
Dystrophie musculaire des ceintures	263	entre 1/44000 et 1/123000
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la fukutine R13	206554	
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la plectine R17	254361	
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la téléthonine R7	34514	
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la titine R10	140922	
Dystrophie musculaire des ceintures liée à l'alpha dystroglycane R16	280333	
Dystrophie musculaire des ceintures liée à l'alpha-sarcoglycane R3	62	
Dystrophie musculaire des ceintures liée à l'anoctamine-5 R12	206549	
Dystrophie musculaire des ceintures liée au bêta-sarcoglycane R4	119	
Dystrophie musculaire des ceintures liée au delta-sarcoglycane R6	219	
Dystrophie musculaire des ceintures associée à DNAJB6 D1	34516	
Dystrophie musculaire des ceintures associée à FKR1 R9	34515	
Dystrophie musculaire des ceintures associée à GMPPB R19	363623	

Dystrophie musculaire des ceintures associée à HNRNPDL D3	55596	
Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMGNT1 R15	206564	
Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMT1 R11	86812	
Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMT2 R14	206559	
Dystrophie musculaire des ceintures associée à TOR1AIP1	424261	
Dystrophie musculaire des ceintures associée à TRAPPC11 R18	369840	
Dystrophie musculaire des ceintures associée à TRIM32 R8	1878	
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1A	266	
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1B	264	
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1C	265	
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1E	34517	
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2R	363543	
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la calpaïne-3 D4	565909	
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la calpaïne-3 R1	267	
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la dysferline R2	268	
Dystrophie musculaire des ceintures liée au gamma-sarcoglycane R5	353	
Dystrophie myotonique de steinert	273	1 à 2/20 000
FSH	269	entre 1/8 000 et 1/20 000

Glycogénose		
Glycogénose avec cardiomyopathie sévère par déficit en glycogénine	263297	<1/1 000 000
Glycogénose interstitielle pulmonaire	217557	ND
Glycogénose par déficit en enzyme branchante	367	ND
Glycogénose par déficit en enzyme débranchante	366	ND
Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase	364	ND
Glycogénose par déficit en glycogène phosphorylase musculaire	368	ND
Glycogénose par déficit en glycogène synthase cardiaque et musculaire	137625	<1/1 000 000
Glycogénose par déficit en glycogène synthase hépatique	2089	20 cas rapportés
Glycogénose par déficit en lactate déshydrogénase	2364	ND
Glycogénose par déficit en LAMP-2	34587	<1/1 000 000 (+ de 20 familles décrivent)
Glycogénose par déficit en maltase acide	365	1-9/100 000
Glycogénose par déficit en phosphofructokinase musculaire	371	<1/1 000 000 (100 cas rapportés)
Glycogénose par déficit en phosphoglycérate kinase 1	713	<1/1 000 000 (30 familles rapportés)
Glycogénose par déficit en phosphoglycérate mutase	97234	<1/1 000 000
Glycogénose par déficit en phosphorylase hépatique	369	ND
Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique et musculaire	79240	ND
Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase musculaire	715	<1/1 000 000 (<30 cas rapportés)

Hyperthermie		
Hyperthermie maligne de l'anesthésie	423	entre 1/5 000 et 1/50 000
Hyperthermie maligne induite par l'exercice	466650	ND

Maladie acquise du motoneurone		
Poliomyélite	2912	<1/1 000 000
Syndrome post-poliomyélite	2942	ND

Maladie de Charcot-Marie-Tooth		1/3 330
Maladie de Carcot-Marie-Tooth de type 1	65753	5/10000
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1 associée à PMP2	476394	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1A	101081	1/5 000
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1B	101082	1-9/100 000
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1C	101083	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1D	101084	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1E	90658	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1F	101085	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante de type 2	64746	1-5/10000
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 associée à MME	497757	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 avec axones géants	401964	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 due à une mutation de KIF5A	324611	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 due à une mutation de TFG	435819	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A1	99946	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A2	99947	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2B	99936	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2C	99937	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2D	99938	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2DD	521414	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2E	99939	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2F	99940	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2I	99942	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2J	99943	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2K	99944	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2L	99945	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2M	228179	

Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2N	228174	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2O	284232	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2U	397735	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2V	447964	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2Y	435387	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2Z	466768	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 4	64749	<1/100 000
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4 associée à SURF1	391351	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4A	99948	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B1	99955	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B2	99956	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4C	99949	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4D	99950	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4F	99952	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4G	99953	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4H	99954	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4J	139515	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire	476123	ND
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante A	100043	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante avec douleurs neuropathiques	324585	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante B	100044	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante C	100045	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante D	100046	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante E	93114	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type A	217055	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type B	254334	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type C	369867	

Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type D	435998	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liées à l'X	64747	1-9/100 000
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 1	101075	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 2	101076	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 3	101077	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 4	101078	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 5	99014	
Neuropathie sensitivo-motrice axonale héréditaire autosomique récessive	91024	ND
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive avec raucité de la voix	101097	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive type 2X	466775	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2 associée à DNAJB2	443950	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2 associée à DNAJB2	443950	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B5	228374	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2P	300319	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2R	397968	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2S	443073	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2T	495274	

Maladie mitochondriale avec neuropathie périphérique	225703	
MELAS	550	1/6 250 (en Europe)
MERRF	551	0,9/100 000 (en Europe)
Syndrome de Kearns-Sayre	480	entre 1 et 3/100 000
Syndrome de Leigh associé à une mutation de l'ADN mitochondrial	255210	ND
Syndrome de Leigh avec cardiomyopathie	70474	ND
Syndrome d'ataxie neuropathique sensorielle-dysarthrie-ophtalmoplégie	70595	ND
Syndrome NARP	644	entre 0,8 et 1/100 000

Myasthénie		
Myasthenie auto-immune	589	1/5 000
Myasthénie congénitale	590	1-9/1 000 000

Myopathie congénitale	97245	
Myopathie centronucléaire autosomique dominante	169189	ND
Myopathie centronucléaire autosomique récessive	169186	ND
Myopathie centronucléaire liée à l'X	596	1-9/1 000 000 (1/50 000 naissances de garçons)
Myopathie congénitale à "central cores"	597	1-9/1 000 000
Myopathie congénitale à début pseudo-myasthénique	424107	<1/1 000 000
Myopathie congénitale avec disproportion des types de fibres musculaires	2020	1/50 000
Myopathie congénitale avec excès de filaments fins	98904	ND
Myopathie congénitale avec noyaux centrés et cores atypiques	319160	<1/1 000 000
Myopathie congénitale avec réduction des fibres musculaires de type 2	544602	<1/1 000 000
Myopathie congénitale bénigne des Samaritains	324581	<1/1 000 000
Myopathie congénitale sévère à némaline	171430	1/50 000

Myopathie distale	599	
Dystrophie musculaire tibiale	609	1-9/100 000
Myopathie distale associée à l'adénylosuccinate synthétase-like 1	482601	<1/1 000 000
Myopathie distale avec atteinte des muscles postérieurs des jambes et des muscles antérieurs des mains	63273	<1/1 000 000
Myopathie distale avec atteinte initiale des membres supérieurs, type finlandais	399086	<1/1 000 000
Myopathie distale avec atteinte respiratoire précoce	34521	ND
Myopathie distale avec faiblesse des cordes vocales	600	<1/1 000 000

Myopathie distale de l'adulte due à des mutations de VCP	329478	<1/1 000 000
Myopathie distale du muscle tibial antérieur	178400	<1/1 000 000
Myopathie distale précoce associée à la nébuline	399103	<1/1 000 000
Myopathie distale précoce type Laing	59135	ND
Myopathie distale scapulohuméro-péronière progressive	447977	<1/1 000 000
Myopathie distale tardive type Markesbery-Griggs	98912	<1/1 000 000
Myopathie distale type Miyoshi	45448	1-9/1 000 000
Myopathie distale type Welander	603	ND
Myopathie oculo-pharyngo-distale	98897	ND
Myotilinopathie distale	98911	ND

