

Thésaurus BaMaRa des principales pathologies du Centre de Référence des Malformations ORL Rares (MALO)

Près de 1000 maladies rares présentes dans BaMaRa font partie du périmètre MALO.
Vous y trouverez ici les plus fréquemment rencontrées.

Maladie rare	Code Orphanet
Aplasies et malformations de l'oreille externe et moyenne	
Anotie	93976
Microtie	83463
Aplasia/hypoplasie du conduit auditif externe	141074
Malformation congénitale isolée de la chaîne ossiculaire	162526
Surdit� progressive par ankylose de l'�trier	3235
Kyste ou fistule du pavillon de l'oreille	155838
Cholest�tome cong�nital isol� de l'oreille moyenne <i>sera ajout� dans BaMaRa � l'�t� 2025</i>	686556

Malformations du nez et du cavum	
Atr�sie unilat�rale des choanes	137917
Atr�sie bilat�rale des choanes	137920
St�nose cong�nitale isol�e des orifices piriformes	162516
Dysplasie sus-apicale m�diane du nez	466695
H�t�rotopie gliale nasale	141112
Narine surnum�raire	141096
Nez bifide	2695
Polyrhinie	141091
Fente nasale param�diane	141242
Proboscis lat�ral	141099
Fistule du dos du nez	141219
Arhinie isol�e	1134
Enc�phaloc�le nasale	141118
Kyste lacrymo-nasal	141083
Kyste dermo�de nasal	141103
T�ratome nasopharyng�	141107
T�ratome �pignathe	141077

Malformations du palais	
Fente du palais dur	101023
Fente palatine submuqueuse	155878
Fente v�laire	99772
Fente v�lo-palatine	664372
Fente labio-palatine	199306
Luette bifide	99771
Incomp�tence v�lopharyngienne cong�nitale	2291

Malformations du larynx	
Atrésie du larynx	1202
Sténose sous-glottique congénitale	141121
Palmure congénitale du larynx isolée	2374
Fente laryngo-trachéo-oesophagienne type 0	280205
Fente laryngo-trachéo-oesophagienne type 1	93938
Fente laryngo-trachéo-oesophagienne type 2	93939
Fente laryngo-trachéo-oesophagienne type 3	93940
Fente laryngo-trachéo-oesophagienne type 4	93941
Laryngocèle	2372
Laryngomalacie congénitale	2373
Kyste laryngé congénital	141124
Lymphangiome laryngé primaire	137926
Hémangiome infantile des voies respiratoires	137935
Incompétence vélopharyngienne congénitale	2291
Papillomatose respiratoire récurrente	60032

Troubles congénitaux de la mobilité laryngée	
Paralysie laryngée congénitale	137932
Paralysie des muscles du larynx	2808

Malformations de la trachée	
Agénésie de la trachée	3346
Sténose trachéale congénitale	141127
Trachéomalacie congénitale	95430
Fistule trachéo-oesophagienne isolée	454750
Fente laryngo-trachéo-oesophagienne type 2	93939
Fente laryngo-trachéo-oesophagienne type 3	93940
Fente laryngo-trachéo-oesophagienne type 4	93941
Hémangiome infantile des voies respiratoires	137935
Papillomatose respiratoire récurrente	60032

Malformations de la base du crâne	
Méningocèle crâniale	268820
Encéphalocèle nasale	141118

Malformations cervico-faciales de la ligne médiane	
Nez bifide	2695
Proboscis latéral	141099
Fente cervicale médiane	141288

Kystes et fistules cervico-faciaux	
Anomalie de la première fente branchiale	141013
Anomalie de la deuxième fente branchiale	141022
Anomalie de la troisième fente branchiale	141030

Anomalie de la quatrième fente branchiale	141037
Kyste ou fistule du pavillon de l'oreille	155838
Kyste lacrymo-nasal	141083
Kyste du tractus thyroïdienne	489
Kyste familial du conduit thyroïdienne	93953
Kyste laryngé congénital	141124
Fistule du dos du nez	141219
Kyste dermoïde cervical	141046
Kyste dermoïde de la face	141051
Kyste dermoïde nasal	141103
Fibrochondrome cervico-facial	141067
Fistule trachéo-oesophagienne isolée	454750

Malformations vasculaires cervico-faciales et des voies aériennes supérieures	
Malformation lymphatique macrokystique	79489
Malformation lymphatique microkystique	79490
Malformation lymphatique kystique mixte	458792
Lymphangiome laryngé primaire	137926
Hémangiome congénital non involutif	141179
Hémangiome congénital partiellement involutif	458785
Hémangiome congénital rapidement involutif	141184
Hémangiome infantile des voies respiratoires	137935

Syndromes comprenant une malformation ORL ou cervico-faciale	
Syndrome de délétion 22q11.2	567
Syndrome de Pierre Robin isolé	718
Syndrome de Stickler	828
Spectre oculo-auriculo-vertébral	141132
Syndrome CHARGE	138
Syndrome de Treacher-Collins	861
Trisomie 21	870
Trisomie 18	3380
Syndrome BOR	107
Dysplasie frontonasale	250
Craniorhinie	157832
Syndrome des arcs branchiaux	139036
Achondroplasie	15
Syndrome de monosomie 18p	1598
Syndrome de Turner	881
Syndrome de Kabuki	2322
Syndrome de Nager	245
Syndrome de dysostose mandibulo-faciale-microcéphalie	79113
Syndrome de monosomie 18q	1600

Maladies rares, malformations et syndromes nécessitant une prise en charge ORL experte	
Paralysie faciale congénitale héréditaire isolée	306527

Syndrome de Moebius	570
Syndrome de Crouzon	207
Syndrome de Pfeiffer type 1	93258
Syndrome de Pfeiffer type 2	93259
Syndrome de Pfeiffer type 3	93260
Syndrome de Muenke	53271
Syndrome d'Apert	87



Attention !

Les surdités neurosensorielles ne relèvent pas du périmètre MALO

Si une pathologie n'existe pas encore dans BaMaRa, laissez le champ « Maladie rare » vide et renseignez-la dans la partie « Description clinique ».

Exemple :

Description clinique

Aplasie / hypoplasie des os propres du nez

Si aucun terme ne correspond dans la description clinique, renseignez-la en commentaire.

Exemple :

Commentaire

agénésie du voile du palais



Si votre patient est porteur d'une malformation dans le cadre d'un syndrome, s'il présente plusieurs malformations et/ou signes cliniques, si sa malformation ne vous semble pas isolée, ne codez pas la/les malformation(s) dans le champ « Maladie rare » mais en « Description clinique ».

- Codez le syndrome dans le champ « Maladie rare », et les malformations/signes cliniques en « Description clinique ».
- Si le syndrome n'est pas établi/connu, laissez le champ « Maladie rare » vide.
- Si aucun diagnostic de syndrome n'a pu être établi une fois toutes les investigations possibles réalisées (jusqu'à l'exome), votre patient est considéré en impasse diagnostique. Vous pouvez alors renseigner le code 616874 – *Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète* dans le champ « Maladie rare ».

Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète