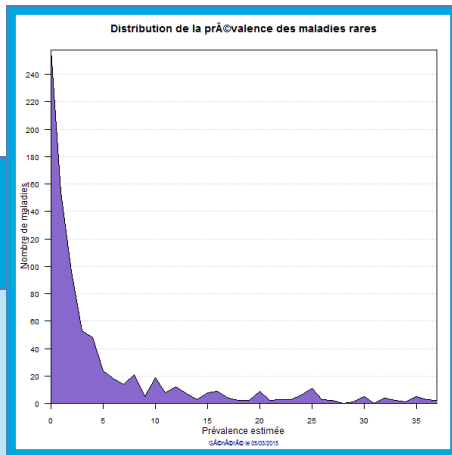




Prevalence and incidence of rare diseases: Bibliographic data

Diseases listed by decreasing prevalence, incidence
or number of published cases

www.orpha.net

www.orphadata.com

Methodology

Orphanet carries out a systematic survey of literature in order to estimate the prevalence and incidence of rare diseases. This study aims to collect new data regarding point prevalence, birth prevalence and incidence, and to update already published data according to new scientific studies or other available data.

This data is presented in the following reports published biannually:

- Prevalence, incidence or number of published cases listed by diseases (in alphabetical order) ;
- Diseases listed by decreasing prevalence, incidence or number of published cases ;

Data collection

A number of different sources are used :

- Registries (RARECARE, EUROCAT, etc) ;
- National/international health institutes and agencies (Institut National de Veille Sanitaire (French Institute of Health Surveillance); American Center of Disease Control and Prevention, American National Cancer Institute, European Medicines Agency, World Health Organization etc) ;
- Medline is consulted using the following search algorithm : «Disease names» AND Epidemiology[MeSH:NoExp] OR Incidence[Title/abstract] OR Prevalence[Title/ abstract] OR Epidemiology[Title/abstract];
- Medical texts, grey literature and reports from experts ;
- Orphanet collaborating experts

Data characteristics

The data published in this document are worldwide estimations, or European estimations if a worldwide estimation is not available.

The published data is raw collected data or extrapolations of raw data at worldwide or European level when no genetic founder effect is suspected as a cause of a disease.

If a range of national data is available, the average is calculated to estimate the worldwide or European prevalence or incidence.

When a range of data sources is available, the most recent data source that meets a certain number of quality criteria is favoured (registries, meta-analyses, population-based studies, large cohorts studies).

For congenital diseases, the prevalence is estimated, so that:

Prevalence = birth prevalence x (patient life expectancy/general population life expectancy).

When only incidence data is documented, the prevalence is estimated when possible, so that :

Prevalence = incidence x disease mean duration.

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

When neither prevalence nor incidence data is available, which is the case for very rare diseases, the number of cases or families documented in the medical literature is provided.

Limitations of the study

The prevalence and incidence data presented in this report are only estimations and cannot be considered to be absolutely correct.

The average values presented in this report do not take into account the heterogeneous nature of the methodologies employed by the studies considered in the literature survey.

The validity and exactitude of raw data sources is taken for granted and have not been verified. Thus, confusion between terms such as incidence and prevalence and/or birth prevalence is possible due to the interchangeable use of these terms in certain sources.

It is possible that prevalence is overestimated in some cases as epidemiological studies are generally based on hospital data in regions with higher prevalence.

Data presentation

Without specification, published figures are worldwide.

An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

Please note that this is just a selection of Orphanet's rare disease epidemiological data. Currently 4363 rare diseases are annotated with prevalence or incidence information in the Orphanet database. To access the complete data sets visit Orphadata (www.orphadata.com).

List of diseases by decreasing prevalence

ORPHA Number	Disease or Subtype of disease	Classification Level	Estimated prevalence (/100,000)
870	Zespół Downa**	Disorder	95.0 BP
870	Zespół Downa**	Disorder	57.0 *
870	Zespół Downa**	Disorder	101.0 BP*
199306	Rozszczep wargi/podniebienia	Disorder	80.0 BP
853	Alloimmunologiczna małopłytkowość płodowo/novorodkowa	Disorder	39.6307
2965	Prolaktinoma	Disorder	50.7 *
93100	Agnezja nerki, jednostronna	Subtype of disorder	50.0 BP
90066	Zapalenie płuc wywołane przez Pseudomonas aeruginosa	Disorder	50.0 *
8	Zespół 47,XY	Disorder	50.0 BP*
63259	Iniencefalia	Disorder	50.0 BP*
48	Wrodzony brak nasieniowodów	Disorder	50.0 *
289390	Pierwotny zespół Sjögrena	Disorder	48.99 *
67038	Przewlekła białaczka limfocytarna B-komórkowa	Disorder	48.0 *
2185	Wodogłowie wrodzone	Disorder	46.5 BP*
391673	Martwicze zapalenie jelit	Disorder	45.0
275555	Stan przedrzucawkowy	Disorder	45.0 *
137686	Zespół Ashermana	Disorder	44.0 *
536	Toczeń rumieniowaty układowy	Disorder	43.7
93108	Dysplazja nerek	Disorder	43.5 BP*
3375	Trisomia X	Disorder	42.5 *
363999	Nieimmunologiczny obrzęk płodu	Subtype of disorder	42.0 BP
97292	Wstrząs kardiogeny	Disorder	40.0 *
90059	Ostra czuciowo-nerwowa utrata słuchu skutecznego ostrego urazu akustycznego lub nagła głuchota lub operacja powodująca uraz akustyczny	Disorder	40.0 *
402823	Zapalenie wątroby typu delta	Disorder	40.0 *
294	Zespół cytomegalii płodu	Disorder	40.0 *
101016	Zespół Romano i Warda	Disorder	40.0 *
853	Alloimmunologiczna małopłytkowość płodowo/novorodkowa	Disorder	66.6667 BP
730	Autosomalna dominująca wielotorbielowatość nerek	Disorder	39.6 *
90056	Umiarkowany lub ciężki uraz mózgu	Disorder	37.8 *
567	Zespół delecji 22q11.2	Disorder	9.6 BP*
545	Chłoniak grudkowy	Disorder	37.0 *
340	Gorączka krwotoczna - zespół nerkowy	Disorder	37.0 *
209989	Niebrodawczakowaty rak przejściowokomórkowy pęcherza moczowego	Disorder	37.0 *
231080	Dysplazja wysokiego stopnia u pacjentów z przełykiem Barreta	Disorder	36.0 *
1457	Koarktaacja aorty	Disorder	35.6 BP*
94059	Świąd mocznicowy	Disorder	35.0 *
70475	Popromienne zapalenie prostaty	Disorder	35.0 *