Myopathie mitochondriale	206966	ND
Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépatocérébrale par déficit en DGUOK	279934	<1/1 000 000 (>100 cas rapportés)
Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme myopathique	254875	<1/1 000 000
Syndrome d'ataxie neuropathique sensorielle-dysarthrie-ophtalmoplégie	70595	ND
Syndrome de Barth	111	1/454 000
Syndrome de cataracte congénitale-cardiomyopathie hypertrophique-myopathie mitochondriale	1369	<1/1 000 000 (40 cas rapportés)
Syndrome de délétion de l'ADN mitochondrial associée à DNA2	352470	<1/1 000 000
Syndrome de délétions multiples de l'ADN mitochondrial de l'adulte par déficit en DGUOK	329314	ND
Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial forme encéphalomyopathique avec acidurie méthylmalonique	1933	<1/1 000 000
Syndrome de Kearns-Sayre	480	1-3/100 000
Syndrome de myopathie mitochondriale-acidose lactique-surdité	2597	<1/1 000 000
Syndrome de myopathie mitochondriale-ataxie cérébelleuse-rétinopathie pigmentaire	502423	<1/1 000 000

Myosite		ND
Dermatomyosite	221	entre 1/10 000 et 50 000
Dermatomyosite juvénile	93672	ND
Myosite à inclusions	611	entre 1/14 000 et 1 000 000
Myosite de chevauchement	206572	ND
Polymyosite	732	1/14 000
Polymyosite juvénile	93568	ND

Neuropathie motrice distale héréditaire autosomique dominante	140465	ND
Neuropathie motrice distale héréditaire type 1	139518	ND
Neuropathie motrice distale héréditaire type 2	139525	<1/1 000 000
Neuropathie motrice distale héréditaire type 5	139536	ND
Neuropathie motrice distale héréditaire type 7	139589	ND

Ophtalmoplégie		
Ophtalmoplégie externe progressive autosomique dominante	254892	ND
Ophtalmoplégie externe progressive autosomique récessive	254886	ND
Ophtalmoplégie externe progressive chronique de l'adulte avec myopathie mitochondriale	329336	ND
Ophtalmoplégie externe progressive due à une mutation de l'ADN mitochondrial	663	ND

Paralysie périodique	206976	ND
Paralysie périodique hyperkaliémique	682	1/200 000
Paralysie périodique hypokaliémique	681	1/100 000
Paralysie périodique normokaliémique	680	ND
Paralysie périodique thyrotoxique	79102	<1/1 000 000

Paramyotonie d'Eulenburg	684	1-9/1 000 000
--------------------------	-----	---------------

Polyneuropathie		
Polyneuropathie associée à une gammopathie monoclonale IgM ayant une activité anti-MAG	639	ND
Polyneuropathie axonale avec gammopathie monoclonale IgG/IgM/IgA	209004	ND
Polyneuropathie sensitivomotrice néonatale létale autosomique récessive	538096	ND
Polyradiculonévrite		
Polyradiculonévrite avec gammopathie monoclonale IgG/IgA/IgM sans activité anticorps connue	208981	1-9/100 000
Polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique	2932	1/200 000 enfants et 1-7/100 000 adultes
Sarcoïdose		
	797	1/625 à 500 000 (en Europe)
Syndrome CANOMAD		
	71279	<1/1 000 000
Syndrome de Guillain-Barré		
	2103	1-9/100 000
Neuropathie axonale motrice aiguë	98918	ND
Neuropathie sensitivo-motrice axonale aiguë	98917	ND
Polyradiculonévrite démyélinisante inflammatoire aiguë	98916	1-9/100 000
Pandysautonomie aiguë	231457	ND
Polyradiculonévrite démyélinisante inflammatoire aiguë	98916	ND
Polyradiculonévrite dysimmunitaire subaiguë	206594	ND
Syndrome POEMS		
	2905	ND
Syndrome triple A		
	869	<1/1 000 000 (< 100 cas rapportés)

Myopathies métaboliques		
Déficit en carnitine palmitoyltransférase II	157	1-9/100 000
Déficit en carnitine-acylcarnitine translocase	159	<1/1 000 000 (< 60 cas rapportés)
Déficit en 2-méthylbutyryl-CoA déshydrogénase	79157	<1/1 000 000
Déficit en 3-hydroxy-3-méthylglutaryl-CoA synthétase	35701	<1/1 000 000
Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue	5	1/250 000
Déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale	746	1-9/100 000
Déficit isolé en succinate-CoQ réductase	3208	<1/1 000 000
Déficit systémique primaire en carnitine	158	Entre 1/20 000 et 1/70 000