

Tableaux des codes ORPHA pour les centres MaRIH

Dernière mise à jour: 21/01/26

Cytopénies auto-immunes (CEREVANCE/CERECAI)

90033	Anémie hémolytique auto-immune à auto-anticorps chauds
90037	Anémie hémolytique auto-immune induite par les médicaments
90036	Anémie hémolytique auto-immune mixte
90035	Hémoglobinurie paroxystique à frigore
438159	Maladie auto-immune multisystémique précoce associée à STAT3
56425	Maladie des agglutinines froides
275944	Maladie hémolytique du nouveau-né avec allo-immunisation Kell
3002	Purpura thrombopénique immunologique
444463	Syndrome d'anémie hémolytique autoimmunethrombocytopénie autoimmune-déficit immunitaire primaire par déficit en TPP2
1959	Syndrome d'Evans

Syndrome Hyperéosinophilique (CEREO)

3260	Syndrome hyperéosinophilique idiopathique
314970	Syndrome Hyperéosinophilique lymphoïde
314950	Syndrome hyperéosinophilique primitif
314962	Syndrome hyperéosinophilique secondaire

Maladie de Castleman

160	Maladie de Castleman
570438	Maladie de Castleman Multicentrique HHV8+
570431	Maladie de Castleman Multicentrique idiopathique
93685	Maladie de Castleman Unicentrique

Microangiopathie Thrombotique (CNR MAT)

2170	Déficit en méthylcobalamine type cbIG
536	Lupus érythémateux systémique
244275	Microangiopathie thrombotique de novo après transplantation rénale
54057	Purpura thrombotique thrombocytopénique
93585	Purpura thrombotique thrombocytopénique acquis
93583	Purpura thrombotique thrombocytopénique congénital
93581	SHU atypique associé à des anticorps anti-facteur H
357008	SHU atypique par déficit en DGKE
90038	Syndrome hémolytique et urémique à Escherichia coli producteur de Shiga-toxines
2134	Syndrome hémolytique et urémique atypique
544472	Syndrome hémolytique et urémique atypique lié à une anomalie d'un gène du complément
544482	Syndrome hémolytique et urémique dû à une infection
544493	Syndrome hémolytique et urémique par infection à Streptococcus pneumoniae

Aplasies Médullaires (CeRAMIC)

124	Anémie de Blackfan-Diamond
84	Anémie de Fanconi
314399	Aplasie et myélodysplasie autosomiques dominantes
88	Aplasie médullaire idiopathique
397692	Aplasie médullaire isolée héréditaire
98872	Aplasie pure des globules rouges de l'adulte
1775	Dyskérose congénitale
98871	Erythroblastopénie transitoire de l'enfance
447	Hémoglobinurie paroxystique nocturne
228423	Monocytopénie avec susceptibilité aux infections
824	Myélofibrose primaire
3322	Syndrome de Hoyeraal-Hreidarsson
401764	Syndrome de pancytopénie-retard de développement
3088	Syndrome de Revesz
811	Syndrome de Shwachman Diamond
3466	Syndrome WT membres-sang
3319	Thrombocytopénie amégacaryocytaire congénitale

Neutropénies

2968	Déficit d'adhésion leucocytaire
99842	Déficit d'adhésion leucocytaire type I
99843	Déficit d'adhésion leucocytaire type II
99844	Déficit d'adhésion leucocytaire type III
2587	Déficit en myéloperoxydase
79259	Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase de type Ib
379	Granulomatose chronique
169142	Infection récurrente due à déficit en granules spécifiques
79477	Maladie de Griscelli type 2
228423	Monocytopénie avec susceptibilité aux infections
2688	Neutropénie chronique idiopathique de l'adulte
486	Neutropénie congénitale sévère autosomique dominant sur mutation ELANE
420702	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en CSF3R
420699	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en CXCR2
331176	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en G6PC3 / Neutropénie congénitale sévère de type 4 / Neutropénie congénitale sévère- Hypertension artérielle pulmonaire - ectasie veineuse superficielle
423384	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en JAGN1
2686	Neutropénie cyclique
464370	Neutropénie néonatale allo-immune
86788	Neutropénie sévère congénitale liée à l'X par mutation WAS
221046	Poikilodermie avec neutropénie
264675	Protéinose alvéolaire pulmonaire héréditaire
447740	Susceptibilité à la periodontite juvénile localisée
111	Syndrome de Barth
167	Syndrome de Chédiak-Higashi
193	Syndrome de Cohen
90023	Syndrome de déficit immunitaire primaire par déficit en P14/LAMTOR2
183678	Syndrome de Hermansky-Pudlak avec neutropénie par mutation AP3B1
99749	Syndrome de Kostmann
369852	Syndrome de neutropénie congénitale - Myélofibrose néphromégalie par mutation VPS15
675767	Syndrome de neutropénie congénitale sévère-retard du développement-insuffisance pancréatique par déficit en SRP54
2690	Syndrome de neutropénie-monocytopénie-surdité
678	Syndrome de Papillon-Lefèvre
699	Syndrome de Pearson
811	Syndrome de Shwachman-Diamond
675628	Syndrome d'inflammation-neutropénie sévère-insuffisance médullaire-lymphoprolifération associé à TLR8
183707	Syndrome d'immunodéficience neutrophile
51636	Syndrome WHIM par mutation CXCR4
674653	Thrombocytopénie syndromique associée à une actinomyopathie