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or Subtype of disease	Classification Level	Estimated prevalence (/100,000)
2764	Oddzielająca martwica kostno-chrząstka	Disorder	35.0 *
1048	Izolowana anencefalia/eksencefalia	Disorder	35.0 BP*
3303	Tetralogia Fallota	Disorder	34.0 BP
636	Neurofibromatoza typu 1	Disorder	21.3 *
858	Toksoplazmoza wrodzona	Disorder	33.0 BP*
439167	Niewydolność łożyska	Disorder	33.0
908	Zespół łamliwego chromosomu X	Disorder	32.5
908	Zespół łamliwego chromosomu X	Disorder	2.4 BP*
90058	Uraz rdzenia kręgowego	Disorder	32.0 *
90051	Sepsa u wcześniaków	Disorder	32.0 *
70476	Wiosenne zapalenie rogówki i spojówki	Disorder	32.0 *
791	Retinopatia barwnikowa	Disorder	30.0 *
729	Czerwieńca prawdziwa	Disorder	30.0 *
563	Kardiomiopatia okołoporodowa	Disorder	30.0 BP
33208	Idiopatyczna hipersomnia	Disorder	30.0 *
314701	Pierwotna amyloidoz układu	Subtype of disorder	30.0 *
2140	Wrodzona przepuklina przeponowa	Disorder	30.0 BP
2073	Narkolepsja-katalepsja	Disorder	30.0 *
1330	Częściowy kanał przedsionkowo-komorowy	Disorder	20.0 BP*
577	Mukolipidoza typu III	Disorder	29.55 *
3303	Tetralogia Fallota	Disorder	29.3 BP*
411527	Zatkanie żyły centralnej siatkówki	Disorder	28.0 *
582	Mukopolisacharydoza typu 4	Disorder	0.45 BP*
582	Mukopolisacharydoza typu 4	Disorder	0.07 BP
1656	Opryszczkowe zapalenie skóry	Disorder	27.0 *
791	Retinopatia barwnikowa	Disorder	26.7
70568	Potransplantacyjna choroba limfoproliferacyjna	Disorder	26.2 *
137698	Choroba cytomegalowirusowa u pacjentów zagrożonych upośledzeniem odporności komórkowej	Disorder	25.5 *
95719	Hemiogeneza tarczycy	Disorder	25.0
93402	Syndaktylia typu 1	Disorder	25.0 BP*
703	Pemfigoid pęcherzowy	Disorder	25.0 *
701	Utrata włosów na całym ciele	Disorder	25.0 *
3002	Pierwotna małopłytkowość immunologiczna	Disorder	25.0 *
186	Pierwotne zapalenie dróg żółciowych	Disorder	21.05
140286	Wtórna niedoczynność przysadki z powodu upośledzonego wydzielania parathormonu	Disorder	24.75 *
94058	Jaskra neowaskularna	Disorder	24.4 *
1199	Atrezja przełyku	Disorder	24.3 BP*
860	Wrodzone nieskorygowane przełożenie wielkich pni tętniczych	Disorder	24.25 BP*
2137	Autoimmunologiczne zapalenie wątroby	Disorder	23.5
1851	Nerka dysplastyczna wielotorbielowata	Disorder	23.26 BP
97363	Jednostronna wielotorbielowata nerka dysplastyczna	Subtype of disorder	23.2 BP
90080	Bliznowacenie po chirurgicznej operacji jaskry	Disorder	22.0 *

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or Subtype of disease	Classification Level	Estimated prevalence (/100,000)
217080	Grzybicze infekcje płuc u pacjentów z grupy ryzyka	Disorder	22.0 *
217067	Zapalenie zbiornika jelitowego	Disorder	22.0 *
636	Neurofibromatoza typu 1	Disorder	33.3 BP
2140	Wrodzona przepuklina przeponowa	Disorder	21.2 BP*
186	Pierwotne zapalenie dróg żółciowych	Disorder	25.0 *
1646	Częściowa delecja chromosomu Y	Disorder	20.8
85410	Młodzieńcze zapalenie kilku stawów	Disorder	20.5 *
908	Zespół łamliwego chromosomu X	Disorder	20.0 *
90081	Zespół wyniszczenia wywołany AIDS	Disorder	20.0 *
90062	Ostra niewydolność wątroby	Disorder	20.0 *
797	Sarkoidoza	Disorder	20.0 *
70	Rdzeniowy zanik mięśni	Disorder	20.0 BP*
66627	Barwnikowe kosmkowo-guzkowe zapalenie błony maziowej stawów	Disorder	20.0 *
60	Niedobór alfa-1-antytrypsyny	Disorder	20.0 *
589	Miastenia	Disorder	20.0 *
558	Zespół Marfana	Disorder	15.0
35122	Wrodzony Niedobór sacharazy-izomaltazy	Disorder	20.0 *
261197	Zespół mikrodelecji proksymalnej 16p11.2	Disorder	20.0 *
171673	Niedobór komórek macierzystych rąbka rogówki	Disorder	20.0 *
1646	Częściowa delecja chromosomu Y	Disorder	20.0 *
137583	Nowotwór wewnątrznaślennkowy sromu	Disorder	20.0 *
1330	Częściowy kanał przedsionkowo-komorowy	Disorder	30.0 *
1329	Całkowity ubytek przedsionkowo-komorowy	Disorder	20.0 BP*
130	Zespół Brugada	Disorder	20.0 *
586	Mukowiscydoza	Disorder	19.3912 BP*
95706	Spodziektwo tylne	Disorder	19.25 BP*
30391	Atrezja dróg żółciowych	Disorder	2.9 BP*
228113	Przetoka odbytu	Disorder	18.3 *
91127	Infekcja adenowirusowa u pacjentów z upośledzeniem odporności	Disorder	18.0 *
704	Pęcherzyca zwykła	Disorder	18.0 *
2248	Zespół hipoplazji lewego serca	Disorder	18.0 BP
154	Rodzinna lub idiopatyczna kardiomiopatia rozstrzeniowa	Disorder	17.5 *
2368	Wytrzewienie	Disorder	16.9 BP*
3380	Trisomia 18	Disorder	16.7 BP
461	Recesywna rybia łuska sprzężona z chromosomem X	Disorder	16.6 *
2032	Idiopatyczne włóknienie płuc	Disorder	16.125
90064	Ostra obwodowa okluzja tętnicy	Disorder	16.0 *
774	Dziedziczna krwotoczna telangiektazja	Disorder	16.0 *
54370	Pierwotne błoniasto-rozplemowe kłębuszkowe zapalenie nerek	Disorder	16.0 *
36258	Choroba Buergera	Disorder	16.0
83463	Mikrotia	Disorder	13.0 BP*
90291	Twardzina układowa	Disorder	15.4 *
2248	Zespół hipoplazji lewego serca	Disorder	15.1 BP*

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or Subtype of disease	Classification Level	Estimated prevalence (/100,000)
558	Zespół Marfana	Disorder	20.0 *
388	Choroba Hirschsprunga	Disorder	13.2 BP*
388	Choroba Hirschsprunga	Disorder	15.0
388	Choroba Hirschsprunga	Disorder	13.2 *
309297	Mukopolisacharydoza typu 4A	Subtype of disorder	15.0 *
2828	Parkinsonizm młodych dorosłych	Disorder	15.0 *
2382	Zespół Lennox i Gastauta	Disorder	15.0 *
221061	Dziedziczna malformacja jamista mózgu	Disorder	15.0
163934	Atopowe zapalenie spojówek i rogówki	Disorder	15.0 *
97363	Jednostronna wielotorbielowata nerka dysplastyczna	Subtype of disorder	14.8 BP*
166260	Dentinogenesis imperfecta typu 2	Subtype of disorder	14.6 *
49042	Wrodzony niedorozwój zębiny	Disorder	14.5 *
95712	Ektopia tarczycy	Disorder	14.3 *
683	Postępujące porażenie nadjądrowe	Disorder	5.26
238624	Idiopatyczne nadciśnienie wewnątrzczaszkowe	Disorder	14.0 *
214	Cystynuria	Disorder	14.0
2162	Holoprosencefalia	Disorder	13.4 BP*
3193	Nad zastawkowe zwężenie aorty	Disorder	4.0 BP*
388	Choroba Hirschsprunga	Disorder	15.0 BP
83463	Mikrotia	Disorder	15.5 BP
827	Choroba Stargarda	Disorder	13.0 *
70589	Dysplazja oskrzelowo-płucna	Disorder	13.0 *
449266	Ropniak opłucnej	Disorder	13.0 *
44890	Nowotwory podścieliskowe przewodu pokarmowego	Disorder	13.0 *
423461	Mukolipidoza typu III alfa/beta	Subtype of disorder	13.0
3376	Triploidia	Disorder	12.6 BP*
85138	Choroba Addisona	Disorder	12.5 *
285	Zespół Ehlersa i Danlosa z nadmierną ruchomością stawów	Disorder	12.5 *
273	Dystrofia miotoniczna Steinerta	Disorder	5.0 *
828	Zespół Sticklera	Disorder	1.0 BP*
86870	Nowotwór hematodermiczny CD4+/CD56+ (blastyczny chłoniak skóry)	Disorder	12.0 *
70573	Drobnokomórkowy rak płuc	Disorder	12.0 *
42	Niedobór dehydrogenazy średnich łańcuchów acetylo-CoA	Disorder	12.0 BP*
399	Choroba Huntingtona	Disorder	2.7
29073	Szpiczak mnogi	Disorder	11.9 *
660	Przepuklina pępowinowa	Disorder	11.7 BP*
716	Fenyloketonuria	Disorder	11.4 BP*
716	Fenyloketonuria	Disorder	4.1366
716	Fenyloketonuria	Disorder	11.5079 *
98878	Hemofilia A	Disorder	4.85
98878	Hemofilia A	Disorder	8.0 *
586	Mukowiscydoza	Disorder	11.1319 *
635	Neuroblastoma/Zwojak zarodkowy współczulny	Disorder	11.0 *

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or Subtype of disease	Classification Level	Estimated prevalence (/100,000)
3109	Zespół Mayera,Rokitansky'ego,Küstera i Hausera	Disorder	11.0 BP
700	Łysienie całkowite	Disorder	10.5 *
3380	Trisomia 18	Disorder	10.4 BP*
3366	Trigonocefalia izolowana	Disorder	6.7 BP*
903	Choroba Von Willebranda	Disorder	10.0
90076	Oparzenia II stopnia głębokie i oparzenia III stopnia	Disorder	10.0 *
90065	Nabyty krwotok podpajęczynówkowy z pkniętego tętniaka	Disorder	10.0 *
778	Zespół Retta	Disorder	5.0 BP*
654	Nerczak zarodkowy	Disorder	10.0 BP*
569	Rodzinna lub sporadyczna migrena połowiczno-porażenna	Disorder	10.0 *
51	Zespół Aicardiego i Goutièresa	Disorder	10.0 *
412	Dysbetalipoproteinemia	Disorder	7.8 *
36258	Choroba Buergera	Disorder	10.0 *
3286	Polimorficzny katecholaminergiczny częstoskurcz komorowy	Disorder	10.0 *
3157	Spektrum dysplazji przegrodowo-ocznej	Disorder	10.0 BP*
31112	Włóknakiomęsak guzowaty	Disorder	10.0 *
233	Zespół retrakcji Duane'a	Disorder	10.0 *
232	Niedokrwistość sierpowata	Disorder	10.0 *
1114	Wrodzona aplazja skóry	Disorder	10.0 BP
98896	Dystrofia mięśniowa Duchenne'a	Disorder	9.9 BP
567	Zespół delecji 22q11.2	Disorder	37.5 BP
79665	Zespół Gardniera	Subtype of disorder	9.1 BP
99125	Wrodzony całkowity nieprawidłowy powrót żył płucnych	Disorder	9.0 BP
99125	Wrodzony całkowity nieprawidłowy powrót żył płucnych	Disorder	9.0
900	Ziarniniakowatość z zapaleniem naczyń	Disorder	9.0 *
306644	Komplikacje po transplantacji narządów	Disorder	9.0 *
138	Zespół CHARGE	Disorder	6.5 BP
1203	Atrezja dwunastnicy	Disorder	9.0 BP*
1203	Atrezja dwunastnicy	Disorder	9.0 *
1201	Atrezja jelita cienkiego	Disorder	9.0 BP*
137914	Atrezja nozdrzy	Disorder	8.6 BP*
99981	Bezdech wcześniaków	Disorder	8.5 *
2444	Wrodzona malformacja dróg oddechowych w płucach	Disorder	8.2 BP*
171	Pierwotne stwardniające zapalenie dróg żółciowych	Disorder	7.84 *
666	Wrodzona łamliwość kości	Disorder	8.06
98878	Hemofilia A	Disorder	11.25 BP
95702	Wrodzona hipoplazja nadnerczy sprzężona z chromosomem X z powodu punktowej mutacji w NR0B1	Disorder	8.0
95702	Wrodzona hipoplazja nadnerczy sprzężona z chromosomem X z powodu punktowej mutacji w NR0B1	Disorder	8.0 BP
930	Achalazja idiopatyczna	Disorder	8.0
85408	Młodzieńcze zapalenie stawów z ujemnym czynnikiem reumatoidalnym	Disorder	8.0 *
5	Niedobór dehydrogenazy długich łańcuchów 3-hydroksyacetylo-	Disorder	1.0 BP*

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or Subtype of disease	Classification Level	Estimated prevalence (/100,000)
	CoA		
171	Pierwotne stwardniające zapalenie dróg żółciowych	Disorder	8.1
412	Dysbetalipoproteinemia	Disorder	10.0
589	Miastenia	Disorder	7.77
247234	Sporadyczna ataksja dorosłych o nieznannej etiologii	Disorder	7.6 *
221	Zapalenie skórno-mięśniowe	Disorder	7.5312
72	Zespół Angelmana	Disorder	7.5
315306	Klasyczny wrodzony przerost nadnerczy spowodowany niedoborem 21-hydroksylazy, postać z utratą soli	Subtype of disorder	7.5 BP*
315306	Klasyczny wrodzony przerost nadnerczy spowodowany niedoborem 21-hydroksylazy, postać z utratą soli	Subtype of disorder	7.5 *
2004	Rozszczep krtaniowo-tchawiczo-przetykowy	Disorder	7.5 BP*
1464	Serce jednokomorowe	Disorder	7.5 BP
821	Zespół Sotosa	Disorder	7.1 BP
732	Zapalenie wielomięśniowe	Disorder	7.1 *
90794	Klasyczny wrodzony przerost nadnerczy spowodowany niedoborem 21-hydroksylazy	Disorder	7.0 *
90794	Klasyczny wrodzony przerost nadnerczy spowodowany niedoborem 21-hydroksylazy	Disorder	7.0 BP
90052	Nawracające zapalenie wątroby typu C indukujące chorobę wątroby u biorców przeszczepionej wątroby	Disorder	7.0 *
705	Zespół Pendreda	Disorder	7.0 *
261236	Zespół mikrodelecji 16p13.11	Disorder	7.0 BP
2059	Zespół Frynsa	Disorder	7.0 BP*
42	Niedobór dehydrogenazy średnich łańcuchów acetylo-CoA	Disorder	6.85
57145	Zespół SUNCT	Disorder	6.7 *
3366	Trigonocefalia izolowana	Disorder	10.2979 *
238468	Hipohydrotyczna dysplazja ektodermalna	Disorder	6.7 *
42062	Iminoglicynuria	Disorder	6.67 BP*
42062	Iminoglicynuria	Disorder	6.68 *
324	Choroba Fabry'ego	Disorder	6.66 BP
50839	Choroba kociego pazura	Disorder	6.6 *
138	Zespół CHARGE	Disorder	9.0 *
716	Fenyloketonuria	Disorder	6.4 BP
79254	Klasyczna fenylketonuria	Subtype of disorder	6.0
79254	Klasyczna fenylketonuria	Subtype of disorder	6.0 BP
79254	Klasyczna fenylketonuria	Subtype of disorder	6.34 *
887	Asocjacja VACTERL/VATER	Disorder	6.25 BP*
905	Choroba Wilsona	Disorder	2.25 BP
905	Choroba Wilsona	Disorder	2.02
79254	Klasyczna fenylketonuria	Subtype of disorder	6.34 BP*
790	Retinoblastoma	Disorder	6.0 BP
733	Rodzinna polipowatość gruczołakowata	Disorder	6.0 *
609	Piszczelowa dystrofia mięśniowa	Disorder	6.0 *

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or Subtype of disease	Classification Level	Estimated prevalence (/100,000)
521	Przewlekła białaczka szpikowa	Disorder	6.0 *
46724	Malformacje tętniczo-żylne mózgu	Disorder	6.0 *
411703	Niegruźlicza mykobakteryjna infekcja płuc	Disorder	6.0 *
3451	Zespół Westa	Disorder	6.0 *
3451	Zespół Westa	Disorder	3.7 BP
252164	Łagodny nerwiak osłonkowy	Disorder	6.0 *
635	Neuroblastoma/Zwojak zarodkowy współczulny	Disorder	5.8 BP*
85438	Młodzieńcze idiopatyczne zapalenie stawów związane z zapaleniem przyczepów ścięgniastych	Disorder	5.7 *
1209	Atrezja zastawki trójdzielnej	Disorder	5.5625 BP*
85443	Amyloidoza AL	Disorder	5.127
93372	Rodzinna hiperkalcemia hipokalcjuriyczna typu 1	Subtype of disorder	5.5
881	Zespół Turnera	Disorder	5.5 BP*
2440	Rozszczep dłoni i stóp	Disorder	5.4 BP*
819	Zespół Smitha i Magenis	Disorder	4.0
683	Postępujące porażenie nadjądrowe	Disorder	14.0 *
803	Stwardnienie zanikowe boczne	Disorder	5.2 *
85443	Amyloidoza AL	Disorder	5.5311 *
98838	Pierwotny chłoniak wielkokomórkowy śródpiersia z komórek B	Disorder	5.0 *
79271	Zespół Sanfilippo typu C	Subtype of disorder	5.0 *
792	Wrodzone rozwarstwienie siatkówki sprzężone z chromosomem X	Disorder	5.0
778	Zespół Retta	Disorder	10.0 *
766	Niedokrwistość hemolityczna spowodowana niedoborem kinazy pirogronianowej czerwonych krwinek	Disorder	5.0 *
718	Izolowany zespół Pierre'a Robina	Disorder	5.0 BP*
53	Choroba Albersa i Schönberga	Disorder	1.0
469	Dziedziczna nietolerancja fruktozy	Disorder	5.0 *
39812	Choroba przeszczep przeciwko gospodarzowi	Disorder	5.0 *
287	Zespół Ehlersa i Danlosa, typ klasyczny	Disorder	5.0
273	Dystrofia miotoniczna Steinerta	Disorder	12.5
244	Pierwotna dyskinezja rzęsek	Disorder	5.0 BP*
214	Cystynuria	Disorder	5.0 *
1332	Rak rdzeniasty tarczycy	Disorder	5.0 *
1198	Atrezja okrężnicy	Disorder	5.0 BP
88629	Tritanopia	Disorder	4.8 *
3384	Wspólny pień tętniczy	Disorder	4.3 BP
15	Achondroplazja	Disorder	4.73 BP
60041	Wrodzony blok serca	Disorder	4.54 BP
85446	Dziki typ amyloidozy ABeta2M	Disorder	4.5 *
792	Wrodzone rozwarstwienie siatkówki sprzężone z chromosomem X	Disorder	4.5 *
269	Dystrofia mięśniowa twarzowo-łopatkowo-ramienna	Disorder	4.5 *
60015	Powiększony otwór ciemieniowy	Disorder	4.3 *
3384	Wspólny pień tętniczy	Disorder	4.8 BP*
1143	Wrodzona wielostawowa artrogrypoza pochodzenia	Disorder	4.3 BP*

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or Subtype of disease	Classification Level	Estimated prevalence (/100,000)
	neurogennego		
104	Dziedziczna neuropatia nerwu wzrokowego Lebera	Disorder	4.3
727	Mikroskopowe zapalenie naczyń	Disorder	4.2843
137599	Zapalenie zrębu rogówki	Disorder	4.2091
85435	Wielostawowe młodzieńcze idiopatyczne zapalenie stawów z dodatnim czynnikiem reumatoidalnym	Disorder	4.2 *
2116	Zespół Hartnupów	Disorder	4.2
137596	Keratopatia neurotropowa	Disorder	4.2 *
391655	Okresy wyłączeń w chorobie Parkinsona niereagujące na leczenie doustne	Disorder	4.15 *
93110	Zastawka cewki tylnej	Disorder	2.0 *
2300	Wieloodcinkowa atrezja jelit	Disorder	4.05 BP
96253	Choroba Cushinga	Disorder	4.0 *
95716	Rodzinna dyshormonogeneza tarczycy	Disorder	4.0 *
884	Tetrasomia 12p	Disorder	4.0 BP*
819	Zespół Smitha i Magenis	Disorder	5.35 *
79140	Rak neuroendokrynnny skóry	Disorder	4.0 *
564	Zespół Meckela	Disorder	4.0 BP
52417	Chłoniak MALT	Disorder	4.0 *
3193	Nad zastawkowe zwężenie aorty	Disorder	13.3 *
1928	Wrodzona rozedma płatowa	Disorder	4.0 BP
178029	Moczówka prosta ośrodkowa	Disorder	4.0 *
101330	Porfiria skórna późna	Disorder	4.0 *
803	Stwardnienie zanikowe boczne	Disorder	3.85
79126	Ostre śródmiąższowe zapalenie płuc	Disorder	3.8 *
481	Choroba Kennedy'ego	Disorder	3.8 *
478	Zespół Kallmanna	Subtype of disorder	3.75 *
818	Zespół Smitha, Lemliego i Opitza	Disorder	3.7 BP*
60015	Powiększony otwór ciemieniowy	Disorder	3.7
3465	Zespół Worstera i Droughta	Disorder	3.7 *
3451	Zespół Westa	Disorder	3.5 BP*
3378	Trisomia 13	Disorder	3.7 BP*
2932	Przewlekła zapalna polineuropatia demielinizacyjna	Disorder	3.7 *
102	Zanik wieloukładowy	Disorder	3.7 *
15	Achondroplazja	Disorder	3.62 BP*
95720	Hipoplazja tarczycy	Disorder	3.5
95713	Atyreoza	Disorder	3.5 *
81	Zespół antysyntetazy	Disorder	3.5
640	Dziedziczna neuropatia z nadwrażliwością na ucisk	Disorder	3.5 *
52416	Chłoniak z komórek płaszczka	Disorder	3.5 *
3205	Zespół Sturge'a i Webera	Disorder	3.5 BP*
2655	Dysplazja tanatoforyczna	Disorder	3.5 BP*
1880	Malformacja Ebsteina	Disorder	1.25 *
116	Zespół Beckwitha i Wiedemanna	Disorder	3.5 BP*

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or Subtype of disease	Classification Level	Estimated prevalence (/100,000)
102	Zanik wieloukładowy	Disorder	3.5
218	Choroba Dariera	Disorder	3.4 *
53271	Zespół Muenke	Disorder	3.33 BP
3306	Duplikacja/inwersja 15q11	Disorder	3.33 BP
750	Pseudoachondroplazja	Disorder	3.3
652	Zespół mnogiej gruczolakowatości wewnątrzwydzielniczej typu 1	Disorder	3.3 *
33069	Zespół Dravet	Disorder	3.3 BP*
926	Akatalazja	Disorder	3.2 *
158	Pierwotny Niedobór karnityny ogólnoustrojowej	Disorder	3.2 BP*
100075	Guz neuroendokrynnny żołądka	Disorder	3.2 *
767	Guzkowe zapalenie tętnic	Disorder	3.16 *
98916	Ostra zapalna poliradikuloneuropatia demielinizująca	Disorder	3.1 *
85414	Uogólnione idiopatyczne młodzieńcze zapalenie stawów o wczesnym początku	Disorder	3.1
739	Zespół Pradera i Williego	Disorder	3.1 BP*
50251	Międzybłoniak opłucnej	Disorder	3.1 *
2322	Zespół Kabuki	Disorder	3.1 *
93930	Wycinowanie pęcherza	Subtype of disorder	3.05 BP
429	Hipochondroplazja	Disorder	3.0303 BP
429	Hipochondroplazja	Disorder	3.0303
98879	Hemofilia B	Disorder	3.0 *
86875	Białaczka/chłoniak dorosłych z komórek T	Disorder	3.0 *
824	Mielofibroza z metaplastją szpiku	Disorder	3.0 *
794	Zespół Saethre i Chotzena	Disorder	3.0 BP*
673	Malaria	Disorder	3.0 *
565782	Toksyczność Metotreksatu	Disorder	3.0 *
365	Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem kwaśnej maltazy	Disorder	0.8 BP*
36234	Zespół bakteryjnego wstrząsu toksycznego	Disorder	3.0
321	Mnogie kostniakochrzęstniaki	Disorder	3.0 *
238621	Wewnętrzny zbiornik jelitowy związany z nietrzymaniem kału	Disorder	3.0 *
216694	Wrodzone skorygowane przełożenie wielkich pni tętniczych	Disorder	3.0 BP
136	CADASIL	Disorder	3.0 *
653	Mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typu 2	Disorder	2.9 *
30391	Atrezja dróg żółciowych	Disorder	18.5 BP
98896	Dystrofia mięśniowa Duchenne'a	Disorder	2.8
506	Zespół Leigha	Disorder	2.8 BP*
169802	Ciężka hemofilia A	Subtype of disorder	2.8 *
626	Duże wrodzone znamię barwnikowe	Disorder	2.75 *
49382	Achromatopsja	Disorder	2.7
399	Choroba Huntingtona	Disorder	12.0 *
747	Autoimmunologiczna proteinoza pęcherzyków płucnych	Disorder	2.66
6	Izolowany deficyt karboksylazy 3-metylokrotonylo-CoA	Disorder	2.65 BP*
564	Zespół Meckela	Disorder	2.6 BP*

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or Subtype of disease	Classification Level	Estimated prevalence (/100,000)
79432	Albinizm oczno-skrótny typu 2	Disorder	2.55
93321	Izolowana hemimelia promieniowa	Disorder	2.5 BP
758	Kępkę żółte rzekome	Disorder	2.5 *
65	Wrodzona ślepotę Lebera	Disorder	2.5 BP
65	Wrodzona ślepotę Lebera	Disorder	2.5
393	Jądrowe zaburzenie rozwoju płci z karyotypem 46,XX	Disorder	2.5
358	Zespół Gitelmana	Disorder	2.5 *
352731	Albinizm oczno-skrótny typu 1	Disorder	2.5
315311	Klasyczny wrodzony przerost nadnerczy spowodowany niedoborem 21-hydroksylazy, postać prosta maskulinizująca	Subtype of disorder	2.5 *
2337	Rogowiec dłoni i stóp odmiana nieepidermolityczna	Disorder	2.5 *
2138	Jajnikowo-jądrowe zaburzenie różnicowania płci z karyotypem 46,XX	Disorder	2.5 BP
1872	Dystrofia czopków i pręcików	Disorder	2.5 *
1600	Monosomia 18q	Disorder	2.5 BP
107	Zespół oskrzelowo-uszno-nerkowy	Disorder	2.5
100070	Postępująca niepełna afazja	Disorder	2.5 *
70588	Zespół aspiracji smółki	Disorder	2.44 *
98933	Zanik wieloukładowy, typ parkinsonowski	Subtype of disorder	2.4 *
93928	Izolowane wierzchniactwo	Subtype of disorder	2.4 BP*
247525	Citrulinemia typu I	Disorder	2.4 *
330015	Zatrucie ołowiem	Disorder	2.3 *
104	Dziedziczna neuropatia nerwu wzrokowego Lebera	Disorder	2.3 *
905	Choroba Wilsona	Disorder	6.0 *
98976	Jaskra wrodzona	Disorder	2.2 BP*
98895	Dystrofia mięśniowa Beckera	Disorder	2.0 *
98895	Dystrofia mięśniowa Beckera	Disorder	1.53
454750	Izolowana przetoka tchawiczo-przetykowa	Disorder	2.2 BP
454750	Izolowana przetoka tchawiczo-przetykowa	Disorder	2.2
2869	Zespół Peutza i Jeghersa	Disorder	2.2 BP
137605	Zespół Legiusa	Disorder	2.2 BP
89936	Hipofosfatemia sprzężona z chromosomem X	Disorder	1.66 *
70567	Rak dróg żółciowych	Disorder	2.1
217	Izolowana malformacja Dandy'ego i Walkera	Disorder	1.0 BP*
71211	Zapalenie rdzenia i nerwów wzrokowych	Disorder	2.071
280921	Idiopatyczne zapalenie wszystkich struktur błony naczyniowej	Disorder	2.0194 *
98895	Dystrofia mięśniowa Beckera	Disorder	2.2 BP*
98841	Anaplastyczny chłoniak wielkokomórkowy	Disorder	2.0 *
98673	Autosomalny dominujący zanik nerwu wzrokowego, typ klasyczny	Disorder	2.0
95	Ataksja Friedreicha	Disorder	2.0 *
93110	Zastawka cewki tylnej	Disorder	4.125 BP*
90073	Powtórne zakażenie wirusem zapalenia wątroby typu B po transplantacji wątroby	Disorder	2.0 *
861	Zespół Treachera i Collinsa	Disorder	2.0 BP*

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or Subtype of disease	Classification Level	Estimated prevalence (/100,000)
83418	Rdzeniowy zanik mięśni typu 2	Subtype of disorder	2.0 BP*
54595	Czaszkogardlak	Disorder	2.0 *
506	Zespół Leigha	Disorder	2.0 *
480	Zespół Kearnsa i Sayre'a	Disorder	2.0 *
447	Nocna napadowa hemoglobinuria	Disorder	2.0 *
377	Zespół Gorlina	Disorder	2.0 *
3392	Tularemia	Disorder	2.0 *
3346	Agenezja tchawicy	Disorder	2.0 BP*
3129	Sarkozynemia	Disorder	2.0 BP
280	Zespół Wolfa i Hirschorna	Disorder	2.0 BP*
275761	Niedobór kwaśnej lipazy lizosomalnej	Disorder	2.0 *
26790	Śluzak rzekomy otrzewnej	Disorder	2.0 *
2345	Izolowany zespół Klippela i Feila	Disorder	2.0 *
217064	Zatrucie 5-fluorouracylem	Disorder	2.0 *
2017	Rozszczep mostka	Disorder	2.0 BP*
185	Zespół szabli tureckiej	Disorder	2.0 BP*
180	Choroideremia	Disorder	2.0 *
1699	Trisomia 12p	Disorder	2.0 BP
168782	Dziecięce zaburzenie dezintegracyjne	Disorder	2.0 *
166119	Osteopoikilia izolowana	Disorder	2.0
1598	Monosomia 18p	Disorder	2.0 BP*
150	Rak jamy nosowo-gardłowej	Disorder	2.0 *
10	Zespół 48,XXYY	Disorder	1.9 BP*
140	Dysplazja kampomeliczna	Disorder	0.0003
363958	Zespół mikrodelecji 17q21.31	Subtype of disorder	1.82 *
675	Trzustka obrączkowata	Disorder	1.8 BP*
664	Niedobór transkarbamylazy ornityny	Disorder	1.0 *
420429	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru kwaśnej maltazy, o późnym początku	Subtype of disorder	1.75 BP
330001	Dziki typ amyloidozy ATTR	Disorder	1.72
251076	Zespół mikroduplikacji 8p23.1	Disorder	1.72
637	Neurofibromatoza typu 2	Disorder	1.7 *
623615	Autoimmunologiczne zapalenie układu limbicznego mózgu	Disorder	1.7 *
2182	Wodogłowie ze zwężeniem wodociągu Sylwiusza	Subtype of disorder	1.7 BP
2182	Wodogłowie ze zwężeniem wodociągu Sylwiusza	Subtype of disorder	1.7
2152	Zespół Mowata i Wilsona	Disorder	1.7 BP*
1848	Agnezja nerek, obustronna	Subtype of disorder	1.7 BP*
141077	Epignatus - guz z tkanek podniebienia	Subtype of disorder	0.0017
475	Zespół Joubert	Disorder	1.6666 BP
98879	Hemofilia B	Disorder	1.665 BP
89936	Hipofosfatemia sprzężona z chromosomem X	Disorder	2.14
899	Zespół Walkera i Warburga	Disorder	1.65 BP*
394	Homocystynuria klasyczna	Disorder	0.3 BP
79241	Niedobór biotynidazy	Disorder	1.6 BP

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or Subtype of disease	Classification Level	Estimated prevalence (/100,000)
79241	Niedobór biotynidazy	Disorder	1.6 *
1915	Alkoholowy zespół płodu	Disorder	1.6 BP*
183	Eozynofilowa ziarniniakowatość z zapaleniem naczyń	Disorder	1.56 *
633228	Izolowane ogniskowe skrócenie bliższego odcinka kości udowej	Disorder	1.55
633228	Izolowane ogniskowe skrócenie bliższego odcinka kości udowej	Disorder	1.55 BP
98757	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 3	Disorder	1.5
98756	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 2	Disorder	1.5
98755	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 1	Disorder	1.5
641	Wielogniskowa neuropatia ruchowa	Disorder	1.5
45453	Ustawiczny dziecięcy częstoskurcz komorowy	Disorder	1.5 BP*
45452	Idiopatyczne niemowlęce trzepotanie przedsionków	Disorder	1.5 BP*
389	Histiocytoza z komórek Langerhansa	Disorder	1.5 *
35689	Pierwotne stwardnienie boczne	Disorder	1.5 *
2911	Zespół Polanda	Disorder	1.5 BP*
213	Cystynozą	Disorder	0.75 BP
213	Cystynozą	Disorder	1.5 *
2019	Kompleks udowo-strzałkowo-łokciowy	Disorder	1.5 BP*
192	Zespół Coffina i Lowry'ego	Disorder	1.5
192	Zespół Coffina i Lowry'ego	Disorder	1.5 *
183	Eozynofilowa ziarniniakowatość z zapaleniem naczyń	Disorder	1.5
131	Zespół Budda i Chiariego	Disorder	1.5 *
512	Leukodystrofia metachromatyczna	Disorder	1.47 BP*
79269	Zespół Sanfilippo typu A	Subtype of disorder	0.32 *
474	Zespół Jeune'a	Disorder	1.4 BP*
195	Zespół kociego oka	Disorder	1.35 BP*
3287	Zapalenie tętnic Takayasu	Disorder	1.34 *
79434	Albinizm oczno-skinny typu 1B	Subtype of disorder	1.3
79431	Albinizm oczno-skinny typu 1A	Subtype of disorder	1.3
79408	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka uogólnione dystroficzne autosomalne recesywne, forma ciężka	Disorder	1.3 BP*
72	Zespół Angelmana	Disorder	1.3 BP*
499009	Kiła wrodzona	Disorder	1.3 *
499009	Kiła wrodzona	Disorder	1.3 BP*
355	Choroba Gauchera	Disorder	1.0 *
281090	Syndromiczna rybia łuska sprzężona z chromosomem X	Disorder	1.3 *
2481	Melanocytoza nerwowo-skinna	Disorder	1.25 *
1880	Malformacja Ebsteina	Disorder	3.5 BP*
199	Zespół Cornelia de Lange	Disorder	1.24 BP*
628	Karłowatość/Niskorosłość diastroficzna	Disorder	1.2 *
464	Nietrzymanie barwnika	Disorder	1.2 BP*
2750	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 1	Disorder	1.2 BP*
263432	Znamię Ito	Disorder	1.17 *
1896	Zespół EEC	Disorder	1.11 BP*
93323	Hemimelia strzałkowa	Disorder	1.1033 BP

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or Subtype of disease	Classification Level	Estimated prevalence (/100,000)
93323	Hemimelia strzałkowa	Disorder	1.1033
377	Zespół Gorlina	Disorder	1.1
289	Zespół Ellisa Van Crevelda	Disorder	0.4 BP*
275766	Idiopatyczne tętnicze nadciśnienie płucne	Subtype of disorder	1.1 *
131	Zespół Budda i Chiariego	Disorder	1.1
1906	Płodowy zespół walproinianowy	Disorder	1.02 BP*
99789	Dysplazja zębiny typu I	Subtype of disorder	1.0 *
98863	Dystrofia mięśniowa Emery'ego i Dreifussa sprzężona z chromosomem X	Subtype of disorder	1.0 BP
98863	Dystrofia mięśniowa Emery'ego i Dreifussa sprzężona z chromosomem X	Subtype of disorder	1.0
96263	Zespół 48,XXXY	Disorder	1.0 BP*
95715	Wrodzona niedoczynność tarczycy spowodowana przenikaniem przez łożysko przeciwciał wiążących TSH	Disorder	1.0 *
94068	Wrodzona dysplazja kręgowo-nasadowa	Disorder	1.0 BP*
90068	Zatrucie kokainą	Disorder	1.0 *
90060	Rozlane krwawienie pęcherzykowe	Disorder	1.0 *
87503	Mal de Meleda - endemiczny symetryczny rogowiec dłoni i stóp	Disorder	1.0
86867	Węzłowy chłoniak strefy brzeżnej B-komórkowy	Disorder	1.0 *
828	Zespół Sticklera	Disorder	12.2 BP
79435	Albinizm oczno-skróny typu 4	Disorder	1.0
79258	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru glukozy-6-fosfatazy typu a	Subtype of disorder	1.0 BP*
79086	Nabyta uogólniona lipodystrofia	Disorder	1.0 *
77259	Choroba Gauchera typu 1	Subtype of disorder	1.0 *
746	Niedobór mitochondrialnego trójfunkcyjnego kompleksu białkowego	Disorder	1.0 *
710	Zespół Pfeiffera	Disorder	1.0 BP*
681	Okresowe porażenie hipokaliemiczne	Disorder	1.0 *
67043	Pełzakowe zapalenie rogówki	Disorder	1.0 *
664	Niedobór transkarbamylazy ornityny	Disorder	1.77 BP
647	Zespół Nijmegen	Disorder	1.0 BP
646	Choroba Niemanna i Picka typu C	Disorder	1.0 *
616	Rdzeniak	Disorder	1.0 *
614	Choroba Thomsena i Beckera	Disorder	1.0
606	Dystrofia miotoniczna typu 2	Disorder	1.0 *
602	Miopatia dystalna typu Nonaka	Disorder	1.0
579	Mukopolisacharydoza typu 1	Disorder	1.0 BP*
579	Mukopolisacharydoza typu 1	Disorder	0.82 BP
531	Zespół Millera i Diekera	Disorder	1.0 BP*
53	Choroba Albersa i Schönberga	Disorder	5.0 *
5	Niedobór dehydrogenazy długich łańcuchów 3-hydroksyacetylo-CoA	Disorder	8.0 *
487	Choroba Krabbe	Disorder	1.0 *

