

Guide de codage G2M



INTRODUCTION

POURQUOI CE GUIDE ?

Ce guide d'aide au codage vise à simplifier et harmoniser le codage entre les différents centres de prise en charge des patients atteints de maladies héréditaires du métabolisme. Il est le résultat d'un travail mené par la filière G2m, faisant suite au constat de l'existence de plusieurs codes ORPHA possibles et utilisables pour un même patient (par exemple un codage au niveau du groupe ou du sous-type de la maladie), entraînant une hétérogénéité du codage entre centres ou entre "codeurs".

Afin de remédier à cette situation, nous proposons un code ORPHA unique par maladie. Pour cela, et dans un objectif de simplification, nous avons sélectionné, parmi les codes disponibles pour une même maladie dans la nomenclature Orphanet des maladies rares, celui qui nous semblait le plus approprié.

Afin de compléter l'information, il est demandé de toujours renseigner, en complément du code ORPHA, l'anomalie génétique impliquée (dans l'onglet dédié du logiciel de codage).

Des mises à jour de ce guide seront effectuées régulièrement en fonction de l'évolution éventuelle des codes ORPHA, et aussi des retours des utilisateurs de ce guide.

INTRODUCTION

QUELLES INFORMATIONS CONTIENT CE GUIDE ?

Ce guide de codage classe les maladies métaboliques rares de la filière G2m par réseau de prise en charge. On entend par “réseau” l’ensemble des centres de références (CRMR), coordonnateur et constitutifs, ainsi que des centres de compétence (CCMR), labellisés pour leur expertise dans la prise en charge des maladies d’une spécialisation donnée :

- maladies héréditaires du métabolisme (MaHMEA),
- maladies héréditaires du métabolisme hépatique (MaHMH),
- maladies lysosomales (LYSO),
- maladie de Wilson et autres maladies liées au cuivre (WILSON),
- hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer (Hémochrom),
- porphyries et anémies rares du métabolisme du fer (Porphyries).

À noter qu’une même maladie peut parfois être suivie dans différents réseaux de centres experts Maladies Rares.

Apparaissent également dans ce guide des maladies dites “inter-filières”, dont la liste n’est pas exhaustive. Il s’agit de maladies vues ou suivies occasionnellement au sein de la filière G2m, selon les spécificités des différents centres du réseau. Ces maladies sont également prises en charge dans d’autres filières, en fonction de l’atteinte d’organe principale.

Les maladies sont recensées avec leur code ORPHA, code CIM-10 et gène(s) associé(s).

INTRODUCTION

COMMENT NAVIGUER DANS CE PDF INTERACTIF ?

Ce PDF est interactif, ce qui signifie qu'il contient des liens cliquables permettant de naviguer facilement entre les différentes sections du document (un peu comme sur un site internet).

La première page permet de sélectionner le mode de recherche : par réseau d'expertise ou par maladie. En cliquant sur l'une ou l'autre de ces options, l'utilisateur a accès aux réseaux puis aux groupes de la classification G2m, ou directement au lexique pour cliquer sur la lettre de la maladie recherchée.

Un bouton "retour", en haut à gauche du document, permet à tout moment de regagner l'accueil.

Comme dans un PDF classique, une recherche par mot-clé ou par CTRL+F est également possible.

Dans ce guide, la navigation se fait soit par réseau de centres de prise en charge puis par groupe de maladies (groupes de la classification G2m : maladies d'intoxication, maladies par déficit énergétique, maladies des molécules complexes/organelles, anomalies du métabolisme des métaux, porphyries), soit par ordre alphabétique via le lexique.

INTRODUCTION

COMMENT UTILISER LE LEXIQUE ?

Les principales maladies regroupant des sous-types sont détaillées au début du lexique. Les sous-types de ces maladies doivent dorénavant être codés à l'aide d'un même code ORPHA regroupant l'ensemble des sous-types, et non à l'aide du code ORPHA du sous-type.

Les synonymes les plus usités sont indiqués dans le lexique mais renvoient tous à une entrée unique. Ce terme vedette est celui qui doit être privilégié pour coder la maladie.

Enfin, une partie dédiée aux "Déficits en -abc.." a été créée dans le lexique pour faciliter la recherche.

JE RECHERCHE PAR

RÉSEAU



MALADIE



PAR RÉSEAU

MaHMEA

MaHMH

LYSO

WILSON

Hémochrom

Porphyries



MaHMEA

Les centres de référence et de compétence des maladies héréditaires du métabolisme (MaHMEA) prennent en charge de manière polyvalente les maladies d'intoxication, les maladies énergétiques, les maladies des molécules complexes et des organelles intracellulaires, les anomalies des métaux, et parfois d'autres pathologies interfilières.



LES GROUPES DE MALADIES

Maladies
d'intoxication



Maladies
énergétiques



Maladies des
molécules
complexes/organelles



Anomalies
des métaux



Autres maladies
/ maladies
interfilières





Déficits d'enzymes du cycle de l'urée, et autres anomalies de détoxification de l'ammoniac



Troubles du métabolisme de la sérine (déficit en sérine)



Troubles du métabolisme de la méthionine et AA soufrés



Troubles du métabolisme de la phénylalanine



Troubles du métabolisme de la tyrosine



Troubles du métabolisme de la proline



Anomalies du métabolisme de la lysine



Troubles du métabolisme de la glutamine



Anomalies du métabolisme de la glycine



GRUPE 1
MALADIES
D'INTOXICATION

Maladies des AA ramifiés



Troubles des peptides



Déficits du transport et de l'absorption des AA



Anomalies autres du métabolisme et du transport des vitamines



Aciduries organiques classiques



Aciduries organiques cérébrales



Autres amino-acidopathies



Maladies d'intoxication aux sucres





DÉFICITS D'ENZYMES DU CYCLE DE L'URÉE, ET AUTRES ANOMALIES DE DÉTOXIFICATION DE L'AMMONIAC

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Déficit en ornithine transcarbamylase (OTC)	664	OTC	E72.2 E
Déficit en arginase, hyperargininémie, argininémie	90	ARG1	E72.2 B
Déficit en carbamoyl-phosphate-synthétase 1 (CPS1)	147	CPS1	E72.2 H
Déficit en N-acétylglutamate synthase (NAGS)	927	NAGS	E72.2 I
Déficit en argininosuccinate synthetase (ASS), citrullinémie de type 1	247525	ASS1	E72.2 C
Déficit en argino-succinate lyase (ASL), acidurie argininosuccinique	23	ASL	E72.2 A
Intolérance aux protéines dibasiques avec lysinurie, LPI	470	SLC7A7	E72.0 E
Syndrome d'hyperornithinémie-hyperammoniémie-homocitrullinurie, syndrome triple H (HHH)	415	SLC25A15	E72.4 B
Déficit en ornithine aminotransférase (OAT), atrophie gyrée de la rétine	414	OAT	E72.4 A
Déficit en delta-1-pyrroline 5-carboxylate synthétase	35664	ALDH18A1	E72.8 K
Déficit en anhydrase carbonique	401948	CA5A	E72.2 D
Citrullinémie de type 2, déficit en Citrine	247585	SLC25A13	E72.2 J



MALADIES DES AA RAMIFIÉS

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Leucinose, déficit en complexe de la déshydrogénase des alpha-cétoacides à chaîne ramifiée	511	<i>BCKDHA, BCKDHB, DBT, PPM1K</i>	E71.0 A
Déficit en kinase déshydrogénase des cétoacides à chaînes ramifiées	308410	<i>BCKDK</i>	E71.1 O



TROUBLES DU MÉTABOLISME DE LA MÉTHIONINE ET AA SOUFFRÉS

Homocystinuries (sans AMM)

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Homocystinurie classique : déficit en Cystathionine Beta Synthase	394	CBS	E72.1 D
Déficit en CblE: Déficit en méthylcobalamine type cblE	2169	MTRR	D51.8 A
Déficit en CblG: Déficit en méthylcobalamine type cblG	2170	MTR	D51.8 A
Déficit en CblD-Hcy: Déficit en méthylcobalamine type cblDv1	308380	MMADHC	E71.1 E

Déficits en sulfite oxydase

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Déficit isolé en sulfite oxydase	99731	SUOX	E72.1 B
Déficit du à un déficit en cofacteur molybdène (type C, A, B)	99732	Plusieurs gènes	E72.1 C
Déficit en sulfite oxydase dû à un déficit en cofacteurs du molybdène type A	99732	MOC1	E72.1 C
Déficit en sulfite oxydase dû à un déficit en cofacteurs du molybdène type B	99732	MOC2	E72.1 C
Déficit en sulfite oxydase dû à un déficit en cofacteurs du molybdène type C	99732	GPHN	E72.1 C

Autres troubles de la méthionine

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Déficit en méthionine adényltransférase I/III	168598	MAT1A	E72.1 J
Déficit en S-adénylhomocystéine hydrolase (SAHH)	88618	AHCY	E72.1 K
Hyperméthioninémie par déficit en glycine N-méthyltransférase	289891	GNMT	E72.1 L
Encéphalopathie associée à une hyperméthioninémie par déficit en adénosine kinase	289290	ADK	E72.1 N



TROUBLES DU MÉTABOLISME DE LA PHÉNYLALANINE

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Phénylcétonurie (déficit en Phénylalanine hydroxylase)	716	PAH	E70.0 A
Hyperphénylalaninémie modérée permanente (déficit en Phénylalanine hydroxylase)	79651	PAH	E70.0 C
Hyperphénylalaninémie par déficit en DNAJC12	508523	DNAJC12	E70.1 D
<u>Déficits en tétrahydrobioptérine :</u>	238583	Plusieurs	
• Déficit en 6-pyruvoyltetrahydropterine synthase	238583	PTS	E70.1 A
• Déficit en dihydroptéridine réductase	238583	QDPR	E70.1 A
• Déficit en Pterin 4 alpha Carbinolamine deshydrogenase	238583	PCBD1	E70.1 A
• Déficit en GTPcyclohydrolase I (transmission récessive autosomique)	238583	GCH1	E70.1 A



TROUBLES DU MÉTABOLISME DE LA TYROSINE

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Alcaptonurie	56	HGD	E70.2 A
Tyrosinémie type I: forme classique, déficit en fumarylacétoacétate hydrolase (FAH)	882	FAH	E70.2 C
Tyrosinémie type II, déficit en tyrosine aminotransférase (TAT), tyrosinémie oculocutanée	28378	TAT	E70.2 D
Tyrosinémie type III, Tyrosinémie par déficit en 4-hydroxyphénylpyruvate dioxygénase (HPD)	69723	HPD	E70.2 E
Hawkinsinurie, Déficit en 4-hydroxyphénylpyruvate dioxygénase (4-HPPD)	2118	HPD (mut HTZ)	E70.2 H



TROUBLES DU MÉTABOLISME DE LA PROLINE

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Hyperprolinémie type 1, déficit en proline oxydase	419	<i>PRODH</i>	E72.5 C
Hyperprolinémie type 2: déficit en P5C deshydrogenase	79101	<i>ALDH4A1</i>	E72.5 C
Déficit en pyrroline-5-carboxylate réductase 1	293633	<i>PYCR1</i>	E72.8 L



TROUBLES DU MÉTABOLISME DE LA SÉRINE (DÉFICIT EN SÉRINE)

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
<u>Déficit de la voie de biosynthèse de la sérine :</u>	583595	<i>Plusieurs</i>	
• Déficit en 3-phosphoglycérate déshydrogénase	583595	<i>PHGDH</i>	E72.8 B
• Déficit en 3-phosphosérine phosphatase	583595	<i>PSPHD</i>	E72.8 B
• Déficit en phosphosérine aminotransférase	583595	<i>PSAT1</i>	E72.8 B
Déficit en ASCT1	447997	<i>SLC1A4</i>	E72.8 B



TROUBLES DU MÉTABOLISME DE LA GLUTAMINE

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Déficit en glutamine synthetase	71278	GLUL	E72.8 C
Déficit en glutaminase	557056	GLS	E.72.8 Q



TROUBLES DES PEPTIDES

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Deficit en Prolidase	742	PEPD	E72.8 A



ANOMALIES DU MÉTABOLISME DE LA LYSINE

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Acidurie 2-aminoadipique 2-oxoadipique	79154	<i>DHTKD1</i>	E72.3 D
Hyperlysinémie = Déficit en lysine alpha-cétoglutarate réductase	2203	AASS	E72.3 C



ANOMALIES DU MÉTABOLISME DE LA GLYCINE

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Hyperglycinémie non cétosique	407	GLDC, AMT, GCSH	E72.5 A
Déficit en diméthylglycine déshydrogénase	243343	DMGDH	E72.1 I
Encéphalopathie glycinique atypique (anomalie GLYT1B)	289863	SLC6A9	E72.5 E



DÉFICITS DU TRANSPORT ET DE L'ABSORPTION DES AA

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Deficit en aminoacylase 1	137754	ACY1	E72.8 M
Aminoacidurie type Hartnup	2116	SLC6A19	E72.0 C
Cystinurie	214	SLC3A1, SLC7A9	E72.0 B



AUTRES AMINO-ACIDOPATHIES

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Déficit en glutathion synthétase (acidurie pyroglutamique par déficit en glutathion synthétase)	32	GSS	E72.8 D
Histidinémie	2157	HAL	E70.8 A
Triméthylaminurie	468726	FMO3	E88.8 W



ACIDURIES ORGANIQUES CLASSIQUES

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Acidémie Propionique, déficit en propionyl-coA carboxylase	35	PCCA, PCCB	E71.1 G
Acidémie isovalérique, déficit en Isovaléryl-CoA déshydrogénase	33	IVD	E71.1 A
<u>Acidémie méthylmalonique sans homocystinurie :</u>	293355	Plusieurs	
• Déficit en méthylmalonylcoA mutase	293355	MMUT	E71.1 B
• Acidémie méthylmalonique type cblA	293355	MMAA	E71.1 B
• Acidémie méthylmalonique type cblB	293355	MMAB	E71.1 B
• Acidémie méthylmalonique type cblD-AMM (cblDv2)	293355	MMADHC	E71.1 E
• Acidémie méthylmalonique par déficit en méthylmalonyl-CoA épimérase	293355	MCEE	E71.1 B
<u>Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie :</u>	26	Plusieurs	
• Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblC	26	MMACHC, PRDX1, THAP11, ZNF143	E71.1 E
• Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblD-AMM/ Hcy	26	MMADHC	E71.1 E
• Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblJ	26	ABCD4	E71.1 E
• Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblF	26	LMBRD1	D51.8 B
• Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblX	26	HCFC1	E71.1 E
Déficit en biotinidase	79241	BTD	E71.1 I
Déficit en holocarboxylase synthetase	79242	HLCS	E71.1 J



ACIDURIES ORGANIQUES CLASSIQUES (SUITE)

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Acidémie malonique	943	<i>MLYCD</i>	E88.8 A
Acidémie combinée malonique et méthylmalonique	289504	<i>ACSF3</i>	E71.1 U
Acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique= Déficit en HMG-CoA-lyase	20	<i>HMGCS2</i>	E71.3 P
Acidurie 3-méthylglutaconique type 1	67046	<i>AUH</i>	E71.1 Q
Déficit en 3-méthylcrotonyl-CoA carboxylase	6	<i>MCC1 et MCC2</i>	E71.1 K
Déficit en 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase	88639	<i>HIBCH</i>	E71.1 S
Déficit en isobutyryl-CoA déshydrogénase	79159	<i>ACAD8</i>	E71.1 T



ACIDURIES ORGANIQUES CÉRÉBRALES

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Acidurie Glutarique type 1: Déficit en glutaryl-CoA déshydrogénase	25	GCDH	E72.3 A
Acidurie L-2-hydroxyglutarique	79314	L2HGDH	E72.8 G
Acidurie D-2-hydroxyglutarique	79315	D2HGDH, IDH2	E72.8 H
Acidurie L,D-2-hydroxyglutarique	356978	SLC25A1	E72.8 N
Acidurie 2-méthyl-3-hydroxybutyrique = Déficit en HSD10	391417	HSD17B10	E72.8 O
Encéphalopathie éthylmalonique	51188	ETHE1	E72.8 P
Déficit en aspartoacylase ou aminoacylase 2 (Maladie de Canavan)	141	ASPA	E75.2 K
Déficit en crotonase, ou Déficit mitochondrial en énoyl-CoA hydratase 1 à chaîne courte	653880	ECHS1	E71.1 R
Déficit en méthylmalonylsemialdehyde deshydrogénase	289307	ALDH6A1	E71.1 P



ANOMALIES AUTRES DU MÉTABOLISME ET DU TRANSPORT DES VITAMINES

Anomalies du métabolisme et du transport des vitamines : folates

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Déficit en méthylène tétrahydrofolate réductase, déficit en MTHFR	395	MTHFR	E72.1 F
Déficit en méthylène tétrahydrofolate deshydrogénase 1 = Déficit immunitaire combiné-anémie mégaloblastique par déficit en méthylène tétrahydrofolate deshydrogénase 1	658813	MTHFD1	E72.1 M
Malabsorption héréditaire de l'acide folique: déficit transporteur des folates: PCFT, RFC1	90045	SLC46A1, SLC19A1	E53.8 A
Déficit en dihydrofolate reductase: Anémie mégaloblastique constitutionnelle avec neuropathie sévère	319651	DHFR	E53.8 G
Acidurie formiminoglutamique	51208	FTCD	E53.8 F