Mastocytoses (CEREMAST)	
98851	Leucémie mastocytaire
79455	Mastocytome cutané
66662	Mastocytome extra-cutané
79456	Mastocytose cutanée diffuse
280785	Mastocytose cutanée diffuse bulleuse
280794	Mastocytose cutanée diffuse pseudoxanthomateuse
90389	Mastocytose cutanée maculeuse télangiectasique
79457	Mastocytose cutanée maculopapulaire
158778	Mastocytose isolée de la moelle osseuse
98850	Mastocytose systémique agressive
98849	Mastocytose systémique associée à une hémopathie non mastocytaire
98848	Mastocytose systémique indolente
158775	Mastocytose systémique type smoldering
66661	Sarcome mastocytaire
529468	Syndrome d'activation mastocytaire monoclonal
158769	Urticaire pigmentaire en plaques
158772	Urticaire pigmentaire nodulaire
158766	Urticaire pigmentaire typique

Amyloses AL & autres maladies par dépôt d'immunoglobulines monoclonales	
85443	Amylose AL (primitive)
314709	Amylose primitive localisée
314701	Amylose primitive systémique
93558	Maladie de dépôt des chaînes légères
93557	Maladie de dépôt des chaînes légères et lourdes
93556	Maladie de dépôt des chaînes lourdes
86861	Maladie des dépôts d'immunoglobuline monoclonale non-amyloïde
29073	Myélome multiple
2905	Syndrome POEMS

Histiocytoses	
158019	Histiocytose à cellule indéterminée
157997	Histiocytose céphalique bénigne
157991	Histiocytose éruptive généralisée
389	Histiocytose langerhansienne
158025	Histiocytose progressive mucineuse héréditaire
158022	Histiocytose progressive nodulaire
158014	Maladie de Rosaï-Dorfman
35687	Maladie d'Erdheim-Chester
139436	Réticulohistiocytose multicentrique
86897	Sarcome des cellules de Langerhans
86900	Sarcome des cellules dendritiques interdigitées
86903	Sarcome des cellules dendritiques sans autre spécification
86902	Sarcome des cellules folliculaires dendritiques
158000	Xanthogranulome juvénile
158011	Xanthogranulome nécrobiotique
158003	Xanthome disséminé
158008	Xanthome papuleux

Angioedème à kinine (CREAK)	
528663	Angio-oedème acquis avec déficit en C1Inh
100056	Angio-oedème acquis type I
100055	Angio-oedème acquis type II
100057	Angio-oedème bradykinique secondaire aux inhibiteurs du système rénine-angiotensine-aldostéroné
528647	Angio-oedème héréditaire avec C1Inh normal
100054	Angio-oedème héréditaire avec C1Inh normal lié à F12
537072	Angio-oedème héréditaire avec C1Inh normal lié à PLG
599418	Angio-oedème héréditaire avec C1Inh normal non associé à F12 ni PLG
528623	Angio-oedème héréditaire avec déficit en C1Inh
100050	Angio-oedème héréditaire type I
100051	Angio-oedème héréditaire type II

Déficits Immunitaires (CEREDIH)	
33110	Agammaglobulinémie autosomique non syndromique
229717	Agammaglobulinémie non syndromique
47	Agammaglobulinémie liée à l'X
83471	Aplasie du thymus
101351	Asplénie congénitale familiale isolée
100	Ataxie-télangiectasie
692790	ATP6AP1-CDG
2300	Atrésies multiples de l'intestin
1334	Candidose cutanéo-muqueuse chronique
184	Chérubisme
175	Chondrodysplasie métaphysaire autosomique récessive
572	Déficit d'expression des molécules HLA de classe 2
397959	Déficit en cellules T TCRLpha-bêta positives
169079	Déficit en cernunnos-XLF
169110	Déficit en chaîne lourde des immunoglobulines
447737	Déficit en DOCK2
280133	Déficit en facteur C3 du complément
447731	Déficit en NIK
2966	Déficit en properdine
760	Déficit en purine nucléoside phosphorylase
859	Déficit en transcobalamine
324294	Déficit immunitaire à cellules T avec épidermodyplasie verruciforme
695183	Déficit immunitaire combiné à début tardif par déficit en ICOS
695191	Déficit immunitaire combiné à début tardif par déficit en ICOSL
700205	Déficit immunitaire combiné associé à une mutation gain de fonction d'IKBKB
697414	Déficit immunitaire combiné avec faibles Ig à début précoce associé à une mutation dominante négative d'IKAROS
699578	Déficit immunitaire combiné avec faibles Ig par déficit en BCL10
157949	Déficit immunitaire combiné avec granulomatose
695172	Déficit immunitaire combiné dû à une mutation IKAROS défective de la dimérisation
697394	Déficit immunitaire combiné par déficit en c-REL
169082	Déficit immunitaire combiné par déficit en CD3gamma
217390	Déficit immunitaire combiné par déficit en DOCK8
505227	Déficit immunitaire combiné par déficit en GINS1
697389	Déficit immunitaire combiné par déficit en HELIOS
357329	Déficit immunitaire combiné par déficit en IL21R
445018	Déficit immunitaire combiné par déficit en LRBA
397964	Déficit immunitaire combiné par déficit en MALT1
504530	Déficit immunitaire combiné par déficit en Moesin

317428	Déficit immunitaire combiné par déficit en ORAI1
431149	Déficit immunitaire combiné par déficit en OX40
688594	Déficit immunitaire combiné par déficit en RELB
317430	Déficit immunitaire combiné par déficit en STIM1
314689	Déficit immunitaire combiné par déficit en STK4
476113	Déficit immunitaire combiné par déficit en TFRC
911	Déficit immunitaire combiné par déficit en ZAP70
231154	Déficit immunitaire combiné par déficit partiel en RAG1
169090	Déficit immunitaire combiné par dysfonctionnement du canal CRAC
688543	Déficit immunitaire combiné sévère dysgénésie réticulaire-like
331206	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit complet en RAG1/2
277	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en adénosine désaminase
357237	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en CARD11
228003	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en CORO1A
420573	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en CTPS1
317425	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en DNA-PKcs
397787	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en IKK2
504523	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en LAT
280142	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en LCK
169160	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en CD3delta/epsilon/zéta
169157	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en CD45
276	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en chaîne gamma
169154	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en IL-7Ralpha
35078	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en JAK3
275	Déficit immunitaire combiné sévère type alymphocytique
436252	Déficit immunitaire combiné-entéropathie
231205	Déficit immunitaire commun variable sans défaut génétique connu
306550	Déficit immunitaire lié à FADD
317476	Déficit immunitaire lié à l'X avec déficit en magnésium, infection et néoplasie liées au virus EpsteinBarr
34592	Déficit immunitaire par déficit d'expression des molécules CMH de classe I
169100	Déficit immunitaire par déficit en CD25

437552	Déficit immunitaire primaire autosomique récessif avec un défaut de cytotoxicité spontanée des cellules Natural Killer
75391	Déficit immunitaire primaire avec déficit en cellules NK et insuffisance surrenale
431166	Déficit immunitaire primaire avec infection virale disséminée post vaccination de la rougeole, des oreillons et de la rubéole
169464	Déficit primaire en CD59
331235	Déficit sélectif en IgM
300359	Dérèglement et déficit immunitaire lié à PLCG2
699590	Dérèglement immunitaire avec immunodéficience par haploinsuffisance d'AIOLOS
696874	Dérégulation immunitaire associée à NFKB1
84064	Diarrhée syndromique
404546	DITRA
169095	Dysgénésie kystique alymphoïde du thymus
33355	Dysgénésie réticulaire
85191	Dysplasie de Singleton-Merten
98813	Dysplasie ectodermique hypohidrotique avec immunodéficience
1830	Dysplasie immuno-osseuse de Schimke
1855	Dysplasie spondyloenchondrale
1930	Encéphalite à herpès simplex
302	Epidermodysplasie verruciforme
342	Fièvre méditerranéenne familiale
379	Granulomatose chronique
169139	Hypogammaglobulinémie transitoire de l'enfance
200421	Immunodéficience associée à une anomalie du facteur H
200418	Immunodéficience associée à une anomalie du facteur I
221139	Immunodéficience combinée avec anomalies faciooculosquelettiques
169150	Immunodéficience par déficit des composés terminaux de la voie classique du complément
331190	Immunodéficience par déficit en ficoline 3
70592	Immunodéficience par déficit en IRAK4
331187	Immunodéficience par déficit en MASP-2

70593	Immunodéficience par déficit sélectif en anticorps anti-polysaccharide
179006	Immunodéficience primaire par défaut de l'immunité adaptative
183675	Infection récurrente associée à un déficit rare en isotype d'immunoglobuline
183713	Infections à bactéries pyogènes associées à un déficit en MyD88
169467	Infections récurrentes à Neisseria par déficit en facteur D
228000	Lymphocytopénie CD4 idiopathique
540	Lymphohistiocytose familiale
90045	Malabsorption héréditaire de l'acide folique
438159	Maladie auto-immune multisystémique précoce associée à STAT3
228426	Maladie auto-immune multisystémique syndromique par déficit en Itch
464336	Maladie BENTA
477661	Maladie inflammatoire de l'intestin infantile associée à IL21
529980	Maladie inflammatoire de l'intestin-infections sinopulmonaires récurrentes
294023	Maladie inflammatoire intestinale et cutanée néonatale
268114	Maladie leucoproliférative auto-immune associée à RAS
275523	Maladie lymphoproliférative auto-immune de Dianzani
238505	Maladie lymphoproliférative autosomique récessive
695110	MAN2B2-CDG
210115	Ostéomyélite stérile multifocale avec périostéite et pustulose
317473	Pancytopenie par mutations de IKZF1
632	Petite taille par déficit isolé en hormone de croissance associé à une hypogammaglobulinémie liée à l'X
443811	PGM3-CDG
696857	Phénotype de déficit immunitaire commun variable associé à des mutations germinales digéniques/polygéniques
696863	Phénotype de déficit immunitaire commun variable associé à des mutations somatiques
696925	Phénotype de déficit immunitaire commun variable de l'adulte par déficit en BAFFR
696942	Phénotype de déficit immunitaire commun variable de l'enfance par déficit en ARGHGEF1
696945	Phénotype de déficit immunitaire commun variable lié à l'X par déficit en SH3KBP1

696881	Phénotype de déficit immunitaire commun variable par déficit en CD19/CD81
696894	Phénotype de déficit immunitaire commun variable par déficit en CD21
696904	Phénotype de déficit immunitaire commun variable par déficit en IRF2BP2
697417	Phénotype de déficit immunitaire commun variable par déficit en SEC61A1
696907	Phénotype de déficit immunitaire commun variable par déficit en TACI homozygote
696931	Phénotype de déficit immunitaire commun variable par déficit en TWEAK
85453	Pigmentation réticulée liée au chromosome X
3453	Polyendocrinopathie auto-immune type 1
457088	Prédisposition aux infections fongiques invasives due à un déficit en CARD9
319581	Prédisposition mendélienne autosomique dominante aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR1
319589	Prédisposition mendélienne autosomique dominante aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR2
477857	Prédisposition mendélienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit complet du récepteur RORgamma
319569	Prédisposition mendélienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR1
319574	Prédisposition mendélienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR2
99898	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IFNgammaR1
319547	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IFNgammaR2
319558	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12B
319563	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12B
319552	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12RB1
319600	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IRF8
319595	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit partiel en STAT1
319605	Prédisposition mendélienne liée à l'X aux infections mycobactériennes
319623	Prédisposition mendélienne liée à l'X aux infections mycobactériennes par déficit en CYBB
319612	Prédisposition mendélienne liée à l'X aux infections mycobactériennes par déficit en IKBKG

699618	Sévère prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IFNG
699615	Sévère prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IRF1
331226	Susceptibilité à l'infection dûe à un déficit en TYK2
169085	Susceptibilité aux infections respiratoires associée à une mutation de la chaîne alpha de CD8
391311	Susceptibilité aux infections virales et mycobactériennes
329173	Syndrome auto-inflammatoire avec infection bactérienne pyogénique et amylopectinose
138	Syndrome CHARGE
1451	Syndrome CINCA
693627	Syndrome d'agammaglobulinémie -atteinte cutanée-retard staturo-pondéral
693647	Syndrome d'agammaglobulinémie -cardiomyopathie hypertrophique à début précoce-neutropénie
83617	Syndrome d'agammaglobulinémie -microcéphalie-craniosténose-dermatite sévère
51	Syndrome d'Aicardi-Goutières
1006	Syndrome d'alopécie -déficit immunitaire
444463	Syndrome d'anémie hémolytique autoimmune -thrombocytopénie autoimmune-immunodéficience primaire
369861	Syndrome d'anémie sidéroblastique congénitale-déficit immunitaire à cellules B-fièvre périodique-retard de développement
69126	Syndrome d'arthrite purulente -pyoderma gangrenosum-acné
90340	Syndrome de Blau
125	Syndrome de Bloom
692812	Syndrome de bronchectasie-déficit immunitaire combiné -prédisposition aux cancers associé à RAC2
167	Syndrome de Chédiak-Higashi
252202	Syndrome de déficit constitutionnel de la réparation des mésappariements
697403	Syndrome de déficit immunitaire combiné -hypogammaglobulinémie -anomalies squelettiques par déficit en IKBKA
699596	Syndrome de déficit immunitaire combiné-hypogammaglobulinémie -prédisposition aux cancers par déficit en AIOLOS
699593	Syndrome de déficit immunitaire combiné -lymphopénie-prédisposition aux cancers par déficit en AIOLOS
697385	Syndrome de déficit immunitaire combiné-prédisposition aux cancers par déficit en AIOLOS

567	Syndrome de délétion 22q11.2
238569	Syndrome de dérèglement immunitaire -maladie inflammatoire de l'intestin-arthrite -infections récurrentes
529977	Syndrome de dérèglement immunitaire -maladie inflammatoire de l'intestin-arthrite-infections récurrentes-lymphopénie
37042	Syndrome de dérèglement immunitaire -polyendocrinopathie-entéropathie lié à l'X
369992	Syndrome de dermatite sévère-allergies multiples-cachexie métabolique
352712	Syndrome de dysmorphie faciale -déficit immunitaire-livedo-petite taille
69088	Syndrome de dysplasie ectodermique anhidrotique -immunodéficience-ostéopérose-lymphoédème
935	Syndrome de dysplasie osseuse à membres courts-déficit immunitaire combiné sévère
508533	Syndrome de dysplasie squelettique-déficit immunitaire à cellules T-retard de développement
137631	Syndrome de fibrose pulmonaire -déficit immunitaire -dysgénésie gonadique 46,XX
343	Syndrome de fièvre périodique avec hyperimmunoglobulinémie D
79477	Syndrome de Griscelli type 2
2136	Syndrome de Hennekam
183678	Syndrome de Hermansky-Pudlak avec neutropénie
220465	Syndrome de Laron avec déficit immunitaire
77297	Syndrome de Majeed
79124	Syndrome de maladie veino-occlusive hépatique-immunodéficience
575	Syndrome de Muckle-Wells
634	Syndrome de Netherton
647	Syndrome de Nijmegen
240760	Syndrome de Nijmegen-like
508542	Syndrome de pancytopenie progressive congénitale-déficit immunitaire à cellules B-dysplasie squelettique
693661	Syndrome de PI3K-delta activée 1
693681	Syndrome de PI3K-delta activée 2
420741	Syndrome de RIDDLE
353298	Syndrome de Roifman
3132	Syndrome de Say-Barber-Miller

1493	Syndrome de Vici
906	Syndrome de Wiskott-Aldrich
391487	Syndrome d'entéropathie et endocrinopathie auto-immunes-susceptibilité aux infections chroniques
2951	Syndrome des pouces absents-petite taille-déficit immunitaire
293978	Syndrome d'insuffisance antéhypophysaire-déficit immunitaire variable
39041	Syndrome d'Omenn
178389	Syndrome d'ostéopétrose-hypogammaglobulinémie
2314	Syndrome hyper-IgE autosomique dominant
183663	Syndrome hyper-IgM avec susceptibilité aux infections opportunistes
101088	Syndrome hyper-IgM lié à l'X
183666	Syndrome hyper-IgM sans susceptibilité aux infections opportunistes
101089	Syndrome hyper-IgM type 2
101090	Syndrome hyper-IgM type 3
101091	Syndrome hyper-IgM type 4
101092	Syndrome hyper-IgM type 5
2268	Syndrome ICF
699599	Syndrome ICHAD
2571	Syndrome immuno -neurologique lié à l'X
99812	Syndrome LIG4
3261	Syndrome lymphoprolifératif auto -immun
275517	Syndrome lymphoprolifératif auto -immun avec infections virales récurrentes
436159	Syndrome lymphoprolifératif auto -immun dû à une haploinsuffisance de CTLA-4
32960	Syndrome périodique associé au récepteur 1 du facteur de nécrose tumorale
51636	Syndrome WHIM
47045	Urticaire familiale au froid
404553	Vascularite par déficit en ADA2
425120	Vasculopathie de l'enfant associée à STING
317476	XMEN