Anomalies de l'absorption et du transport des vitamines : cobalamines

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Déficit congénital en facteur intrinsèque	332	GIF	D51.0 A
Syndrome d'Imerslund-Grasbeck 1, par déficit en cubulin	35858	CUBN	D51.1 A
Syndrome d'Imerslund-Grasbeck 2, par anomalie Amnionless	35858	AMN	D51.1 A
Déficit en transcobalamine II	859	TCN2	D51.2
Acidurie méthylmalonique par déficit en récepteur de la transcobalamine, Acidémie méthylmalonique type TCb1R	280183	CD320	D51.2



ANOMALIES AUTRES DU MÉTABOLISME ET DU TRANSPORT DES VITAMINES (SUITE)

Anomalies du transporteur de la thiamine

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Anémie mégaloblastique thiamine dépendante (THTR-1)	49827	SLC19A2	E51.8 A
Maladie des noyaux gris centraux sensible à la biotine et à la thiamine (THTR-2)	65284	SLC19A3	G23.8 A
Encéphalopathie de l'enfant par déficit en thiamine pyrophosphokinase	293955	TPK1	E51.8 C
Microcéphalie létale par déficit en transporteur de la thiamine	99742	SLC25A19	E51.8 B

Anomalies du métabolisme de la riboflavine

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Anomalie du transporteur cytoplasmique RFVT1 = maternal riboflavin deficiency	411712	SLC52A1	E53.0 B
Anomalie du transporteur cytoplasmique RFVT2 = RTD2 ; déficit en transporteur de la riboflavine (RTD2)	572543	SLC52A2	E53.0 A
Anomalie du transporteur cytoplasmique RFVT3 = RTD3 ; déficit en transporteur de la riboflavine (RTD3)	572550	SLC52A3	E53.0 A
Myopathie métabolique riboflavine-dépendant, anomalie du transport mitochondrial du FAD	394532	SLC25A32	E53.0 C
Déficit en FLAD1 (déficit en flavin adenine dinucleotide synthetase 1) : déficit en FAD synthase	394532	FLAD1	E53.0 D

Autres vitamines

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Ataxie par déficit en vitamine E (= AVED)	96	TTPA	E56.0 A
Déficit en vitamine A et hypercaroténémie héréditaire	199285	BCO1	E50.9
Déficit héréditaire combiné en facteurs de la coagulation dépendants de la vitamine K	98434	Plusieurs gènes: GGCX, VKORC1	E56.1 A
Déficit en pyridoxal kinase	code en cours de création (CMI en cours)	PDXK	E53.8 H



[Recherche par réseau](#) > [MaHMEA](#) > [Maladies d'intoxication](#)

MALADIES D'INTOXICATION AUX SUCRES

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Acidurie D-glycérique	941	GLYCK	E74.8 G



Troubles du métabolisme
des hydrates de carbone



Déficits de l'oxydation des AG
et du métabolisme des corps
cétoniques



GROUPE 2
MALADIES
ÉNERGÉTIQUES

Hyperinsulinismes
congénitaux



Maladies énergétiques
mitochondriales



Déficit en creatine



Autres maladies





TROUBLES DU MÉTABOLISME DES HYDRATES DE CARBONE

Glycogénoses musculaires

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Glycogénose type 0b: déficit en glycogène synthase cardiaque et musculaire	137625	<i>GYS1</i>	E74.0 J
Glycogénose type II, déficit en maltase acide (Maladie de Pompe)	365	<i>GAA</i>	E74.0 H
Glycogénose type V, déficit en glycogène phosphorylase musculaire (Maladie de Mc Ardle)	368	<i>PYGM</i>	E74.0 I
Glycogénose type VII, déficit en phosphofructokinase (Maladie de Tarui)	371	<i>PFKM</i>	E74.0 E
Déficit en phosphorylase kinase musculaire (GSD IXD)	715	<i>PHKA1, PHKG1</i>	E74.0 J
Glycogénose type X, déficit en phosphoglycérate mutase	97234	<i>PGAM2</i>	E74.0 J
Glycogénose type XII, déficit en aldolase A musculaire	57	<i>ALDOA</i>	E74.0 J
Glycogénose type XIII, déficit en bêta-énolase musculaire	99849	<i>ENO3</i>	E74.0 J
Glycogénose type XV, déficit en glycogénin: GSD XV	263297	<i>GYG1</i>	E74.0 J
Myopathie à corps de polyglucosane type 1	397937	<i>RBCK1</i>	E74.0 J
Glycogénose par déficit en LAMP2 (Maladie de Danon)	34587	<i>LAMP-2</i>	E74.0 J
Déficit en sous-unité H de la lactate déshydrogénase	284435	<i>LDHB</i>	E74.0 J
Déficit en sous-unité M de la lactate déshydrogénase	284426	<i>LDHA</i>	E74.0 J



TROUBLES DU MÉTABOLISME DES HYDRATES DE CARBONE (SUITE)

Défaut de Glycolyse et autres anomalies des hydrates de carbone

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Déficit en phosphoglycérate kinase 1	713	<i>PGK1</i>	E74.0 J
Déficit en triose-phosphate isomérase	868	<i>TPI1</i>	D55.2 A
Déficit en glycérol kinase	408	<i>GK</i>	E74.8 H

Déficits de la neoglucogénèse

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Déficit en Fructose 1,6 biphosphatase	348	<i>FBP1</i>	E74.1 A
Déficit en Phosphoenolpyruvate carboxykinase	2880	<i>PCK1, PCK2</i>	E74.4 A



DÉFICIT DE L'OXYDATION DES AG ET DU MÉTABOLISME DES CORPS CÉTONIQUES

Déficits de l'oxydation des AG et de la cétogénèse

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Déficit en translocase: Déficit en carnitine-acylcarnitine translocase	159	SLC25A20	E71.3 D
Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2 (CPT2)	157	CPT2	E71.3 C
Déficit en carnitine palmitoyltransférase 1A	156	CPT1A	E71.3 B
Déficit en VLCAD: Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à très longue chaîne	26793	ACADVL	E71.3 E
Déficit en LCHAD: Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue	5	HADHA	E71.3 F
Déficit en MTP (Mitochondrial Trifunctional Protein): Déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale	746	HADHA, HADHB	E71.3 G
Déficit en MCAD: Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne	42	ACADM	E71.3 L
Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases= Acidurie glutarique de type II	26791	ETFA, ETFB, ETFDH	E71.3 N
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte	26792	ACADS	E71.3 M
Déficit en transport de la carnitine= Déficit systémique primaire en carnitine	158	SLC22A5	E71.3 A
Acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique= Déficit en HMG-CoA-lyase	20	HMGCL	E71.3 P
Déficit en HMG-CoA synthase	35701	HMGCS2	E71.3 O

Déficits de la Cétolyse

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Déficit en SCOT : Succinyl-CoA 3-oxoacid-CoA transférase, Succinyl-CoA acetoacétate transférase	832	OXCT1	E71.3 Q
Déficit en MAT : Mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase (=Méthylacétoacétate thiolase, Acetyl-CoA Acétyltransférase 1, ACAT-1 b-Ketothiolase, T2, déficit en beta-cétothiolase)	134	ACAT1	E71.3 R
Trouble de la cétolyse par déficit en transporteur 1 de monocarboxylate, MCT1	438075	SLC16A1	E71.3 Y



HYPERINSULINISMES CONGÉNITAUX

Hyperinsulinisme congénital - code ORPHA groupe 657

(utiliser le code groupe comme code de maladie dans le champ maladie rare)

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Hyperinsulinisme par déficit en 3-hydroxylacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte (SCHAD)	657	HADH	E71.3 N
Hyperinsulinisme diffus lié à une hyperactivité de la glucokinase	657	GCK	E16.1
Déficit en SUR1	657	ABCC8	E16.1
Hyperinsulinisme par déficit en HNF1A	657	HNF1A	E16.1
Hyperinsulinisme par déficit en HNF4A	657	HNF4A	E16.1
Syndrome d'hyperinsulinisme et hyperammoniémie	657	GLUD1	E72.8 I
Déficit en Kir6.2	657	KCNJ11	E16.1
Hyperinsulinisme par anomalie SLC16A1	657	SLC16A1	E16.1
Hyperinsulinisme par anomalie HK1	657	HK1	E16.1



MALADIES ÉNERGÉTIQUES MITOCHONDRIALES

Maladies mitochondriales - code ORPHA groupe 254837
(utiliser le code groupe comme code de maladie dans le champ maladie rare, sauf pour les 5 entités cliniques spécifiées)

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Syndrome de Leigh (par déficit primitif de la chaîne respiratoire)	506	Plusieurs	E74.4 F
MELAS/MIDD	550	Plusieurs	G71.3 B
Syndrome de Pearson	699	Délétions ADNmt	E88.8 Y
Syndrome de Kearns-Sayre	480	Délétions ADNmt	H49.8 A
Atrophie optique de Leber	104	Plusieurs	E47.2 A
Autres maladies mitochondriales : mutations ADNmt, délétions ADNmt, maladie mitochondriale par anomalie de gènes nucléaires	254837	Plusieurs	E.88.8 Z
Autres maladies mitochondriales : déficits du métabolisme de l'acide lipoiq	254837	NFU1, BOLA3, IBA57, ISCA1, ISCA2, LIP1, LIPT2, LIAS, GLRX5	E.88.8 Z
Autres maladies mitochondriales : aciduries 3-méthylglutaconiques autres que type 1	254837	TAFAZZIN, OPA3, DNAJC19, SERAC 1, CLPB, HTRA2, TIMM50	E.88.8 Z
Autres maladies mitochondriales : anomalie des Aminoacyl-ARNt synthétases (aaRS) mitochondriales	254837	YARS2, DARS2...	E.88.8 Z

Anomalie du cycle de Krebs

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Déficit en Fumarase (Acidurie fumarique)	24	FH	E74.4 D
Déficit en alphacétoglutarate deshydrogénase (OGDH et OGDHL)	31	OGDH, OGDHL	E74.4 D
Déficit SUCLA2	1933	SUCLA2	E74.4 D
Déficit SUCLG1	17	SUCLG1	E74.4 D
Déficit en transporteur du citrate NACT	442835	SLC13A5, SLC13A3	E74.4 D



MALADIES ÉNERGÉTIQUES MITOCHONDRIALES (SUITE)

Anomalies du métabolisme du pyruvate : déficits en PDH

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Déficit en phosphatase du complexe pyruvate déshydrogénase	765	<i>PDP1</i>	E74.4 C
Déficit en protéine de liaison E3 du complexe pyruvate déshydrogénase	765	<i>PDHX</i>	E74.4 C
Déficit en pyruvate déshydrogénase E1-alpha	765	<i>PDHA1</i>	E74.4 C
Déficit en pyruvate déshydrogénase E1-bêta	765	<i>PDHB</i>	E74.4 C
Déficit en pyruvate déshydrogénase E3	765	<i>DLD</i>	E74.4 C
Déficit en pyruvate déshydrogénase E2	765	<i>DLAT</i>	E74.4 C
Déficit en PDH kinase de type 1	765	<i>PKD1</i>	E74.4 C

Anomalies du métabolisme du pyruvate : autres

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Déficit en transporteur mitochondrial du pyruvate (MPC1 et MPC2)	447784	<i>MPC1, MPC2</i>	E74.4 G
Déficit en Pyruvate carboxylase (PC)	3008	<i>PC</i>	E74.4 B



DÉFICIT EN CRÉATINE

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Déficit en transporteur de la créatine lié à l'X	52503	SLC6A8	E88.8 O
Déficit en L-arginine:glycine amidinotransférase (AGAT)	35704	GATM	E88.8 Q
Déficit en guanidinoacétate méthyltransférase (GAMT)	382	GAMT	E88.8 R



AUTRES MALADIES

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Déficit en GLUT1	71277	SLC2A1	G93.8 A
Déficit en Lipin1	99845	LPIN1	G71.2 A
Déficit en Tango2	480864	TANGO2	G71.2 A
Rhabdomyolyse par anomalie RYR1, ou RYR3	99845	RYR1, RYR3	G71.2 A
Anomalie du transporteur de lactate de l'érythrocyte	171690	SLC16A1	G71.2 A



Maladies
péroxysomales



Trouble de la glycosylation des
protéines - CDG syndromes
(liste non exhaustive)



GRUPE 3

MALADIES DES
MOLÉCULES
COMPLEXES /
ORGANELLES

Désordres du métabolisme
des lipides



Maladies des
neurotransmetteurs



Anomalies du métabolisme
des purines et pyrimidines



Trouble du métabolisme
des pentoses phosphates





MALADIES PÉROXYSOMALES

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Adrénoleucodystrophie liée à l'X, atteinte cérébrale	43	ABCD1	E71.3 T
Adrénoleucodystrophie liée à l'X, atteinte type adrénomyélongueuropathie	43	ABCD1	E71.3 T
Adrénoleucodystrophie liée à l'X, insuffisance surrénalienne	43	ABCD1	E71.3 T
Anomalie PEX7= chondrodysplasie ponctuée rhizomélique type 1	177	PEX 7	Q77.3
Déficit en DHAPAT = chondrodysplasie ponctuée rhizomélique type 2	177	GNPAT	Q77.3
Déficit en alkyl-DHAP synthase= chondrodysplasie ponctuée rhizomélique type 3	177	AGPS	Q77.3
Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique type 5	177	PEX 5	Q77.3
Troubles de la biogénèse des peroxysomes (maladie peroxysomale secondaire à un déficit en PEX 1,2, 3, 5, 5L, 6, 7, 10, 11 beta, 12, 13, 14, 16, 19, 26 (sauf tableaux de chondrodysplasie ponctuée rhizomélique, voir au-dessus)	79189	PEX 1,2, 3, 5, 5L, 6, 7, 10, 11 beta, 12, 13, 14, 16, 19, 26	E88.8 I
Déficit en acyl-CoA oxydase de transmission autosomique recessive	2971	ACOX1	E88.8 L
Déficit en Phytanoyl-CoA hydroxylase	773	PHYH	G60.1 A
Déficit en acyl-CoA synthetase long chain family member 4 - ACSL4	777	ACSL4	E88.8 X
Déficit en racémase	79095	AMACR	E88.8 X
Acatasémie, déficit en catalase	926	CAT	E80.3 A



MALADIES PÉROXYSOMALES (SUITE)

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Déficit en protéine D-bifonctionnelle= Déficit en enzyme bifonctionnelle	300	<i>HSD17B4</i>	E88.8 M
Anomalie sterol carrier protein 2 - SCP2= Syndrome de leucoencéphalopathie-dystonie-neuropathie motrice (dans class orpha)	163684	<i>SCP2</i>	E88.8 X
Défaut de fission mitochondriale et peroxysomale lié à DNM1L	330050	<i>DNM1L</i>	E88.8 X
Défaut de fission mitochondriale et peroxysomale lié à MFF	485421	<i>MFF</i>	E88.8 X
Déficit en Peroxysomal fatty acyl-CoA reductase 1 de TAR	438178	<i>FAR1</i>	E88.8 X
Déficit en acyl-CoA binding domain containing protein 5	Pas de code dédié	<i>ACBD5</i>	E88.8 X



TROUBLE DE LA GLYCOSYLATION DES PROTÉINES - CDG SYNDROMES (LISTE NON EXHAUSTIVE)

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
PMM2-CDG, CDG1a	79318	<i>PMM2</i>	E77.8 A
MPI-CDG, CDG1b	79319	<i>MPI</i>	E77.8 A
MAN1B1-CDG	397941	<i>MAN1B</i>	E77.8 A
MGAT2-CDG	79329	<i>MGAT2</i>	E77.8 A
ALG1-CDG	79327	<i>ALG1</i>	E77.8 A
ALG6-CDG	79320	<i>ALG6</i>	E77.8 A
ALG11-CDG	280071	<i>ALG11</i>	E77.8 A
ALG12-CDG	79324	<i>ALG12</i>	E77.8 A
ALG13-CDG	324422	<i>ALG13</i>	E77.8 A
CCDC115-CDG	468684	<i>CCDC115</i>	E77.8 A
COG2-CDG	435934	<i>COG2</i>	E77.8 A
COG6-CDG	464443	<i>COG6</i>	E77.8 A
COG7-CDG	79333	<i>COG7</i>	E77.8 A
COG8-CDG	95428	<i>COG8</i>	E77.8 A
DPAGT1-CDG	86309	<i>DPAGT1</i>	E77.8 A
DPM1-CDG	79322	<i>DPM1</i>	E77.8 A



TROUBLE DE LA GLYCOSYLATION DES PROTÉINES - CDG SYNDROMES (LISTE NON EXHAUSTIVE) (SUITE)

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
SRD5A3-CDG	324737	SRD5A3	E77.8 A
STT3B-CDG	370924	STT3B	E77.8 A
PGM1-CDG	319646	PGM1	E77.8 A
SLC35A1-CDG	238459	SLC35A1	E77.8 A
CDG-ALG2	79326	ALG2	E77.8 A
CDG-SLC35A2	356961	SLC35A2	E77.8 A
Syndrome d'alacrimie-choréothétose-hépatopathie	404454	NGLY1	E77.8 A
PIGN-CDG	280633	PIGN	E77.8 A
TMEM165-CDG	314667	TMEM165	E77.8 A
TMEM199-CDG	466703	TMEM199	E77.8 A
CAD-CDG	448010	CAD	E77.8 A
NANS-CDG	168454	NANS	E77.8 A
SLC39A8-CDG	468699	SLC39A8	E77.8 A
CCDC115-CDG	468684	CCDC115	E77.8 A
Autre CDG: mettre nom, code orpha maladie rare et gene (si le code maladie rare n'existe pas rentrer le code groupe 137 dans champ description clinique)	code orphanet à remplir	<i>nom gène à remplir</i>	E77.8 A



DÉSORDRES DU MÉTABOLISME DES LIPIDES

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Acidurie mévalonique	29	<i>MVK</i>	E78.8 B
Abetalipoprotéïnémie	14	<i>Plusieurs</i>	E78.6
Syndrome de Smith-Lemli-Opitz	818	<i>DHCR7</i>	Q87.1 A
Syndrome de Sjogren-Larsson	816	<i>ALDH3A2</i>	E74.8 C
Xanthomatose cérébrotendineuse	909	<i>CYP27A1</i>	E75.5 A
Dystrophie neuroaxonale	35069	<i>PLA2G6</i>	E83.1 M
Neurodégénérescence associée à FA2H	329308	<i>FA2H</i>	E83.1 M
Neurodégénérescence par déficit en pantothénate kinase	157850	<i>PANK2</i>	E83.1 L
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type I (HSAN1)	36386	<i>SPTLC 1 et 2</i>	G60.8 A
Déficit en Fatty acyl-CoA reductase 1 de TAD	615938	<i>FAR1</i>	E71.3 U
Desmostérolose	35107	<i>DHCR24</i>	E78.8 A



MALADIES DES NEUROTRANSMETTEURS

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Déficit en décarboxylase des acides aminés aromatiques= Déficit en Dopa décarboxylase	35708	<i>DDC</i>	E88.8 F
Déficit en dopamine bêta-hydroxylase	230	<i>DBH</i>	E88.8 U
Déficit en transporteur de la dopamine DAT1	238455	<i>SLC6A3</i>	E88.8 T
Déficit en monoamine oxydase A	3057	<i>MAOA</i>	E88.8 G
Déficit de transport cérébral des folates	217382	<i>FOLR1</i>	E53.8 D
Déficit en tyrosine hydroxylase	101150	<i>TH</i>	E70.2 G
Déficit en succinate-semi-aldéhyde déshydrogénase	22	<i>ALDH5A1</i>	E88.8 C
Epilepsie vitamine B6-dépendante (pyridoxino-dépendante)	3006	<i>ALDH7A1, PLPBP</i>	E53.1 A
Epilepsie sensible au Phosphate de pyridoxal, Déficit en PNPO, Déficit en pyridoxamine 5'-oxidase	79096	<i>PNPO</i>	E53.8 E
Déficit en butyrylcholinestérase	132	<i>BCHÉ</i>	E88.8 S
Déficit en sepiapterine reductase	70594	<i>SR</i>	G.24.8 A
Déficit en GABA transaminase	2066	<i>ABAT</i>	E88.8 D
Déficit en glutamate decarboxylase 1	210141	<i>GAD1</i>	E88.8 V
Déficit du transport vésiculaire cérébral de la dopamine et de la sérotonine (VMAT2)	352649	<i>SLC18A2</i>	E88.8 V



ANOMALIES DU MÉTABOLISME DES PURINES ET PYRIMIDINES

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Déficit en purine nucléoside phosphorylase	760	<i>PNP</i>	E79.8 C
Déficit en adénylosuccinate lyase (ADSL)	46	<i>ADSL</i>	E79.8 C
Déficit en adénosine monophosphate désaminase	45	<i>AMPD1</i>	E79.8 C
Déficit hypoxanthine guanine phosphoribosyltransférase/ syndrome de Lesch-Nyhan	510	<i>HGPRT</i>	E79.1
Déficit partiel en HGPRT	79233	<i>HGPRT</i>	E79.1 B
Acidurie orotique héréditaire = oroticurie congénitale	30	<i>UMPS</i>	D53.0 A
Xantinurie	3467	<i>XDH</i>	E79.8 A



TROUBLES DU MÉTABOLISME DES PENTOSES PHOSPHATES

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Déficit en transaldolase	101028	TALDO1	E74.8 E
Déficit en transkétolase	440706	TKT	E74.8 F
Déficit en ribose-5-phosphate isomérase	440706	RPIA	E74.8 D



[Recherche par réseau](#) > [MaHMEA](#) > Anomalies des métaux

Anomalies
du transport du manganèse



GROUPE 4
ANOMALIES
DES MÉTAUX

Autres anomalies
du métabolisme des métaux





ANOMALIES DU TRANSPORT DU MANGANÈSE

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Hypermanganesemia with dystonia-1 (HMNDYT1)	309854	SLC30A10	E83.8 B
Hypermanganesemia with dystonia-2 (HMNDYT2)	521406	SLC39A14	E83.8 B



AUTRES ANOMALIES DU MÉTABOLISME DES MÉTAUX

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Acrodermatite entéropathique	37	SLC39A4	E83.2 A



Troubles du transport et de l'absorption des carbohydrates



Autres anomalies du métabolisme des lipides



GROUPE 6

AUTRES MALADIES
/ MALADIES
INTERFILIÈRES

Atteintes hématologiques



Maladies rénales



Autres maladies





TROUBLES DU TRANSPORT ET DE L'ABSORPTION DES CARBOHYDRATES

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Déficit congénital en lactase	53690	<i>LCT</i>	E73.0
Malabsorption du glucose-galactose	35710	<i>SLC5A1</i>	E74.3 B
Déficit en saccharase isomaltase	35122	<i>SI</i>	E74.3 A



AUTRES ANOMALIES DU MÉTABOLISME DES LIPIDES

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Déficit familial en lipoprotéine lipase	309015	LPL	E78.3
Dysbétalipoprotéïnémie	412	APOE	E78.2 A
Déficit en apolipoprotéine A-1	425	Plusieurs gènes : APOA1, ABCA1	E78.6
Hypercholanémie familiale	238475	Plusieurs gènes : BAAT, EPHX1, SLC10A1, TJP2	E88.8
Hypercholestérolémie familiale homozygote	391665	Plusieurs gènes : LDLR, PCSK9, APOB, LDLRAP1, ABCG5, ABCG8	E78.0
Hypobétalipoprotéïnémie	31154	Plusieurs gènes : APOB, ANGPTL3, PCSK9	E78.6 D
Déficit en LCAT (maladie des yeux de poisson, déficit familial complet en LCAT)	650	LCAT	E78.6 B
Sitostérolémie	2882	ABCG5 et ABCG8	E78.0
Maladie de Tangier	31150	ABCA1	E78.6 E
Abétalipoprotéïnémie	14	APOB, ANGPTL3, MTP	E78.6
Maladie de rétention des chylomicrons	71	SAR1B	E78.6
Hypercholestérolémie par déficit en cholestérol 7alpha-hydroxylase	209902	CYP7A1	E78.0
Syndrome de chylomicronémie familiale	444490	APOA5, APOC2, LPL, LMF1, GHIHBP1	E78.3
Déficit familial en LMF1 (chylomicronémie familiale)	535453	LMF1	E78.3
Syndrome de Chanarin-Dorfman	98907	ABHD5	/



ATTEINTES HÉMATOLOGIQUES

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Anémie hémolytique par déficit en pyruvate kinase du globule rouge	766	PKLR	/
Anémie de Blackfan-Diamond	124	Plusieurs gènes	/
Hémoglobinurie paroxystique nocturne	447	Plusieurs gènes	/



MALADIES RÉNALES

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Glycosurie rénale familiale: déficit en SGLT2	69076	SLC5A2	/
Hyperoxalurie primitive	416	Plusieurs gènes	E74.8 A
Déficit en adénosine phosphoribosyltransférase	976	APRT	E79.8 B
Syndrome oculo-cérébro-rénal de Lowe	534	OCRL	E72.0 D



AUTRES MALADIES

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Anomalie des Aminoacyl-ARNt synthétases (aaRS) cytosoliques (par exemple, liste non exhaustive: MARS1, LARS1...)	code ORPHA spécifique de chaque maladie	<i>Plusieurs gènes</i>	E72.8 R



MaHMH

Les centres de référence et de compétence des Maladies Héréditaires du Métabolisme hépatique prennent en charge les maladies héréditaires du métabolisme avec atteinte hépatique au premier plan.



LES GROUPES DE MALADIES

Maladies
d'intoxication



Maladies
énergétiques



Autres
maladies hépatiques
rares / maladies
interfilières





GROUPE 1
MALADIES
D'INTOXICATION



MALADIES D'INTOXICATION AUX SUCRES

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Galactosémie classique, déficit en galactose-1-phosphate uridylyltransférase (GALT)	79239	GALT	E74.2 B
Galactosémie par déficit en UDP-galactose epimerase	79238	GALE	E74.2 C
Déficit en galactokinase	79237	GALK1	E74.2 A
Déficit galactose mutarotase (GALM)	570422	GALM	E74.2 D
Fructosémie = Intolérance héréditaire au fructose	469	ALDOB	E74.1 B
Fructosurie essentielle	2056	KHK	E74.1 C



[Recherche par réseau](#) > [MaHMH](#) > Maladies énergétiques

GROUPE 2
MALADIES
ÉNERGÉTIQUES



TROUBLES DU MÉTABOLISME DES HYDRATES DE CARBONE

Glycogénoses hépatiques (et parfois musculaires)

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Glycogénose 0a: Glycogénose par déficit en glycogène synthase hépatique	2089	<i>GYS2</i>	E74.0 G
Glycogénose type I : Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase	364	<i>G6PC, SLC37A4</i>	E74.0 A
Ia : Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase	79258	<i>G6PC</i>	E74.0 A
Ib: Glycogénose par déficit du transporteur du glucose-6-phosphate	79259	<i>SLC37A4</i>	E74.0 A
Glycogénose type III: Glycogénose par déficit en enzyme débranchante (aussi musculaire)	366	<i>AGL</i>	E74.0 C
Glycogénose type IV: Glycogénose par déficit en enzyme branchante (aussi musculaire)	367	<i>GBE1</i>	E74.0 L
Glycogénose type VI: Glycogénose par déficit en phosphorylase hépatique (Maladie de Hers)	369	<i>PYGL</i>	E74.0 D
Glycogénose type IX	79201	<i>Plusieurs gènes</i>	E74.0 F
Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique : GSD IXA, liée à X	264580	<i>PHKA2</i>	E74.0 F
Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique et musculaire: GSD IXB	79240	<i>PHKB</i>	E74.0 F
Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique : GSD IXC, TAR	264580	<i>PHKG2</i>	E74.0 F
PGM1-CDG	319646	<i>PGM1</i>	E77.8 A
Glycogénose type XI : par déficit en GLUT2: syndrome de Fanconi-Bickel	2088	<i>SLC2A2</i>	E74.0 K



TROUBLES DU MÉTABOLISME DES HYDRATES DE CARBONE

Déficits de la neoglucogénèse

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Déficit en Fructose 1,6 biphosphatase	348	<i>FBP1</i>	E74.1 A
Déficit en Phosphoenolpyruvate carboxykinase	2880	<i>PCK1, PCK2</i>	E74.4 A



[Recherche par réseau](#) > [MaHMH](#) > Autres maladies
hépatiques rares / maladies interfilières

GROUPE 6

AUTRES MALADIES
HÉPATIQUES RARES /
MALADIES INTERFILIÈRES



MALADIES HÉPATIQUES RARES / MALADIES INTERFILIÈRES

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Cholestase intrahépatique familiale progressive (plusieurs types)	172	Plusieurs gènes dont : ATP8B1, ABCB11, ABCB4, TJP2, NR1H4, FXR, MYO5B, LSR..)	K76.8
Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 1	79301	HSD3B7	E78.8 D
Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 2	79303	AKR1D1	E78.8 D
Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 3	79302	CYP7B1	E78.8 D
Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 4	79095	AMACR	E78.8 D
Déficit en alpha1 anti trypsine	60	SERPINA1	E88.0A (forme hépatique), E88.0B (forme pulmonaire)
Syndrome de Dubin-Johnson	234	ABCC2	E80.6 A
Syndrome de Crigler-Najjar	205	UGT1A1	E80.5
Syndrome de Crigler-Najjar type 1	79234	UGT1A1	E80.5
Syndrome de Crigler-Najjar type 2	79235	UGT1A1	E80.5
Syndrome de Gilbert	357	UGT1A1	E80.4
Syndrome de Rotor	3111	SLCO1B1, SLCO1B3	E80.6 B
Hyperbiliverdinémie (syndrome bébé en bronze)	276405	BLVRA	/
Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile associée à la fièvre (NBAS, RINT1)	464724	NBAS, RINT1	K76.8
Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile-ataxie cérébelleuse-neuropathie sensitivo-motrice périphérique	466794	SCYL1	K76.8



Recherche par réseau

Lyso

Les centres de référence et de
compétence des Maladies
Lysosomales prennent en charge les
patients atteints de maladies
lysosomales.



MALADIES LYSOSOMALES

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Déficit en glucocérébrosidase, Maladie de Gaucher	355	<i>GBA1</i>	E75.2 A (Gaucher type 1), E72.2 B (Gaucher type 2), E75.2 C (Gaucher type 3)
Déficit en sphingomyelinase acide, forme neuro-viscérale infantile, Maladie de Niemann-Pick A	77292	<i>ASMD</i>	E75.2 H
Déficit en sphingomyelinase acide, forme viscérale chronique, Maladie de Niemann-Pick B	77293	<i>ASMD</i>	E75.2 H
Déficit en sphingomyelinase acide, forme neuro-viscérale chronique, Maladie de Niemann-Pick A/B	618891	<i>ASMD</i>	E75.2 H
Déficit en beta-galactosidase 1, Gangliosidose à GM1	354	<i>GLB1</i>	E75.1 A
Gangliosidose à GM2 par déficit en sous-unité beta de l'Hex: Maladie de Sandhoff	796	<i>HEXB</i>	E75.0 C
Gangliosidose à GM2 par déficit en sous-unité alpha de l'Hex: Maladie de Tay Sachs	845	<i>HEXA</i>	E75.0 D
Gangliosidose à GM2 variant AB	309246	<i>GM2A</i>	E75.0 E
Déficit multiple en sulfatases, Maladie d'Austin	585	<i>SUMF1</i>	E75.2 D
Déficit en galactocérébrosidase, Maladie de Krabbe	487	<i>GALC, PSAP</i>	E75.2 G
Leucodystrophie métachromatique	512	<i>ARSA, PSAP</i>	E75.2 E
Déficit en alpha-galactosidase A, Maladie de Fabry	324	<i>GLA</i>	E75.2 F
Déficit en céramidase acide, Maladie de Farber	333	<i>ASAH1</i>	E75.2 J
Mucopolysaccharidose type I, MPS I, Maladie de Hurler/Hurler-Scheie/Scheie	579	<i>IDUA</i>	E76.0 A
MPS II, Déficit en iduronate 2-sulfatase, Maladie de Hunter	580	<i>IDS</i>	E76.1 A
MPS IIIA, Déficit en héparane sulfamidase, Maladie de Sanfilippo type A	79269	<i>SGSH</i>	E76.2 E



MALADIES LYSOSOMALES (SUITE)

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MPS IIIB, Déficit en N-acétyl-alpha-glucosaminidase, Maladie de Sanfilippo type B	79270	NAGLU	E76.2 F
MPS IIIC, Déficit en héparane-alpha-glucosaminide N-acétyltransférase, Maladie de Sanfilippo type C	79271	HGSNAT	E76.2 G
MPS IIID, Déficit en glucosamine N-acétyl-6-sulfatase, Maladie de Sanfilippo type D	79272	GNS	E76.2 D
MPS IV A, Déficit en N-acetylgalactosamine-6-sulfate sulfatase, Maladie de Morquio type A	309297	GALNS	E76.2 C
MPS IV B, Déficit en bêta-D-galactosidase, Maladie de Morquio type B	309310	GLB1	E76.2 H
MPS VI, Maladie de Maroteaux-Lamy	583	ARSB	E76.2 B
MPS VII, Déficit en bêta-glucuronidase, Maladie de Sly	584	GUSB	E76.2 A
Alpha-mannosidose = Déficit en alpha-D-mannosidase lysosomale	61	MAN2B1	E77.1 C
Beta-mannosidose = Déficit en bêta-mannosidase lysosomale	118	MANBA	E77.1 D
Aspartylglucosaminurie	93	AGA	E77.1 A
Fucosidose	349	FUCA1	E77.1 B
Galactosialidose	351	CTSA	E77.1 G
Déficit en alpha-N-acétyl-galactosaminidase	3137	NAGA	E77.1 E
Mucopolipidose type II	576	GNPTAB	E77.0 A
Mucopolipidose type III	577	GNPTAB, GNPTG	E77.0 B
Mucopolipidose type IV	578	MCOLN1	E75.1 D



MALADIES LYSOSOMALES (SUITE)

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Céroïde lipofuscinose neuronale (CLN) de type 1, CLN1, déficit en palmitoyl-protein thioesterase 1 - PPT1	228329	PPT1	E75.4 A
CLN2, déficit en tripeptidyl peptidase 1	228349	TPP1	E75.4 D
CLN3	228346	CLN3	E75.4 F
CLN4	228343	DNAJC5	E75.4 G
CLN5	228360	CLN5	E75.4 H
CLN6	228363	CLN6	E75.4 I
CLN7	228366	MFSD8	E75.4 J
CLN8	228354	CLN8	E75.4 K
CLN14	263516	KCTD7	E75.4 L
Déficit en lipase acide lysosomale (maladie de Wolman et CESD)	275761	LIPA	E75.5 B
Maladie de Niemann-Pick type C	646	NPC1, NPC2	E75.2 I
Maladie de surcharge en acide sialique libre (incluant la Maladie de Salla)	834	SLC17A5	E77.1 I
Sialidose (type 1 et 2)	309294	NEU1	E77.1 F
Sialurie	3166	GNE	E77.1 J
Cystinose	213	CTNS	E72.0 A
Pycnodysostose	763	CTSK	E77.1H



Wilson et autres maladies Cuivre

Cette rubrique regroupe les maladies prises en charge par les centres de référence et de compétence de la maladie de Wilson et d'autres maladies rares liées au cuivre.



ANOMALIES DU MÉTABOLISME DU CUIVRE

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Maladie de Wilson	905	<i>ATP7B</i>	E83.0 B
Acéroléoplasminémie	48818	<i>CP</i>	E83.1 H
Neuriferritinopathie	157846	<i>FTL</i>	E83.1 K
Neurodégénérescence par déficit en pantothénate kinase	157850	<i>PANK2</i>	E83.1 L
Carence en cuivre non génétique	Pas de code dédié		
Maladie de Menkes	565	<i>ATP7A</i>	E83.0 A
Syndrome de la corne occipitale	198	<i>ATP7A</i>	E83.0 D
Syndrome MEDNIK	171851	<i>AP1S1</i>	E83.0 E



Recherche par réseau

Hemochrom et autres anomalies du fer

Cette rubrique regroupe les maladies suivies dans les centres de référence et de compétence des hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer.



ANOMALIES DU MÉTABOLISME ET DU TRANSPORT DU FER

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Hémochromatose associée à HFE, forme symptomatique	465508	HFE	E83.1 A
<u>Hémochromatoses non associées à HFE :</u>		<i>Plusieurs gènes: HAMP, HJV, TFR2, TF, SLC40A1, BMP6, ...</i>	
• Hémochromatoses liées à HJV ou HAMP	79230	HAMP/HJV	E83.1 D
• Hémochromatoses liées à TFR2	225123	TFR2	E83.1 E
• Hémochromatoses liées à SLC40A1	647834	SLC40A1	E83.1 F
Syndrome hyperferritinémie cataracte	163	FTL	E83.1 N
Hyperferritinémie génétique sans surcharge en fer	254704	FTL	E83.1 G
Anémie microcytaire avec surcharge en fer	83642	SLC11A2	E83.1 O
Syndrome IRIDA	209981	TMPRSS6	E83.1 P
Atransferrinémie congénitale	1195	TF	E83.1 I
Acéruéloplasminémie	48818	CP	E83.1 H
Hémochromatose néonatale	446		E83.1 B
Hémochromatose digénique et Hémochromatose héréditaire rare non précisée par les groupes ci-dessus	648581	<i>combinaison de variants pathogènes dans 2 gènes du métabolisme du fer (HC digénique) ou variants non inclus dans les genes ci-dessus</i>	E83.1 Q



Recherche par réseau

PORPHYRIES

Cette rubrique regroupe les maladies suivies dans les centres de référence et de compétence des porphyries et anémies rares du métabolisme du fer.



PORPHYRIES

MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Porphyrie érythropoïétique congénitale	79277	UROS	E80.0 A
Porphyrie aiguë intermittente	79276	HMBS	E80.2 B
Coproporphyrrie héréditaire	79273	CPOX	E80.2 A
Porphyrie variegata	79473	PPOX	E80.1 B
Porphyrie hépatoérythropoïétique	95159	UROD	E80.0 D
<u>Porphyrie cutanée tardive :</u>	101330 (si sous-type non connu)		E80.1
• Porphyrie cutanée tardive familiale	443062	UROD	E80.1 A
• Porphyrie cutanée tardive sporadique	443057		E80.1 C
Porphyrie par déficit en ALA déshydratase	100924	ALAD	E80.2 D
Syndrome IRIDA: Anémie par déficit en fer réfractaire au traitement par le fer	209981	TMPRSS6	E83.1 P
Protoporphyrrie érythropoïétique	79278	FECH	E80.0 B
Protoporphyrrie érythropoïétique dominante liée à l'X	443197	ALAS2	E80.0 C



[Retour à la recherche par réseau](#)

LEXIQUE

Retrouvez dans ce lexique toutes les maladies prises en charge au sein des 6 réseaux de centres experts de la filière G2m, classées par ordre alphabétique.





[Retour à la recherche par réseau](#)

LES MALADIES ET LEURS SOUS-TYPES

Le codage s'effectue désormais au niveau de la maladie : les sous-types des maladies suivantes doivent être codés avec un code ORPHA unique (maladie), et non avec le code ORPHA du sous-type.

RÉSEAU	MALADIE	SOUS-TYPE ASSOCIÉ	GÈNE
MaHMEA	ACIDÉMIE MÉTHYLMALONIQUE AVEC HOMOCYSTINURIE	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblC	<i>MMACHC, PRDX1, THAP11, ZNF143</i>
		Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblD	<i>MMADHC</i>
		Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblJ	<i>ABCD4</i>
		Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblF	<i>LMBRD1</i>
		Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblX	<i>HCFC1</i>
MaHMEA	ACIDÉMIE MÉTHYLMALONIQUE SANS HOMOCYSTINURIE	Déficit en méthylmalonylCoA mutase	<i>MMUT</i>
		Acidémie méthylmalonique type cblA	<i>MMAA</i>
		Acidémie méthylmalonique type cblB	<i>MMAB</i>
		Acidémie méthylmalonique type cblD-AMM (cblDv2)	<i>MMADHC</i>
		Acidémie méthylmalonique par déficit en méthylmalonyl-CoA épimérase	<i>MCEE</i>



[Retour à la recherche par réseau](#)

LES MALADIES ET LEURS SOUS-TYPES (SUITE)

RÉSEAU	MALADIE	SOUS-TYPE ASSOCIÉ	GÈNE
MaHMEA	ADRÉNOLEUCODYSTROPHIE LIÉE À L'X	Adrénoleucodystrophie liée à l'X forme cérébrale	<i>ABCD1</i>
		Adrénomyélongueuropathie	<i>ABCD1</i>
		Insuffisance surrénalienne	<i>ABCD1</i>
MaHMEA	CHONDRODYSPLASIE PONCTUÉE RHIZOMÉLIQUE	Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique type 1 par anomalie PEX7	<i>PEX7</i>
		Déficit en DHAPAT = chondrodysplasie ponctuée rhizomélique type 2	<i>GNPAT</i>
		Déficit en alkyl-DHAP synthase= chondrodysplasie ponctuée rhizomélique type 3	<i>AGPS</i>
		Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique type 5 par anomalie PEX5	<i>PEX5</i>



[Retour à la recherche par réseau](#)

LES MALADIES ET LEURS SOUS-TYPES (SUITE)

RÉSEAU	MALADIE	SOUS-TYPE ASSOCIÉ	GÈNE
MaHMH	GLYCOGÉNOSE TYPE I	Ia: Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase	<i>G6PC</i>
		Ib: Glycogénose par déficit du transporteur du glucose-6-phosphate	<i>SLC37A4</i>
MaHMH	GLYCOGÉNOSE TYPE IX	Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique et musculaire: GSD IXB	<i>PHKB</i>
		Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique: GSD IXA, liée à X	<i>PHKA2</i>
		Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique: GSD IXC, TAR	<i>PHKG2</i>



[Retour à la recherche par réseau](#)

LES MALADIES ET LEURS SOUS-TYPES (SUITE)

RÉSEAU	MALADIE	SOUS-TYPE ASSOCIÉ	GÈNE
MaHMEA	HYPERINSULINISME CONGÉNITAL	Hyperinsulinisme par déficit en 3-hydroxylacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte (SCHAD)	<i>HADH</i>
		Hyperinsulinisme diffus lié à une hyperactivité de la glucokinase	<i>GCK</i>
		Déficit en SUR1	<i>ABCC8</i>
		Hyperinsulinisme par déficit en HNF1A	<i>HNF1A</i>
		Hyperinsulinisme par déficit en HNF4A	<i>HNF4A</i>
		Syndrome d'hyperinsulinisme et hyperammoniémie	<i>GLUD1</i>
		Déficit en Kir6.2	<i>KCNJ11</i>
		Hyperinsulinisme par anomalie SLC16A1	<i>SLC16A1</i>
Hyperinsulinisme par anomalie HK1	<i>HK1</i>		



[Retour à la recherche par réseau](#)

LES MALADIES ET LEURS SOUS-TYPES (SUITE)

RÉSEAU	MALADIE	SOUS-TYPE ASSOCIÉ	GÈNE
MaHMEA	DÉFICIT EN PDH	Déficit en phosphatase du complexe pyruvate déshydrogénase	<i>PDP1</i>
		Déficit en protéine de liaison E3 du complexe pyruvate déshydrogénase	<i>PDHX</i>
		Déficit en pyruvate déshydrogénase E1-alpha	<i>PDHA1</i>
		Déficit en pyruvate déshydrogénase E1-bêta	<i>PDHB</i>
		Déficit en pyruvate déshydrogénase E3	<i>DLD</i>
		Déficit en pyruvate déshydrogénase E2	<i>DLAT</i>
		Déficit en PDH kinase de type 1	<i>PDK1</i>



[Retour à la recherche par réseau](#)

LES MALADIES ET LEURS SOUS-TYPES (SUITE)

RÉSEAU	MALADIE	SOUS-TYPE ASSOCIÉ	GÈNE
MaHMEA	DÉFICITS DU À UN DÉFICIT EN COFACTEUR MOLYBDÈNE	Déficit en sulfite oxydase dû à un déficit en cofacteurs du molybdène type C	<i>GPHN</i>
		Déficit en sulfite oxydase dû à un déficit en cofacteurs du molybdène type A	<i>MOCS1</i>
		Déficit en sulfite oxydase dû à un déficit en cofacteurs du molybdène type B	<i>MOCS2</i>
MaHMEA	DÉFICITS EN TÉTRAHYDROBIOPTÉRINE	Déficit en 6-pyruvoyltetrahydroptérine synthase	<i>PTS</i>
		Déficit en dihydroptéridine réductase	<i>QDPR</i>
		Déficit en Pterin 4 alpha Carbinolamine deshydrogenase	<i>PCBD1</i>
		Déficit en GTPcyclohydrolase I (transmission récessive autosomique)	<i>GCH1</i>



Retour à la recherche par réseau

A



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	ABETALIPOPROTÉINÉMIE	14	Plusieurs gènes	E78.6
MaHMEA	ACAT-1 B-KETOTHIOLASE	Voir Déficit en MAT		
MaHMEA	ACATALASÉMIE	926	CAT	E80.3 A
Wilson	ACÉRULÉOPLASMINÉMIE	48818	CP	E83.1 H
Hemochrom	ACÉRULÉOPLASMINÉMIE	48818	CP	E83.1 H
MaHMEA	ACÉTYL-COA ACÉTYLTRANSFÉRASE 1	Voir Déficit en MAT		
MaHMEA	ACIDÉMIE COMBINÉE MALONIQUE ET MÉTHYLMALONIQUE	289504	ACSF3	E71.1 U
MaHMEA	ACIDÉMIE ISOVALÉRIQUE	33	IVD	E71.1 A
MaHMEA	ACIDÉMIE MALONIQUE	943	MLYCD	E88.8 A
MaHMEA	ACIDÉMIE MÉTHYLMALONIQUE AVEC HOMOCYSTINURIE	26	Plusieurs gènes	D51.8 B, E71.1 E
MaHMEA	ACIDÉMIE MÉTHYLMALONIQUE SANS HOMOCYSTINURIE	293355	Plusieurs gènes	E71.1 B, E71.1 E



Retour à la recherche par réseau

A



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	ACIDÉMIE MÉTHYLMALONIQUE TYPE TCB1R			Voir Acidurie méthylmalonique par déficit en récepteur de la transcobalamine
MaHMEA	ACIDÉMIE PROPIONIQUE	35	PCCA, PCCB	E71.1 G
MaHMEA	ACIDURIE 2-AMINOADIPIQUE 2-OXOADIPIQUE	79154	DHTKD1	E72.3 D
MaHMEA	ACIDURIE 2-MÉTHYL-3-HYDROXYBUTYRIQUE	391417	HSD17B10	E72.8 O
MaHMEA	ACIDURIE 3-HYDROXY-3-MÉTHYLGLUTARIQUE	20	HMGCS2, HMGCL	E71.3 P
MaHMEA	ACIDURIE 3-MÉTHYLGLUTACONIQUE TYPE 1	67046	AUH	E71.1 Q
MaHMEA	ACIDURIE D-2-HYDROXYGLUTARIQUE	79315	D2HGDH, IDH2	E72.8 H
MaHMEA	ACIDURIE D-GLYCÉRIQUE	941	GLYCTK	E74.8 G
MaHMEA	ACIDURIE D,L-2-HYDROXYGLUTARIQUE	356978	SLC25A1	E72.8 N
MaHMEA	ACIDURIE ARGININOSUCCINIQUE			Voir Déficit en argino-succinate lyase (ASL)
MaHMEA	ACIDURIE FORMIMINOGLUTAMIQUE	51208	FTCD	E53.8 F
MaHMEA	ACIDURIE FUMARIQUE			Voir Déficit en Fumarase



[Retour à la recherche par réseau](#)

A



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	ACIDURIE GLUTARIQUE TYPE 1	25	<i>GCDH</i>	E72.3 A
MaHMEA	ACIDURIE GLUTARIQUE TYPE 2	Voir Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases		
MaHMEA	ACIDURIE L-2-HYDROXYGLUTARIQUE	79314	<i>L2HGDH</i>	E72.8 G
MaHMEA	ACIDURIE MÉTHYLMALONIQUE PAR DÉFICIT EN RÉCEPTEUR DE LA TRANSCOBALAMINE	280183	<i>CD320</i>	D51.2
MaHMEA	ACIDURIE MÉVALONIQUE	29	<i>MVK</i>	E78.8 B
MaHMEA	ACIDURIE OROTIQUE HÉRÉDITAIRE	30	<i>UMPS</i>	D53.0 A
MaHMEA	ACIDURIE PYROGLUTAMIQUE PAR DÉFICIT EN GLUTATHION SYNTHÉTASE	Voir Déficit en glutathion synthétase		
MaHMEA	ACRODERMATITE ENTÉROPATHIQUE	37	<i>SLC39A4</i>	E83.2 A
MaHMEA	ADRÉNOLEUCODYSTROPHIE LIÉE À L'X	43	<i>ABCD1</i>	E71.3 T
MaHMEA	ALCAPTONURIE	56	<i>HGD</i>	E70.2 A
MaHMEA	ALG1-CDG	79327	<i>ALG1</i>	E77.8 A
MaHMEA	ALG6-CDG	79320	<i>ALG6</i>	E77.8 A



[Retour à la recherche par réseau](#)

A



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	ALG11-CDG	280071	ALG11	E77.8 A
MaHMEA	ALG12-CDG	79324	ALG12	E77.8 A
MaHMEA	ALG13-CDG	324422	ALG13	E77.8 A
Lyso	ALPHA-MANNOSIDOSE	61	MAN2B1	E77.1 C
MaHMEA	AMINOACIDURIE TYPE HARTNUP	2116	SLC6A19	E72.0 C
MaHMEA	ANÉMIE DE BLACKFAN-DIAMOND	124	Plusieurs gènes	/
MaHMEA	ANÉMIE HÉMOLYTIQUE PAR DÉFICIT EN PYRUVATE KINASE DU GLOBULE ROUGE	766	PKLR	/
MaHMEA	ANÉMIE MÉGALOBlastIQUE CONSTITUTIONNELLE AVEC NEUROPATHIE SÉVÈRE	Voir Déficit en dihydrofolate reductase		
MaHMEA	ANÉMIE MÉGALOBlastIQUE THIAMINE DÉPENDANTE (THTR-1)	49827	SLC19A2	E51.8 A
Hemochrom	ANÉMIE MICROCYTAIRE AVEC SURCHARGE EN FER	83642	SLC11A2	E83.1 O
Porphyries	ANÉMIE PAR DÉFICIT EN FER RÉFRACTAIRE AU TRAITEMENT PAR LE FER	Voir Syndrome IRIDA		



[Retour à la recherche par réseau](#)

A



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	ANOMALIE DES AMINOACYL-ARNT SYNTHÉTASES (AARS) CYTOSOLIQUES (LISTE NON EXHAUSTIVE: MARS1, LARS1...)	code ORPHA de chaque maladie	Plusieurs gènes	E72.8 R
MaHMEA	ANOMALIE DU TRANSPORT MITOCHONDRIAL DU FAD	Voir Myopathie métabolique riboflavine-dépendant		
MaHMEA	ANOMALIE DU TRANSPORTEUR CYTOPLASMIQUE RFVT1	411712	SLC52A1	E53.0 B
MaHMEA	ANOMALIE DU TRANSPORTEUR CYTOPLASMIQUE RFVT2	572543	SLC52A2	E53.0 A
MaHMEA	ANOMALIE DU TRANSPORTEUR CYTOPLASMIQUE RFVT3	572550	SLC52A3	E53.0 A
MaHMEA	ANOMALIE DU TRANSPORTEUR DE LACTATE DE L'ÉRYTHROCYTE	171690	SLC16A1	G71.2 A
MaHMEA	ANOMALIE STEROL CARRIER PROTEIN 2 (SCP2)	163684	SCP2	E88.8 X
MaHMEA	ARGININÉMIE	Voir Déficit en arginase		
Lyso	ASPARTYLGLUCOSAMINURIE	93	AGA	E77.1 A
MaHMEA	ATAXIE PAR DÉFICIT EN VITAMINE E	96	TTPA	E56.0 A
Hemochrom	ATRAFERRINÉMIE CONGÉNITALE	1195	TF	E83.1 I



[Retour à la recherche par réseau](#)

A

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	ATROPHIE GYRÉE DE LA RÉTINE			
MaHMEA	ATROPHIE OPTIQUE DE LEBER	104	Plusieurs gènes	E47.2 A
MaHMEA	AVED			





[Retour à la recherche par réseau](#)

B

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Lyso	BETA-MANNOSIDOSE		Voir Déficit en bêta-mannosidase lysosomale	

- A
- B
- C
- D
- E
- F
- G
- H
- I
- J
- K
- L
- M
- N
- O
- P
- Q
- R
- S
- T
- U
- V
- W
- X
- Y
- Z



[Retour à la recherche par réseau](#)

e



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	CAD-CDG	448010	CAD	E77.8 A
Wilson	CARENCE EN CUIVRE NON GÉNÉTIQUE	pas de code dédié		
MaHMEA	CCDC115-CDG	468684	CCDC115	E77.8 A
MaHMEA	CCDC115-CDG	468684	CCDC115	E77.8 A
MaHMEA	CDG-ALG2	79326	ALG2	E77.8 A
MaHMEA	CDG-SLC35A2	356961	SLC35A2	E77.8 A
MaHMEA	CDGIB	Voir MPI-CDG		
MaHMEA	CDGIA	Voir PMM2-CDG		
Lyso	CÉROÏDE LIPOFUSCINOSE NEURONALE (CLN) DE TYPE 1 (CLN1)	228329	PPT1	E75.4 A
Lyso	CESD	Voir Déficit en lipase acide lysosomale		



[Retour à la recherche par réseau](#)

e



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMH	CHOLESTASE INTRAHÉPATIQUE FAMILIALE PROGRESSIVE (PLUSIEURS TYPES)	172	plusieurs gènes : ATP8B1, ABCB11, ABCB4, TJP2, NR1H4, FXR, MYO5B, LSR..	K76.8
MaHMEA	CHONDRODYSPLASIE PONCTUÉE RHIZOMÉLIQUE	177	Plusieurs gènes	Q77.3
MaHMEA	CHYLOMICRONÉMIE FAMILIALE	Voir Déficit familial en LMF1		
MaHMEA	CHYLOMICRONÉMIE FAMILIALE	Voir Déficit familial en LMF1		
MaHMEA	CITRULLINÉMIE DE TYPE 1	Voir Déficit en argininosuccinate synthetase (ASS)		
MaHMEA	CITRULLINÉMIE DE TYPE 2	247585	SLC25A13	E72.2 J
Lyso	CLN2	228349	TPP1	E75.4 D
Lyso	CLN3	228346	CLN3	E75.4 F
Lyso	CLN4	228343	DNAJC5	E75.4 G
Lyso	CLN5	228360	CLN5	E75.4 H



[Retour à la recherche par réseau](#)

e

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Lyso	CLN6	228363	CLN6	E75.4 I
Lyso	CLN7	228366	MFSD8	E75.4 J
Lyso	CLN8	228354	CLN8	E75.4 K
Lyso	CLN14	263516	KCTD7	E75.4 L
MaHMEA	COG2-CDG	435934	COG2	E77.8 A
MaHMEA	COG6-CGD	464443	COG6	E77.8 A
MaHMEA	COG7-CDG	79333	COG7	E77.8 A
MaHMEA	COG8-CDG	95428	COG8	E77.8 A
Porphyries	COPROPORPHYRIE HÉRÉDITAIRE	79273	CPOX	E80.2 A
Lyso	CYSTINOSE	213	CTNS	E72.0 A
MaHMEA	CYSTINURIE	214	SLC3A1, SLC7A9	E72.0 B





[Retour à la recherche par réseau](#)



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	DÉFAUT DE FISSION MITOCHONDRIALE ET PEROXYSOMALE LIÉ À DNM1L	330050	<i>DNM1L</i>	E88.8 X
MaHMEA	DÉFAUT DE FISSION MITOCHONDRIALE ET PEROXYSOMALE LIÉ À MFF	485421	<i>MFF</i>	E88.8 X
MaHMH	DÉFICIT CONGÉNITAL DE SYNTHÈSE DES ACIDES BILIAIRES TYPE 1	79301	<i>HSD3B7</i>	E78.8 D
MaHMH	DÉFICIT CONGÉNITAL DE SYNTHÈSE DES ACIDES BILIAIRES TYPE 2	79303	<i>AKR1D1</i>	E78.8 D
MaHMH	DÉFICIT CONGÉNITAL DE SYNTHÈSE DES ACIDES BILIAIRES TYPE 3	79302	<i>CYP7B1</i>	E78.8 D
MaHMH	DÉFICIT CONGÉNITAL DE SYNTHÈSE DES ACIDES BILIAIRES TYPE 4	79095	<i>AMACR</i>	E78.8 D
MaHMEA	DÉFICIT CONGÉNITAL EN FACTEUR INTRINSÈQUE	332	<i>GIF</i>	D51.0 A



[Retour à la recherche par réseau](#)



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	DÉFICIT CONGÉNITAL EN LACTASE	53690	LCT	E73.0
MaHMEA	DÉFICIT DE LA VOIE DE BIOSYNTHÈSE DE LA SÉRINE	583595	Plusieurs gènes	
MaHMEA	DÉFICIT DE TRANSPORT CÉRÉBRAL DES FOLATES	217382	FOLR1	E53.8 D
MaHMEA	DÉFICIT DU À UN DÉFICIT EN COFACTEUR DU MOLYBDÈNE (TYPE C, A, B)	99732	Plusieurs gènes	E72.1 C
MaHMEA	DÉFICIT DU TRANSPORT VÉSICULAIRE CÉRÉBRAL DE LA DOPAMINE ET DE LA SÉROTONINE (VMAT2)	352649	SLC18A2	E88.8 V
MaHMEA	DÉFICIT FAMILIAL COMPLET EN LCAT	Voir Déficit en LCAT		
MaHMEA	DÉFICIT FAMILIAL EN LIPOPROTÉINE LIPASE	309015	LPL	E78.3
MaHMEA	DÉFICIT FAMILIAL EN LMF1	535453	LFM1	E78.3
MaHMH	DÉFICIT GALACTOSE MUTAROTASE (GALM)	570422	GALM	E74.2 D
MaHMEA	DÉFICIT HÉRÉDITAIRE COMBINÉ EN FACTEURS DE LA COAGULATION DÉPENDANTS DE LA VITAMINE K	98434	Plusieurs gènes: GGCX, VKORC1	E56.1 A



[Retour à la recherche par réseau](#)



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	DÉFICIT HYPOXANTHINE GUANINE PHOSPHORIBOSYL- TRANSFÉRASE	510	HGPRT	E79.1
MaHMEA	DÉFICIT IMMUNITAIRE COMBINÉ-ANÉMIE MÉGALOBLASTIQUE PAR DÉFICIT EN MÉTHYLÈNETÉTRAHYDRO- FOLATE DÉSHYDROGÉNASE 1			Voir Déficit en méthylène tetrahydrofolate deshydrogénase 1
MaHMEA	DÉFICIT ISOLÉ EN SULFITE OXYDASE	99731	SUOX	E72.1 B
MaHMEA	DÉFICIT MATERNEL EN RIBOFLAVINE			Voir Anomalie du transporteur cytoplasmique RFVT1
MaHMEA	DÉFICIT MITOCHONDRIAL EN ÉNOYL-COA HYDRATASE 1 À CHAÎNE COURTE			Voir Déficit en crotonase
MaHMEA	DÉFICIT MULTIPLE EN ACYL-COA DÉSHYDROGÉNASES	26791	ETFA, ETFB, ETFDH	E71.3 N
Lyso	DÉFICIT MULTIPLE EN SULFATASES	585	SUMF1	E75.2 D
MaHMEA	DEFICIT PARTIEL EN HGPRT	79233	HGPRT	E79.1 B
MaHMEA	DÉFICIT SUCLA2	1933	SUCLA2	E74.4 D
MaHMEA	DÉFICIT SUCLG1	17	SUCLG1	E74.4 D



Retour à la recherche par réseau



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	DÉFICIT SYSTÉMIQUE PRIMAIRE EN CARNITINE			
MaHMEA	DÉFICIT TRANSPORTEUR DES FOLATES: PCFT, RFC1			
MaHMEA	DÉFICITS DU TRANSPORT MITOCHONDRIAL DU PYRUVATE (MPC1 ET MPC2)	447784	<i>MPC1, MPC2</i>	E74.4 G
MaHMEA	DÉFICITS EN TÉTRAHYDROBIOPTÉRINE	238583	<i>Plusieurs gènes:</i>	
MaHMEA	DESMOSTÉROLOSE	35107	<i>DHCR24</i>	E78.8 A
MaHMEA	DPAGT1-CDG	86309	<i>DPAGT1</i>	E77.8 A
MaHMEA	DPM1-CDG	79322	<i>DPM1</i>	E77.8 A
MaHMEA	DYSBÊTALIPOPROTÉINÉMIE	412	<i>APOE</i>	E78.2A
MaHMEA	DYSTROPHIE NEUROAXONALE	35069	<i>PLA2G6</i>	E83.1 M



[Retour à la recherche par réseau](#)



Déficit en..

A B C D E F G H I J
K L M N O P Q R S T
U V W X Y Z





[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	DÉFICIT EN 3-HYDROXYACYL-COA DÉSHYDROGÉNASE DES ACIDES GRAS À CHAÎNE LONGUE			Voir Déficit en LCHAD
MaHMEA	DÉFICIT EN 3-HYDROXYISOBUTYRYL-COA HYDROLASE	88639	HIBCH	E71.1 S
MaHMEA	DÉFICIT EN 3-MÉTHYLCROTONYL-COA CARBOXYLASE	6	MCC1 et MCC2	E71.1 K
MaHMEA	DÉFICIT EN 3-PHOSPHOGLYCÉRATE DÉSHYDROGÉNASE			Voir Déficit de la voie de biosynthèse de la sérine
MaHMEA	DÉFICIT EN 3-PHOSPHOSÉRINE PHOSPHATASE			Voir Déficit de la voie de biosynthèse de la sérine
MaHMEA	DÉFICIT EN 4-HYDROXYPHÉNYLPYRUVATE DIOXYGÉNASE (4-HPPD)			Voir Hawkinsinurie



[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en A



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	DÉFICIT EN ACYL-COA BINDING DOMAIN CONTAINING PROTEIN 5	/ (fiche CMI à faire)	ACBD5	E88.8 X
MaHMEA	DÉFICIT EN ACYL-COA DÉSHYDROGÉNASE DES ACIDES GRAS À CHAÎNE COURTE	26792	ACADS	E71.3 M
MaHMEA	DÉFICIT EN ACYL-COA OXYDASE DE TRANSMISSION AUTOSOMIQUE RÉCESSIVE	2971	ACOX1	E88.8 L
MaHMEA	DÉFICIT EN ACYL-COA SYNTHETASE LONG CHAIN FAMILY MEMBER 4 (ACSL4)	777	ACSL4	E88.8 X
MaHMEA	DÉFICIT EN ACYL-COA DÉSHYDROGÉNASE DES ACIDES GRAS À CHAÎNE MOYENNE	Voir Déficit en MCAD		
MaHMEA	DÉFICIT EN ACYL-COA DÉSHYDROGÉNASE DES ACIDES GRAS À CHAÎNE MOYENNE	Voir Déficit en VLCAD		
MaHMEA	DÉFICIT EN ACYL-COA DÉSHYDROGÉNASE DES ACIDES GRAS À TRÈS LONGUE CHAÎNE	45	AMPD1	E79.8 C



[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en A



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	DÉFICIT EN ADÉNOSINE PHOSPHORIBOSYLTRANSFÉRASE	976	APRT	E79.8 B
MaHMEA	DÉFICIT EN ADÉNYLOSUCCINATE LYASE (ADSL)	46	ADSL	E79.8 C
MaHMH	DÉFICIT EN ALPHA1 ANTI TRYPSINE	60	SERPINA1	E88.0 A (forme hépatique), E88.0 B (forme pulmonaire)
MaHMEA	DÉFICIT EN ALPHACÉTOGLUTARATE DESHYDROGÉNASE	31	OGDH, OGDHL	E74.4 D
Lyso	DÉFICIT EN ALPHA-D-MANNOSEDASE LYSOSOMALE	Voir Alpha-mannosidose		
Lyso	DÉFICIT EN ALPHA-GALACTOSIDASE A	324	GLA	E75.2 F
Lyso	DÉFICIT EN ALPHA-N-ACÉTYL-GALACTOSAMINIDASE	3137	NAGA	E77.1 E
MaHMEA	DÉFICIT EN AMINOACYLASE 1	137754	ACY1	E72.8 M
MaHMEA	DÉFICIT EN ANHYDRASE CARBONIQUE	401948	CA5A	E72.2 D



[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en A



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	DÉFICIT EN APOLIPOPROTÉINE A-1	425	Plusieurs gènes: <i>APOA1, ABCA1</i>	E78.6
MaHMEA	DÉFICIT EN ARGINASE	90	<i>ARG1</i>	E72.2 B
MaHMEA	DÉFICIT EN ARGININOSUCCINATE SYNTHÉTASE (ASS)	247525	<i>ASS1</i>	E72.2 C
MaHMEA	DÉFICIT EN ARGINO-SUCCINATE LYASE (ASL)	23	<i>ASL</i>	E72.2 A
MaHMEA	DÉFICIT EN ASCT1	447997	<i>SLC1A4</i>	E72.8 B
MaHMEA	DÉFICIT EN ASPARTOACYLASE OU AMINOACYLASE 2	141	<i>ASPA</i>	E75.2 K



[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en B



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	DÉFICIT EN BETA-CÉTHIOLASE			Voir Déficit en MAT
Lyso	DÉFICIT EN BÊTA-D-GALACTOSIDASE			Voir Mucopolysaccharidose type IV B (MPS IV B)
Lyso	DÉFICIT EN BETA-GALACTOSIDASE 1	354	GLB1	E75.1 A
Lyso	DÉFICIT EN BÊTA-GLUCURONIDASE			Voir Mucopolysaccharidose type VII (MPS VII)
MaHMEA	DÉFICIT EN BIOTINIDASE	79241	BTD	E71.1 I
MaHMEA	DÉFICIT EN BUTYRYLCHOLINESTÉRISE	132	BCHE	E88.8 S



[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en C



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	DÉFICIT EN CARBAMOYL-PHOSPHATE-SYNTHÉTASE 1 (CPS1)	147	CPS1	E72.2 H
MaHMEA	DÉFICIT EN CARNITINE-ACYLCARNITINE TRANSLOCASE	Voir Déficit en translocase		
MaHMEA	DÉFICIT EN CARNITINE PALMITOYLTRANSFÉRASE 1A	156	CPT1A	E71.3 B
MaHMEA	DÉFICIT EN CARNITINE PALMITOYLTRANSFÉRASE TYPE 2 (CPT2)	157	CPT2	E71.3 C
MaHMEA	DÉFICIT EN CATALASE	Voir Acatalasémie		
MaHMEA	DÉFICIT EN CBLD-HCY	308380	MMADHC	E71.1 E
MaHMEA	DÉFICIT EN CBLE	2169	MTRR	D51.8 A
MaHMEA	DÉFICIT EN CBLG	2170	MTR	D51.8 A
Lyso	DÉFICIT EN CÉRAMIDASE ACIDE	333	ASAH1	E75.2 J
MaHMEA	DÉFICIT EN CITRINE	Voir Citrullinémie de type 2		
MaHMEA	DÉFICIT EN COMPLEXE DE LA DÉSHYDROGÉNASE DES ALPHA-CÉTOACIDES À CHAÎNES RAMIFIÉES	Voir leucinose		



[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en C

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	DÉFICIT EN CROTONASE	653880	<i>ECHS1</i>	E71.1 R
MaHMEA	DÉFICIT EN CYSTATHIONINE BETA SYNTHASE	Voir Homocystinurie classique		





[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en D

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	DÉFICIT EN DÉCARBOXYLASE DES ACIDES AMINÉS AROMATIQUES	35708	<i>DDC</i>	E88.8 F
MaHMEA	DÉFICIT EN DELTA-1-PYRROLINE 5-CARBOXYLATE SYNTHÉTASE	35664	<i>ALDH18A1</i>	E72.8 K
MaHMEA	DÉFICIT EN DIHYDROFOLATE REDUCTASE	319651	<i>DHFR</i>	E53.8 G
MaHMEA	DÉFICIT EN DIMÉTHYLGLYCINE DÉSHYDROGÉNASE	243343	<i>DMGDH</i>	E72.1 I
MaHMEA	DÉFICIT EN DOPA DÉCARBOXYLASE			Voir Déficit en décarboxylase des acides aminés aromatiques
MaHMEA	DÉFICIT EN DOPAMINE BÊTA-HYDROXYLASE	230	<i>DBH</i>	E88.8 U





[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en E

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	DÉFICIT EN ENZYME BIFONCTIONNELLE		Voir Déficit en protéine D-bifonctionnelle	





[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en F

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	DÉFICIT EN FATTY ACYL-COA REDUCTASE 1 DE TAD	615938	<i>FAR1</i>	E71.3 U
MaHMH	DÉFICIT EN FRUCTOSE 1,6 BIPHOSPHATASE	348	<i>FBP1</i>	E74.1 A
MaHMEA	DÉFICIT EN FUMARASE	24	<i>FH</i>	E74.4 D
MaHMEA	DÉFICIT EN FUMARYLACÉTOACÉTATE HYDROLASE (FAH)			Voir Tyrosinémie type I: forme classique





[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en G



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	DÉFICIT EN GABA TRANSAMINASE	2066	ABAT	E88.8 D
Lyso	DÉFICIT EN GALACTOCÉRÉBROSIDASE	487	GALC, PSAP	E75.2 G
MaHMH	DÉFICIT EN GALACTOKINASE	79237	GALK1	E74.2 A
MaHMH	DÉFICIT EN GALACTOSE-1-PHOSPHATE URIDYLTRANSFÉRASE (GALT)	Voir galactosémie classique		
Lyso	DÉFICIT EN GLUCOCÉRÉBROSIDASE	355	GBA1	E75.2 A (Gaucher type 1), E72.2 B (Gaucher type 2), E75.2 C (Gaucher type 3)
Lyso	DÉFICIT EN GLUCOSAMINE N-ACÉTYL-6-SULFATASE	Voir Mucopolysaccharidose type IIID (MPS IIID)		
MaHMEA	DÉFICIT EN GLUT1	71277	SLC2A1	G93.8 A
MaHMEA	DÉFICIT EN GLUTAMATE DECARBOXYLASE 1	210141	GAD1	E88.8 V



[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en G



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	DÉFICIT EN GLUTAMINASE	557056	GLS	E72.8 Q
MaHMEA	DÉFICIT EN GLUTAMINE SYNTHETASE	71278	GLUL	E72.8 C
MaHMEA	DÉFICIT EN GLUTARYL-COA DÉSHYDROGÉNASE	Voir Acidurie Glutarique type 1		
MaHMEA	DÉFICIT EN GLUTATHION SYNTHÉTASE	32	GSS	E72.8 D
MaHMEA	DÉFICIT EN GLYCÉROL KINASE	408	GK	E74.8 H
MaHMEA	DÉFICIT EN GUANIDINOACÉTATE MÉTHYLTRANSFÉRASE (GAMT)	382	GAMT	E88.8 R



[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en H



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Lyso	DÉFICIT EN HÉPARANE SULFAMIDASE			Voir Mucopolysaccharidose type IIIA (MPS IIIA)
Lyso	DÉFICIT EN HÉPARANE-ALPHA-GLUCOSAMINIDE N-ACÉTYLTRANSFÉRISE			Voir Mucopolysaccharidose type IIIC (MPS IIIC)
MaHMEA	DÉFICIT EN HMG-COA-LYASE			Voir Acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique
MaHMEA	DÉFICIT EN HMG-COA SYNTHASE	35701	HMGCS2	E71.3 O
MaHMEA	DÉFICIT EN HOLOCARBOXYLASE SYNTHETASE	79242	HLCS	E71.1 J
MaHMEA	DÉFICIT EN HSD10			Voir Acidurie 2-méthyl-3-hydroxybutyrique



[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en I

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Lyso	DÉFICIT EN IDURONATE 2-SULFATASE			Voir Mucopolysaccharidose type II (MPS II)
MaHMEA	DÉFICIT EN ISOBUTYRYL-COA DÉSHYDROGÉNASE	79159	ACAD8	E71.1 T
MaHMEA	DÉFICIT EN ISOVALÉRYL-COA DÉSHYDROGÉNASE			Voir Acidémie Isovalérique





[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en F

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
--------	---------	------------	------	-------------

- A
- B
- C
- D
- E
- F
- G
- H
- I
- J
- K
- L
- M
- N
- O
- P
- Q
- R
- S
- T
- U
- V
- W
- X
- Y
- Z



[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en K

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	DÉFICIT EN KINASE DÉSHYDROGÉNASE DES CÉTOACIDES À CHAÎNES RAMIFIÉES	308410	BCKDK	E71.1 O





[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en L



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	DÉFICIT EN L-ARGININE:GLYCINE AMIDINOTRANSFÉRISE (AGAT)	35704	GATM	E88.8 Q
MaHMEA	DÉFICIT EN LCAT	650	LCAT	E78.6B
MaHMEA	DÉFICIT EN LCHAD	5	HADHA	E71.3 F
Lyso	DÉFICIT EN LIPASE ACIDE LYSOSOMALE	275761	LIPA	E75.5 B
MaHMEA	DÉFICIT EN LIPIN1	99845	LPIN1	G71.2 A
MaHMEA	DÉFICIT EN LYSINE ALPHA-CÉTOGLUTARATE RÉDUCTASE	Voir Hyperlysinémie		



[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en M



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	DÉFICIT EN MAT	134	ACAT1	E71.3 R
MaHMEA	DÉFICIT EN MCAD	42	ACADM	E71.3 L
MaHMEA	DÉFICIT EN MÉTHIONINE ADÉNOSYLTRANSFÉrase I/III	168598	MAT1A	E72.1 J
MaHMEA	DÉFICIT EN MÉTHYLCOBALAMINE TYPE CBLDV1			Voir Déficit en CblD-Hcy
MaHMEA	DÉFICIT EN MÉTHYLCOBALAMINE TYPE CBLE			Voir Déficit en CblE
MaHMEA	DÉFICIT EN MÉTHYLCOBALAMINE TYPE CBLG			Voir Déficit en CblG
MaHMEA	DÉFICIT EN MÉTHYLÈNE TETRAHYDROFOLATE DESHYDROGÉNASE 1	658813	MTHFD1	E72.1 M
MaHMEA	DÉFICIT EN MÉTHYLÈNE TETRAHYDROFOLATE RÉDUCTASE	395	MTHFR	E72.1 F
MaHMEA	DÉFICIT EN MÉTHYLMALONYLSEMIALDEHYD E DESHYDROGÉNASE	289307	ALDH6A1	E71.1 P
MaHMEA	DÉFICIT EN MONOAMINE OXYDASE A	3057	MAOA	E88.8 G



[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en M



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	DÉFICIT EN MTHFR		Voir Déficit en méthylène tétrahydrofolate réductase	
MaHMEA	DÉFICIT EN MTP (MITOCHONDRIAL TRIFUNCTIONAL PROTEIN)	746	HADHA, HADHB	E71.3 G



[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en N

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Lyso	DÉFICIT EN N-ACÉTYL-ALPHA-GLUCOSAMINIDASE			Voir Mucopolysaccharidose type IIIB (MPS IIIB)
Lyso	DÉFICIT EN N-ACETYL GALACTOSAMINE-6-SULFATE SULFATASE			Voir Mucopolysaccharidose type IV A (MPS IV A)
MaHMEA	DÉFICIT EN N-ACÉTYLGLUTAMATE SYNTHASE (NAGS)	927	NAGS	E72.2 I





[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en O

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	DÉFICIT EN ORNITHINE AMINOTRANSFÉRASE (OAT)	414	OAT	E72.4 A
MaHMEA	DÉFICIT EN ORNITHINE TRANSCARBAMYLASE (OTC)	664	OTC	E72.2 E

- A
- B
- C
- D
- E
- F
- G
- H
- I
- J
- K
- L
- M
- N
- O
- P
- Q
- R
- S
- T
- U
- V
- W
- X
- Y
- Z



[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en P



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	DÉFICIT EN P5C DESHYDROGENASE			Voir Hyperprolinémie type 2
Lyso	DÉFICIT EN PALMITOYL-PROTEIN THIOESTERASE 1 (PPT1)			Voir Céroïde lipofuscinose neuronale (CLN) de type 1 (CLN1)
MaHMEA	DÉFICIT EN PDH	765	Plusieurs gènes	
MaHMEA	DÉFICIT EN PEROXYSOMAL FATTY ACYL-COA REDUCTASE 1 DE TAR	438178	FAR1	E88.8 X
MaHMEA	DÉFICIT EN PHÉNYLALANINE HYDROXYLASE			Voir Hyperphénylalaninémie modérée permanente (E70.0 C)
MaHMEA	DÉFICIT EN PHÉNYLALANINE HYDROXYLASE			Voir Phénylcétonurie (E70.0 A)
MaHMH	DÉFICIT EN PHOSPHOENOLPYRUVATE CARBOXYKINASE	2880	PCK1, PCK2	E74.4 A
MaHMEA	DÉFICIT EN PHOSPHOGLYCÉRATE KINASE 1	713	PGK1	E74.0 J
MaHMEA	DÉFICIT EN PHOSPHORYLASE KINASE MUSCULAIRE (GSD IXD)	715	PHKA1, PHKG1	E74.0 J
MaHMEA	DÉFICIT EN PHOSPHOSÉRINE AMINOTRANSFÉRASE			Voir Déficit de la voie de biosynthèse de la sérine



[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en P



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	DÉFICIT EN PHYTANOYL-COA HYDROXYLASE	773	PHYH	G60.1 A
MaHMEA	DÉFICIT EN PNPO			Voir Épilepsie sensible au Phosphate de pyridoxal
MaHMEA	DEFICIT EN PROLIDASE	742	PEPD	E72.8 A
MaHMEA	DÉFICIT EN PROLINE OXYDASE			Voir Hyperprolinémie type 1
MaHMEA	DÉFICIT EN PROPIONYL-COA CARBOXYLASE			Voir Acidémie Propionique
MaHMEA	DÉFICIT EN PROTÉINE D-BIFONCTIONNELLE	300	HSD17B4	E88.8 M
MaHMEA	DÉFICIT EN PROTÉINE TRIFONCTIONNELLE MITOCHONDRIALE			Voir Déficit en MTP
MaHMEA	DÉFICIT EN PURINE NUCLÉOSIDE PHOSPHORYLASE	760	PNP	E79.8 C
MaHMEA	DÉFICIT EN PYRIDOXAL KINASE	CMI en cours	PDXK	E53.8 H
MaHMEA	DÉFICIT EN PYRIDOXAMINE 5'-OXIDASE			Voir Épilepsie sensible au Phosphate de pyridoxal



[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en P

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	DÉFICIT EN PYRROLINE-5-CARBOXYLATE RÉDUCTASE 1	293633	PYCR1	E72.8 L
MaHMEA	DÉFICIT EN PYRUVATE CARBOXYLASE (PC)	3008	PC	E74.4 B





[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en Q

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
--------	---------	------------	------	-------------

- A
- B
- C
- D
- E
- F
- G
- H
- I
- J
- K
- L
- M
- N
- O
- P
- Q
- R
- S
- T
- U
- V
- W
- X
- Y
- Z



[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en R

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	DÉFICIT EN RACÉMASE	79095	AMACR	E88.8 X
MaHMEA	DÉFICIT EN RIBOSE-5-PHOSPHATE ISOMÉRIASE	440706	RPIA	E74.8 D





[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en S



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	DÉFICIT EN S-ADÉNOSYLHOMOCYSTÉINE HYDROLASE (SAHH)	88618	AHCY	E72.1 K
MaHMEA	DÉFICIT EN SACCHARASE ISOMALTASE	35122	SI	E74.3 A
MaHMEA	DÉFICIT EN SCOT	832	OXCT1	E71.3 Q
MaHMEA	DÉFICIT EN SEPIAPTERINE REDUCTASE	70594	SR	G24.8 A
MaHMEA	DÉFICIT EN SGLT2	Voir Glycosurie rénale familiale		
MaHMEA	DÉFICIT EN SOUS-UNITÉ H DE LA LACTATE DÉSHYDROGÉNASE	284435	LDHB	E74.0 J
MaHMEA	DÉFICIT EN SOUS-UNITÉ M DE LA LACTATE DÉSHYDROGÉNASE	284426	LDHA	E74.0 J
Lyso	DÉFICIT EN SPHINGOMYELINASE ACIDE, FORME NEURO-VISCÉRALE CHRONIQUE	618891	ASMD	E75.2 H
Lyso	DÉFICIT EN SPHINGOMYELINASE ACIDE, FORME NEURO-VISCÉRALE INFANTILE	77292	ASMD	E75.2 H
Lyso	DÉFICIT EN SPHINGOMYELINASE ACIDE, FORME VISCÉRALE CHRONIQUE	77293	ASMD	E75.2 H
MaHMEA	DÉFICIT EN SUCCINATE-SEMI-ALDÉHYDE DÉSHYDROGÉNASE	22	ALDH5A1	E88.8 C



[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en T



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	DÉFICIT EN T2			Voir Déficit en MAT
MaHMEA	DÉFICIT EN TANGO2	480864	TANGO2	G71.2 A
MaHMEA	DÉFICIT EN TRANSALDOLASE	101028	TALDO1	E74.8 E
MaHMEA	DÉFICIT EN TRANSCOBALAMINE II	859	TCN2	D51.2
MaHMEA	DÉFICIT EN TRANSKÉTOLASE	488618	TKT	E74.8 F
MaHMEA	DÉFICIT EN TRANSLOCASE			Voir Déficit en carnitine-acylcarnitine translocase
MaHMEA	DÉFICIT EN TRANSPORT DE LA CARNITINE			Voir Déficit systémique primaire en carnitine
MaHMEA	DÉFICIT EN TRANSPORTEUR DE LA CRÉATINE LIÉ À L'X	52503	SLC6A8	E88.8 O
MaHMEA	DÉFICIT EN TRANSPORTEUR DE LA DOPAMINE DAT1	238455	SLC6A3	E88.8 T
MaHMEA	DÉFICIT EN TRANSPORTEUR DE LA RIBOFLAVINE 2 (RTD2)			Voir Anomalie du transporteur cytoplasmique RFVT2
MaHMEA	DÉFICIT EN TRANSPORTEUR DE LA RIBOFLAVINE 3 (RTD3)			Voir Anomalie du transporteur cytoplasmique RFVT3



[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en T



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	DÉFICIT EN TRANSPORTEUR DU CITRATE NACT	442835	<i>SLC13A5, SLC13A3</i>	E74.4 D
MaHMEA	DÉFICIT EN TRIOSE-PHOSPHATE ISOMÉRISE	868	<i>TPI1</i>	D55.2 A
Lyso	DÉFICIT EN TRIPEPTIDYL PEPTIDASE 1			Voir Céroïde lipofuscinose neuronale (CLN) de type 2 (CLN2)
MaHMEA	DÉFICIT EN TYROSINE AMINOTRANSFÉRISE (TAT)			Voir Tyrosinémie type II
MaHMEA	DÉFICIT EN TYROSINE HYDROXYLASE	101150	<i>TH</i>	E70.2 G



[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en U

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
--------	---------	------------	------	-------------

- A
- B
- C
- D
- E
- F
- G
- H
- I
- J
- K
- L
- M
- N
- O
- P
- Q
- R
- S
- T
- U
- V
- W
- X
- Y
- Z



[Retour à la recherche par réseau](#)

Déficit en V

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	DÉFICIT EN VITAMINE A ET HYPERCAROTINÉMIE HÉRÉDITAIRE	199285	BCO1	E50.9
MaHMEA	DÉFICIT EN VLCAD	26793	ACADVL	E71.3 E





Retour à la recherche par réseau



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	ENCÉPHALOPATHIE ASSOCIÉE À UNE HYPERMÉTHIONINÉMIE PAR DÉFICIT EN ADÉNOSINE KINASE	289290	ADK	E72.1 N
MaHMEA	ENCÉPHALOPATHIE DE L'ENFANT PAR DÉFICIT EN THIAMINE PYROPHOSPHOKINASE	293955	TPK1	E51.8 C
MaHMEA	ENCÉPHALOPATHIE ÉTHYLMALONIQUE	51188	ETHE1	E72.8 P
MaHMEA	ENCÉPHALOPATHIE GLYCINIQUE ATYPIQUE (ANOMALIE GLYT1B)	289863	SLC6A9	E72.5 E
MaHMEA	EPILEPSIE SENSIBLE AU PHOSPHATE DE PYRIDOXAL	79096	PNPO	E53.8 E
MaHMEA	EPILEPSIE VITAMINE B6-DÉPENDANTE (PYRIDOXINO-DÉPENDANTE)	3006	ALDH7A1, PLPBP	E53.1 A





[Retour à la recherche par réseau](#)

F

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMH	FRUCTOSÉMIE	469	ALDOB	E74.1 B
MaHMH	FRUCTOSURIE ESSENTIELLE	2056	KHK	E74.1 C
Lyso	FUCOSIDOSE	349	FUCA1	E77.1 B





[Retour à la recherche par réseau](#)

G



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMH	GALACTOSÉMIE CLASSIQUE	79239	GALT	E74.2 B
MaHMH	GALACTOSÉMIE PAR DÉFICIT EN UDP-GALACTOSE EPIMERASE	79238	GALE	E74.2 C
Lyso	GALACTOSIALIDOSE	351	CTSA	E77.1 G
Lyso	GANGLIOSIDOSE À GM1	Voir Déficit en beta-galactosidase 1		
Lyso	GANGLIOSIDOSE À GM2 PAR DÉFICIT EN SOUS-UNITÉ ALPHA DE L'HEX	845	HEXA	E75.0 D
Lyso	GANGLIOSIDOSE À GM2 PAR DÉFICIT EN SOUS-UNITÉ BETA DE L'HEX	796	HEXB	E75.0 C
Lyso	GANGLIOSIDOSE À GM2 VARIANT AB	309246	GM2A	E75.0 E
MaHMEA	GLYCOGÉNOSE PAR DÉFICIT EN LAMP2	34587	LAMP-2	E74.0 J
MaHMH	GLYCOGÉNOSE TYPE 0A: GLYCOGÉNOSE PAR DÉFICIT EN GLYCOGÈNE SYNTHASE HÉPATIQUE	2089	GYS2	E74.0 G
MaHMEA	GLYCOGÉNOSE TYPE 0B: DÉFICIT EN GLYCOGÈNE SYNTHASE CARDIAQUE ET MUSCULAIRE	137625	GYS1	E74.0 J



[Retour à la recherche par réseau](#)

G



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMH	GLYCOGÉNOSE TYPE I: GLYCOGÉNOSE PAR DÉFICIT EN GLUCOSE-6-PHOSPHATASE	364	<i>G6PC,</i> <i>SLC37A4</i>	E74.0 A
MaHMEA	GLYCOGÉNOSE TYPE II: GLYCOGÉNOSE PAR DÉFICIT EN MALTASE ACIDE	365	<i>GAA</i>	E74.0 H
MaHMH	GLYCOGÉNOSE TYPE III: GLYCOGÉNOSE PAR DÉFICIT EN ENZYME DÉBRANCHANTE	366	<i>AGL</i>	E74.0 C
MaHMH	GLYCOGÉNOSE TYPE IV: GLYCOGÉNOSE PAR DÉFICIT EN ENZYME BRANCHANTE	367	<i>GBE1</i>	E74.0 L
MaHMEA	GLYCOGÉNOSE TYPE V: GLYCOGÉNOSE PAR DÉFICIT EN GLYCOGÈNE PHOSPHORYLASE MUSCULAIRE	368	<i>PYGM</i>	E74.0 I
MaHMH	GLYCOGÉNOSE TYPE VI: GLYCOGÉNOSE PAR DÉFICIT EN PHOSPHO-RYLASE HÉPATIQUE	369	<i>PYGL</i>	E74.0 D
MaHMEA	GLYCOGÉNOSE TYPE VII: GLYCOGÉNOSE PAR DÉFICIT EN PHOSPHO-FRUCTOKINASE	371	<i>PFKM</i>	E74.0 E
MaHMH	GLYCOGÉNOSE TYPE IX	370	<i>Plusieurs gènes</i>	E74.0 F



[Retour à la recherche par réseau](#)

G

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	GLYCOGÉNOSE TYPE X: GLYCOGÉNOSE PAR DÉFICIT EN PHOSPHO-GLYCÉRATE MUTASE	97234	PGAM2	E74.0 J
MaHMH	GLYCOGÉNOSE TYPE XI: GLYCOGÉNOSE PAR DÉFICIT EN GLUT2	2088	SLC2A2	E74.0 K
MaHMEA	GLYCOGÉNOSE TYPE XII: GLYCOGÉNOSE PAR DÉFICIT EN ALDOLASE A MUSCULAIRE	57	ALDOA	E74.0 J
MaHMEA	GLYCOGÉNOSE TYPE XIII: GLYCOGÉNOSE PAR DÉFICIT EN BÊTA-ÉNOLASE MUSCULAIRE	99849	ENO3	E74.0 J
MaHMEA	GLYCOGÉNOSE TYPE XV: GLYCOGÉNOSE PAR DÉFICIT EN GLYCOGÉNINE	263297	GYG1	E74.0 J
MaHMEA	GLYCOSURIE RÉNALE FAMILIALE	69076	SLC5A2	/
MaHMEA	GSD TYPE XV		Voir Glycogénose type XV : Glycogénose par déficit en glycogénine	





Retour à la recherche par réseau

H



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	HAWKINSINURIE	2118	HPD (mut HTZ)	E70.2 H
Hemochrom	HÉMOCHROMATOSE ASSOCIÉE À HFE, FORME SYMPTOMATIQUE	465508	HFE	E83.1 A
Hemochrom	HÉMOCHROMATOSE DIGÉNIQUE	648581	combinaison de variants pathogènes dans 2 gènes du métabolisme du fer (HC digénique)	E83.1 Q
Hemochrom	HÉMOCHROMATOSE HÉRÉDITAIRE RARE NON PRÉCISÉE		Voir Hémochromatose digénique. 220489 souhaité pour Hémochromatose héréditaire rare non précisée par les autres groupes d'Hémochromatose mais code groupe non utilisable, donc classées avec digéniques.	
Hemochrom	HÉMOCHROMATOSE NÉONATALE	446		E83.1 B
Hemochrom	HÉMOCHROMATOSSES LIÉES À HVJ OU HAMP	79230	HAMP/HJV	E83.1 D
Hemochrom	HÉMOCHROMATOSSES LIÉES À SLC40A1	647834	SLC40A1	E83.1 F



[Retour à la recherche par réseau](#)

H



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Hemochrom	HÉMOCHROMATOSES LIÉES À TFR2	225123	<i>TFR2</i>	E83.1 E
MaHMEA	HÉMOGLOBINURIE PAROXYSTIQUE NOCTURNE	447	<i>Plusieurs gènes</i>	/
MaHMEA	HISTIDINÉMIE	2157	<i>HAL</i>	E70.8 A
MaHMEA	HOMOCYSTINURIE CLASSIQUE	394	<i>CBS</i>	E72.1 D
MaHMEA	HYPERARGININÉMIE	Voir Déficit en arginase		
MaHMEA	HYPERBILIVERDINÉMIE	276405	<i>BLVRA</i>	/
MaHMEA	HYPERCHOLANÉMIE FAMILIALE	238475	<i>Plusieurs gènes: BAAT, EPHX1, SLC10A1, TJP2</i>	E88.8
MaHMEA	HYPERCHOLESTÉROLÉMIE FAMILIALE HOMOZYGOTE	391665	<i>Plusieurs gènes: LDLR, PCSK9, APOB, LDLRAP1, ABCG5, ABCG8</i>	E78.0
MaHMEA	HYPERCHOLESTÉROLÉMIE PAR DÉFICIT EN CHOLESTEROL 7ALPHA-HYDROXYLASE	209902	<i>CYP7A1</i>	E78.0



Retour à la recherche par réseau

H



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Hemochrom	HYPERFERRITINÉMIE GÉNÉTIQUE SANS SURCHARGE EN FER	254704	<i>FTL</i>	E83.1 G
MaHMEA	HYPERGLYCINÉMIE NON CÉTOSIQUE	407	<i>GLDC, AMT, GCSH</i>	E72.5 A
MaHMEA	HYPERINSULINISME CONGÉNITAL	657	<i>Plusieurs gènes</i>	E71.3 N, E16.1, E72.8 I
MaHMEA	HYPERLYSINÉMIE	2203	<i>AASS</i>	E72.3 C
MaHMEA	HYPERMANGANESEMIA WITH DYSTONIA-1 (HMNDYT1)	309854	<i>SLC30A10</i>	E83.8 B
MaHMEA	HYPERMANGANESEMIA WITH DYSTONIA-2 (HMNDYT2)	521406	<i>SLC39A14</i>	E83.8 B
MaHMEA	HYPERMÉTHIONINÉMIE PAR DÉFICIT EN GLYCINE N-MÉTHYLTRANSFÉRISE	289891	<i>GNMT</i>	E72.1 L
MaHMEA	HYPEROXALURIE PRIMITIVE	416	<i>Plusieurs gènes</i>	E74.8 A
MaHMEA	HYPERPHÉNYLALANINÉMIE MODÉRÉE PERMANENTE	79651	<i>PAH</i>	E70.0 C
MaHMEA	HYPERPHÉNYLALANINÉMIE PAR DÉFICIT EN DNAJC12	508523	<i>DNAJC12</i>	E70.1 D



[Retour à la recherche par réseau](#)

H

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	HYPERPROLINÉMIE TYPE 1	419	<i>PRODH</i>	E72.5 C
MaHMEA	HYPERPROLINÉMIE TYPE 2	79101	<i>ALDH4A1</i>	E72.5 C
MaHMEA	HYPOBÉTALIPOPROTÉINÉMIE	31154	<i>Plusieurs gènes: APOB, ANGPTL3, PCSK9</i>	E78.6 D

- A
- B
- C
- D
- E
- F
- G
- H
- I
- J
- K
- L
- M
- N
- O
- P
- Q
- R
- S
- T
- U
- V
- W
- X
- Y
- Z



[Retour à la recherche par réseau](#)

I

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	INTOLÉRANCE AUX PROTÉINES DIBASIQUES AVEC LYSINURIE (LPI)	470	SLC7A7	E72.0 E
MaHMH	INTOLÉRANCE HÉRÉDITAIRE AU FRUCTOSE	Voir Fructosémie		

- A
- B
- C
- D
- E
- F
- G
- H
- I
- J
- K
- L
- M
- N
- O
- P
- Q
- R
- S
- T
- U
- V
- W
- X
- Y
- Z



[Retour à la recherche par réseau](#)

J

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
--------	---------	------------	------	-------------

- A
- B
- C
- D
- E
- F
- G
- H
- I
- J
- K
- L
- M
- N
- O
- P
- Q
- R
- S
- T
- U
- V
- W
- X
- Y
- Z



[Retour à la recherche par réseau](#)

K

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
--------	---------	------------	------	-------------

- A
- B
- C
- D
- E
- F
- G
- H
- I
- J
- K
- L
- M
- N
- O
- P
- Q
- R
- S
- T
- U
- V
- W
- X
- Y
- Z



[Retour à la recherche par réseau](#)

L

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	LEUCINOSE	511	<i>BCKDHA, BCKDHB, DBT, PPM1K</i>	E71.0 A
Lyso	LEUCODYSTROPHIE MÉTACHROMATIQUE	512	<i>ARSA, PSAP</i>	E75.2 E





[Retour à la recherche par réseau](#)

M

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	MALABSORPTION DU GLUCOSE-GALACTOSE	35710	SLC5A1	E74.3 B
MaHMEA	MALABSORPTION HÉRÉDITAIRE DE L'ACIDE FOLIQUE	90045	SLC46A1, SLC19A1	E53.8 A
Lyso	MALADIE D'AUSTIN			Voir Déficit multiple en sulfatases
MaHMEA	MALADIE DE CANAVAN			Voir Déficit en aspartoacylase ou aminoacylase 2
MaHMEA	MALADIE DE DANON			Voir Glycogénose par déficit en LAMP2
Lyso	MALADIE DE FABRY			Voir Déficit en alpha-galactosidase A
Lyso	MALADIE DE FARBER			Voir Déficit en céramidase acide
Lyso	MALADIE DE GAUCHER			Voir Déficit en glucocérebrosidase
MaHMH	MALADIE DE HERS			Voir Glycogénose type VI: Glycogénose par déficit en phosphorylase hépatique





[Retour à la recherche par réseau](#)

M

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Lyso	MALADIE DE HUNTER			Voir Mucopolysaccharidose type II (MPS II)
Lyso	MALADIE DE HURLER/HURLER-SCHEIE/SCHEIE			Voir Mucopolysaccharidose type I (MPS I)
Lyso	MALADIE DE KRABBE			Voir Déficit en galactocérobrosidase
Lyso	MALADIE DE MAROTEAUX-LAMY			Voir Mucopolysaccharidose type VI (MPS VI)
MaHMEA	MALADIE DE MC ARDLE			Voir Glycogénose type V : Glycogénose par déficit en glycogène phosphorylase musculaire
Wilson	MALADIE DE MENKES	565	ATP7A	E83.0 A
Lyso	MALADIE DE MORQUIO TYPE A			Voir Mucopolysaccharidose type IV A (MPS IV A)
Lyso	MALADIE DE MORQUIO TYPE B			Voir Mucopolysaccharidose type IV B (MPS IV B)
Lyso	MALADIE DE NIEMANN-PICK A			Voir Déficit en sphingomyelinase acide, forme neuro-viscérale infantile





[Retour à la recherche par réseau](#)

M

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Lyso	MALADIE DE NIEMANN-PICK B			Voir Déficit en sphingomyelinase acide, forme viscérale chronique
Lyso	MALADIE DE NIEMANN-PICK A/B			Voir Déficit en sphingomyelinase acide, forme neuro-viscérale chronique
Lyso	MALADIE DE NIEMANN-PICK TYPE C	646	<i>NPC1, NPC2</i>	E75.2 I
MaHMEA	MALADIE DE POMPE			Voir Glycogénose type II: Glycogénose par déficit en maltase acide
MaHMEA	MALADIE DE RÉTENTION DES CHYLOMICRONS	71	<i>SAR1B</i>	E78.6
Lyso	MALADIE DE SANDHOFF			Voir Gangliosidose à GM2 par déficit en sous-unité beta de l'Hex
Lyso	MALADIE DE SANFILIPPO TYPE A			Voir Mucopolysaccharidose type IIIA (MPS IIIA)
Lyso	MALADIE DE SANFILIPPO TYPE B			Voir Mucopolysaccharidose type IIIB (MPS IIIB)
Lyso	MALADIE DE SANFILIPPO TYPE C			Voir Mucopolysaccharidose type IIIC (MPS IIIC)





Retour à la recherche par réseau

M

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Lyso	MALADIE DE SANFILIPPO TYPE D			Voir Mucopolysaccharidose type IIID (MPS IIID)
Lyso	MALADIE DE SLY			Voir Mucopolysaccharidose type VII (MPS VII)
Lyso	MALADIE DE SURCHARGE EN ACIDE SIALIQUE LIBRE (DONT LA MALADIE DE SALLA)	834	SLC17A5	E77.1 I
MaHMEA	MALADIE DE TANGIER	31150	ABCA1	E78.6 E
MaHMEA	MALADIE DE TARUI			Voir Glycogénose type VII: Glycogénose par déficit en phosphofructokinase
Lyso	MALADIE DE TAY SACHS			Voir Gangliosidose à GM2 par déficit en sous-unité alpha de l'Hex
Wilson	MALADIE DE WILSON	905	ATP7B	E83.0 B
Lyso	MALADIE DE WOLMAN			Voir Déficit en lipase acide lysosomale
MaHMEA	MALADIE DES NOYAUX GRIS CENTRAUX SENSIBLE À LA BIOTINE ET À LA THIAMINE (THTR-2)	65284	SLC19A3	G23.8 A
MaHMEA	MALADIE DES YEUX DE POISSON			Voir Déficit en LCAT





[Retour à la recherche par réseau](#)

M



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	MALADIE PEROXYSSOMALE SECONDAIRE À UN DÉFICIT EN PEX (SAUF CHONDRODYSPLASIE PONCTUÉE RHIZOMÉLIQUE, VOIR TABLEAU DES SOUS-TYPES)	79189	Plusieurs gènes PEX 1,2, 3, 5, 5L, 6, 7, 10, 11 beta, 12, 13, 14, 16, 19, 26	E88.8 I
MaHMEA	MAN1B1-CDG	397941	MAN1B	E77.8 A
MaHMEA	MELAS/MIDD	550	Plusieurs gènes	G71.3 B
MaHMEA	METHYLACÉTOACÉTATE THIOLASE	Voir Déficit en MAT		
MaHMEA	MGAT2-CDG	79329	MGAT2	E77.8 A
MaHMEA	MICROCÉPHALIE LÉTALE PAR DÉFICIT EN TRANSPORTEUR DE LA THIAMINE	99742	SLC25A19	E51.8B
MaHMEA	MITOCHONDRIAL ACETOACETYL-COA THIOLASE	Voir Déficit en MAT		
MaHMEA	MPI-CDG	79319	MPI	E77.8 A
Lyso	MUCOLIPIDOSE TYPE II	576	GNPTAB	E77.0 A



[Retour à la recherche par réseau](#)

m



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Lyso	MUCOLIPIDOSE TYPE III	577	<i>GNPTAB, GNPTG</i>	E77.0 B
Lyso	MUCOLIPIDOSE TYPE IV	578	<i>MCOLN1</i>	E75.1 D
Lyso	MUCOPOLYSACCHARIDOSE TYPE I (MPS I)	579	<i>IDUA</i>	E76.0 A
Lyso	MUCOPOLYSACCHARIDOSE TYPE II (MPS II)	580	<i>IDS</i>	E76.1 A
Lyso	MUCOPOLYSACCHARIDOSE TYPE IIIA (MPS IIIA)	79269	<i>SGSH</i>	E76.2 E
Lyso	MUCOPOLYSACCHARIDOSE TYPE IIIB (MPS IIIB)	79270	<i>NAGLU</i>	E76.2 F
Lyso	MUCOPOLYSACCHARIDOSE TYPE IIIC (MPS IIIC)	79271	<i>HGSNAT</i>	E76.2 G
Lyso	MUCOPOLYSACCHARIDOSE TYPE IIID (MPS IIID)	79272	<i>GNS</i>	E76.2 D
Lyso	MUCOPOLYSACCHARIDOSE TYPE IV A (MPS IV A)	309297	<i>GALNS</i>	E76.2 C
Lyso	MUCOPOLYSACCHARIDOSE TYPE IV B (MPS IV B)	309310	<i>GLB1</i>	E76.2 H



[Retour à la recherche par réseau](#)

m

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Lyso	MUCOPOLYSACCHARIDOSE TYPE VI (MPS VI)	583	ARSB	E76.2 B
Lyso	MUCOPOLYSACCHARIDOSE TYPE VII (MPS VII)	584	GUSB	E76.2 A
MaHMEA	MYOPATHIE À CORPS DE POLYGLUCOSANE TYPE 1	397937	RBCK1	E74.0 J
MaHMEA	MYOPATHIE MÉTABOLIQUE RIBOFLAVINE-DÉPENDANT	394532	SLC25A32	E53.0 C

- A
- B
- C
- D
- E
- F
- G
- H
- I
- J
- K
- L
- M
- N
- O
- P
- Q
- R
- S
- T
- U
- V
- W
- X
- Y
- Z



[Retour à la recherche par réseau](#)

N

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	NANS-CDG	168454	NANS	E77.8 A
MaHMEA	NEURODÉGÉNÉRESCENCE ASSOCIÉE À FA2H	329308	FA2H	E83.1 M
MaHMEA	NEURODÉGÉNÉRESCENCE PAR DÉFICIT EN PANTOTHÉNATE KINASE	157850	PANK2	E83.1 L
Cuivre	NEUROFERRITINOPATHIE	157846	FTL	E83.1 K
MaHMEA	NEUROPATHIE HÉRÉDITAIRE SENSITIVE ET AUTONOMIQUE TYPE I (HSAN1)	36386	SPTLC 1 et 2	G60.8 A

- A
- B
- C
- D
- E
- F
- G
- H
- I
- J
- K
- L
- M
- N
- O
- P
- Q
- R
- S
- T
- U
- V
- W
- X
- Y
- Z



[Retour à la recherche par réseau](#)



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	OROTICURIE CONGÉNITALE		Voir Acidurie orotique héréditaire	

- A
- B
- C
- D
- E
- F
- G
- H
- I
- J
- K
- L
- M
- N
- O
- P
- Q
- R
- S
- T
- U
- V
- W
- X
- Y
- Z



[Retour à la recherche par réseau](#)

P



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMH / MaHMEA	PGM1-CDG	319646	<i>PGM1</i>	E77.8 A
MaHMEA	PHÉNYLCÉTONURIE	716	<i>PAH</i>	E70.0 A
MaHMEA	PIGN-CDG	280633	<i>PIGN</i>	E77.8 A
MaHMEA	PMM2-CDG	79318	<i>PMM2</i>	E77.8 A
Porphyries	PORPHYRIE AIGUË INTERMITTENTE	79276	<i>HMBS</i>	E80.2 B
Porphyries	PORPHYRIE CUTANÉE TARDIVE	101330 (si sous-type non connu)	/	E80.1
Porphyries	PORPHYRIE CUTANÉE TARDIVE FAMILIALE	443062	<i>UROD</i>	E80.1 A
Porphyries	PORPHYRIE CUTANÉE TARDIVE SPORADIQUE	443057	/	E80.1 C
Porphyries	PORPHYRIE ÉRYTHROPOÏÉTIQUE CONGÉNITALE	79277	<i>UROS</i>	E80.0 A
Porphyries	PORPHYRIE HÉPATOÉRYTHROPOÏÉTIQUE	95159	<i>UROD</i>	E80.0 D



[Retour à la recherche par réseau](#)

P

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Porphyries	PORPHYRIE PAR DÉFICIT EN ALA DÉSHYDRATASE	100924	<i>ALAD</i>	E80.2 D
Porphyries	PORPHYRIE VARIEGATA	79473	<i>PPOX</i>	E80.1 B
Porphyries	PROTOPORPHYRIE ÉRYTHROPOÏÉTIQUE	79278	<i>FECH</i>	E80.0 B
Porphyries	PROTOPORPHYRIE ÉRYTHROPOÏÉTIQUE DOMINANTE LIÉE À L'X	443197	<i>ALAS2</i>	E80.0 C
Lyso	PYCNODYSTOSE	763	<i>CTSK</i>	E77.1 H

- A
- B
- C
- D
- E
- F
- G
- H
- I
- J
- K
- L
- M
- N
- O
- P
- Q
- R
- S
- T
- U
- V
- W
- X
- Y
- Z



[Retour à la recherche par réseau](#)

Q

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
--------	---------	------------	------	-------------

- A
- B
- C
- D
- E
- F
- G
- H
- I
- J
- K
- L
- M
- N
- O
- P
- Q
- R
- S
- T
- U
- V
- W
- X
- Y
- Z



Retour à la recherche par réseau

R

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	RHABDOMYOLYSE PAR ANOMALIE RYR1	99845	RYR1	G71.2 A
MaHMEA	RHABDOMYOLYSE PAR ANOMALIE RYR3	99845	RYR3	G71.2 A

- A
- B
- C
- D
- E
- F
- G
- H
- I
- J
- K
- L
- M
- N
- O
- P
- Q
- R
- S
- T
- U
- V
- W
- X
- Y
- Z



[Retour à la recherche par réseau](#)

S



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
Lyso	SIALIDOSE (TYPE 1 ET 2)	309294	NEU1	E77.1 F
Lyso	SIALURIE	3166	GNE	E77.1 J
MaHMEA	SITOSTÉROLÉMIE	2882	ABCG5 et A BCG8	E78.0
MaHMEA	SLC35A1-CDG	238459	SLC35A1	E77.8 A
MaHMEA	SLC39A8-CDG	468699	SLC39A8	E77.8 A
MaHMEA	SRD5A3-CDG	324737	SRD5A3	E77.8 A
MaHMEA	STT3B-CDG	370924	STT3B	E77.8 A
MaHMEA	SUCCINYL-COA 3-OXOACID-COA TRANSFÉRASE	Voir Déficit en SCOT		
MaHMEA	SUCCINYL-COA ACÉTOACÉTATE TRANSFÉRASE	Voir Déficit en SCOT		
MaHMH	SYNDROME BÉBÉ EN BRONZE	Voir Hyperbiliverdinémie		
MaHMEA	SYNDROME D'ALACRIMIE- CHORÉOATHÉTOSE- HÉPATOPATHIE	404454	NGLY1	E77.8 A



[Retour à la recherche par réseau](#)

S

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	SYNDROME D'HYPERORNITHINÉMIE-HYPERAMMONIÉMIE-HOMOCITRULLINURIE	415	<i>SLC25A15</i>	E72.4 B
MaHMEA	SYNDROME D'IMERSLUND-GRASBECK 1, PAR DÉFICIT EN CUBULIN	35858	<i>CUBN</i>	D51.1 A
MaHMEA	SYNDROME D'IMERSLUND-GRASBECK 2, PAR ANOMALIE AMNIONLESS	35858	<i>AMN</i>	D51.1 A
MaHMH	SYNDROME D'INSUFFISANCE HÉPATIQUE AIGUË INFANTILE ASSOCIÉE À LA FIÈVRE	464724	<i>NBAS, RINT1</i>	K76.8
MaHMH	SYNDROME D'INSUFFISANCE HÉPATIQUE AIGUË INFANTILE- ATAXIE CÉRÉBELLEUSE- NEUROPATHIE SENSITIVO- MOTRICE PÉRIPHÉRIQUE	466794	<i>SCYL1</i>	K76.8
MaHMEA	SYNDROME DE CHYLOMICRONÉMIE FAMILIALE	444490	<i>APOA5, APOC2, LPL, LMF1, GHIHBP1</i>	E78.3
MaHMEA	SYNDROME DE CHANARIN-DORFMAN	98907	<i>ABHD5</i>	/
MaHMH	SYNDROME DE CRIGLER-NAJJAR	205	<i>UGT1A1</i>	E805





[Retour à la recherche par réseau](#)

S



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMH	SYNDROME DE CRIGLER-NAJJAR TYPE 1	79234	<i>UGT1A1</i>	E80.5
MaHMH	SYNDROME DE CRIGLER-NAJJAR TYPE 2	79235	<i>UGT1A1</i>	E80.5
MaHMH	SYNDROME DE DUBIN-JOHNSON	234	<i>ABCC2</i>	E80.6 A
MaHMH	SYNDROME DE FANCONI-BICKEL	Voir Glycogénose type XI: Glycogénose par déficit en GLUT2		
MaHMH	SYNDROME DE GILBERT	357	<i>UGT1A1</i>	E80.4
MaHMEA	SYNDROME DE KEARNS-SAYRE	480	<i>Deletions ADNmt</i>	H49.8 A
Wilson	SYNDROME DE LA CORNE OCCIPITALE	198	<i>ATP7A</i>	E83.0 D
MaHMEA	SYNDROME DE LEIGH (PAR DÉFICIT PRIMITIF DE LA CHAÎNE RESPIRATOIRE)	506	<i>Plusieurs gènes</i>	E74.4 F
MaHMEA	SYNDROME DE LESCH-NYHAN	Voir Déficit hypoxanthine guanine phosphoribosyltransférase		
MaHMEA	SYNDROME DE LEUCOENCÉPHALOPATHIE-DYSTONIE-NEUROPATHIE MOTRICE	Voir Anomalie sterol carrier protein 2 (SCP2)		



[Retour à la recherche par réseau](#)

S

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	SYNDROME DE PEARSON	699	<i>Deletions ADNmt</i>	E88.8 Y
MaHMH	SYNDROME DE ROTOR	3111	<i>SLCO1B1, SLCO1B3</i>	E80.6 B
MaHMEA	SYNDROME DE SJOGREN-LARSSON	816	<i>ALDH3A2</i>	E74.8 C
MaHMEA	SYNDROME DE SMITH-LEMLI-OPITZ	818	<i>DHCR7</i>	Q87.1 A
Hemochrom	SYNDROME HYPERFERRITINÉMIE CATARACTE	163	<i>FTL</i>	E83.1 N
Hemochrom	SYNDROME IRIDA	209981	<i>TMPRSS6</i>	E83.1 P
Wilson	SYNDROME MEDNIK	171851	<i>AP1S1</i>	E83.0 E
MaHMEA	SYNDROME OCULO-CÉRÉBRO-RÉNAL DE LOWE	534	<i>OCRL</i>	E72.0 D
MaHMEA	SYNDROME TRIPLE H (HHH)	Voir Syndrome d'hyperornithinémie-hyperammoniémie-homocitrullinurie		





[Retour à la recherche par réseau](#)



RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	TMEM165-CDG	314667	TMEM165	E77.8 A
MaHMEA	TMEM199-CDG	466703	TMEM199	E77.8 A
MaHMEA	TRIMÉTHYLAMINURIE	468726	FMO3	E88.8 W
MaHMEA	TROUBLES DE LA BIOGÉNÈSE DES PEROXYSOMES (sauf chondrodysplasie ponctuée rhizomélique, voir tableau des sous-types)	79189	Plusieurs gènes PEX 1,2, 3, 5, 5L, 6, 7, 10, 11 beta, 12, 13, 14, 16, 19, 26	E88.8 I
MaHMEA	TROUBLE DE LA CÉTOLYSE PAR DÉFICIT EN TRANSPORTEUR 1 DE MONOCARBOXYLATE (MCT1)	438075	SLC16A1	E71.3 Y
MaHMEA	TYROSINÉMIE OCULOCUTANÉE	Voir Tyrosinémie type II		
MaHMEA	TYROSINÉMIE PAR DÉFICIT EN 4-HYDROXYPHÉNYLPYRUVATE DIOXYGÉNASE (HPD)	Voir Tyrosinémie type III		
MaHMEA	TYROSINÉMIE TYPE I : FORME CLASSIQUE	882	FAH	E70.2 C
MaHMEA	TYROSINÉMIE TYPE II	28378	TAT	E70.2 D



[Retour à la recherche par réseau](#)

T

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	TYROSINÉMIE TYPE III	69723	HPD	E70.2 E

- A
- B
- C
- D
- E
- F
- G
- H
- I
- J
- K
- L
- M
- N
- O
- P
- Q
- R
- S
- T
- U
- V
- W
- X
- Y
- Z



[Retour à la recherche par réseau](#)

U

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
--------	---------	------------	------	-------------

- A
- B
- C
- D
- E
- F
- G
- H
- I
- J
- K
- L
- M
- N
- O
- P
- Q
- R
- S
- T
- U
- V
- W
- X
- Y
- Z



[Retour à la recherche par réseau](#)

V

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
--------	---------	------------	------	-------------

- A
- B
- C
- D
- E
- F
- G
- H
- I
- J
- K
- L
- M
- N
- O
- P
- Q
- R
- S
- T
- U
- V
- W
- X
- Y
- Z



[Retour à la recherche par réseau](#)

ZO

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
--------	---------	------------	------	-------------

- A
- B
- C
- D
- E
- F
- G
- H
- I
- J
- K
- L
- M
- N
- O
- P
- Q
- R
- S
- T
- U
- V
- W
- X
- Y
- Z



[Retour à la recherche par réseau](#)

X

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
MaHMEA	XANTHOMATOSE CÉRÉBROTENDINEUSE	909	CYP27A1	E75.5 A
MaHMEA	XANTINURIE	3467	XDH	E79.8 A





[Retour à la recherche par réseau](#)

Y

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
--------	---------	------------	------	-------------

-  A
-  B
-  C
-  D
-  E
-  F
-  G
-  H
-  I
-  J
-  K
-  L
-  M
-  N
-  O
-  P
-  Q
-  R
-  S
-  T
-  U
-  V
-  W
-  X
-  Y
-  Z



[Retour à la recherche par réseau](#)

Z

RÉSEAU	MALADIE	CODE ORPHA	GÈNE	CODE CIM-10
--------	---------	------------	------	-------------

- A
- B
- C
- D
- E
- F
- G
- H
- I
- J
- K
- L
- M
- N
- O
- P
- Q
- R
- S
- T
- U
- V
- W
- X
- Y
- Z



www.filiere-g2m.fr