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or Subtype of disease	Classification Level	Estimated prevalence (/100,000)
487	Choroba Krabbego	Disorder	1.0 BP*
487	Choroba Krabbego	Disorder	0.7 BP
43393	Zespół miasteniczny Lamberta i Eatona	Disorder	1.0 *
422	Idiopatyczne lub/i rodzinne tętnicze nadciśnienie płucne	Disorder	1.0 *
396	Czkawka przewlekła	Disorder	1.0 *
364	Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem glukozy-6-fosfatazy	Disorder	1.0 BP
360	Glejak	Disorder	1.0
355	Choroba Gauchera	Disorder	1.3 BP
3449	Zespół Weilla i Marchesaniego	Disorder	1.0
3403	Anomalia Uhla	Disorder	1.0 BP
331206	Ciężki złożony Niedobór odporności z powodu całkowitego deficytu RAG1/2	Disorder	1.0 *
33	Kwasica izowalerianowa	Disorder	1.0 *
296	Choroba Olliera	Disorder	1.0 *
2924	Izolowana wielotorbielowatość wątroby	Disorder	1.0 *
286	Zespół Ehlersa i Danlosa naczyniowy	Disorder	1.0
267	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2A	Disorder	1.0 *
264580	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru kinazy fosforylasy wątrobowej	Disorder	1.0 BP*
2578	Zespół Mayera, Rokitansky'ego, Küstera i Hausera typu 2	Subtype of disorder	1.0 BP*
25	Niedobór dehydrogenazy glutarylo-CoA	Disorder	1.0 BP
23	Kwasica argininobursztynianowa	Disorder	1.0 *
217	Izolowana malformacja Dandy'ego i Walkera	Disorder	2.1 *
2134	Atypowy zespół hemolityczno-mocznicowy	Disorder	1.0 *
205	Zespół Criglera i Najjara	Disorder	0.1 BP*
1900	Zespół Ehlersa i Danlosa, typ kifoskoliotyczny	Subtype of disorder	1.0 BP
189	Dysplazja ektodermalna typu hidrotycznego	Disorder	1.0 *
180242	Złośliwy guz jajowodów	Disorder	1.0 *
16	Monochromacja typu niebieskiego stożka	Disorder	1.0 BP
16	Monochromacja typu niebieskiego stożka	Disorder	1.0
157	Niedobór palmitylotransferazy karnityny II	Disorder	1.0 *
141	Choroba Canavan	Disorder	1.0 BP
3169	Syrenomelia	Disorder	0.98 BP
3169	Syrenomelia	Disorder	0.71 BP*
444490	Rodzinny zespół chylomikronemii	Disorder	0.97 *
79408	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka uogólnione dystroficzne autosomalne recesywne, forma ciężka	Disorder	0.963 *
623626	Paranowotworowe zwyrodnienie mózdzku	Disorder	0.9553 *
79278	Autosomalna protoporfiria erytropoetyczna	Disorder	0.92 *
882	Tyrozynemia typu 1	Disorder	0.9 BP
48162	Zespół Lewisa i Sumnera	Subtype of disorder	0.9 *
207	Choroba Crouzona	Disorder	0.9 BP*

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or Subtype of disease	Classification Level	Estimated prevalence (/100,000)
581	Mukopolisacharydoza typu 3	Disorder	0.87 BP*
99429	Zespół całkowitej niewrażliwości na androgeny	Disorder	0.83
579	Mukopolisacharydoza typu 1	Disorder	0.5 *
52	Zespół Alagille'a	Disorder	0.8 BP*
365	Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem kwaśnej maltazy	Disorder	3.0 *
169793	Ciężka hemofilia B	Subtype of disorder	0.8 *
1461	Wada serca typu criss-cross heart	Disorder	0.8 BP*
3312	Embriopatia spowodowana talomidem	Disorder	0.77
95699	Wrodzony przerost nadnerczy z powodu niedoboru oksydoreduktazy cytochromu P450	Disorder	0.75 BP*
93929	Wynicowanie kloaki	Subtype of disorder	0.75 BP*
90795	Wrodzony przerost nadnerczy spowodowany niedoborem 11-beta-hydroksylazy	Disorder	0.75 BP*
667	Autosomalna recesywna osteopetroza złośliwa	Disorder	0.75 BP*
354	Gangliozydoza GM1	Disorder	0.75 BP*
213	Cystynozą	Disorder	0.5 BP*
181	Hipohydrotyczna dysplazja ektodermalna sprzężona z chromosomem X	Subtype of disorder	0.75 BP*
1501	Rak kory nadnerczy	Disorder	0.75 *
3169	Syrenomelia	Disorder	0.01
93473	Zespół Hurler	Subtype of disorder	0.5 *
813	Zespół Silvera i Russella	Disorder	0.7 BP*
783	Zespół Rubinsteina i Taybiego	Disorder	0.7 BP*
726	Zespół Alpersa i Huttenlochera	Disorder	0.7 BP*
580	Mukopolisacharydoza typu 2	Disorder	0.7 BP*
580	Mukopolisacharydoza typu 2	Disorder	0.68 BP
392	Zespół Holt i Orama	Disorder	0.7 BP*
177	Rizomeliczna chondrodysplazja punktowa	Disorder	0.7 BP*
528	Wrodzona lipodystrofia Berardinelligo i Seipa	Disorder	0.5 *
580	Mukopolisacharydoza typu 2	Disorder	0.2 *
796	Choroba Sandhoffa	Disorder	0.67 BP*
511	Choroba syropu klonowego	Disorder	0.67 BP
448270	Ektopia serca	Disorder	0.67 BP
3282	Wieloogniskowy częstoskurcz przedsionkowy	Disorder	0.67 BP
2591	Miofibromatoza noworodków	Disorder	0.67 BP*
1335	Pentalogia Cantrella	Disorder	0.55 BP*
124	Niedokrwistość Blackfana i Diamonda	Disorder	0.67 BP*
90053	Transplantacja komórek hematopoetycznych	Disorder	0.65 *
84	Anemia Fanconiego	Disorder	0.3 *
3463	Zespół Wolframa	Disorder	0.13
294975	Izolowany brak ramienia i przedramienia przy obecności ręki	Disorder	0.62 BP
994	Sekwencja deformacyjna akinazji płodu	Disorder	0.6 BP*
98809	Napadowa dyskineza kinezygenna	Disorder	0.6

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or Subtype of disease	Classification Level	Estimated prevalence (/100,000)
79098	Oftalmia współczulna	Disorder	0.6 *
550	MELAS	Disorder	0.6 *
248111	Młodzieńcza choroba Huntingtona	Disorder	0.6 *
240103	Postępujące porażenie nadjądrowe - zespół korowo-podstawny	Subtype of disorder	0.6 *
2345	Izolowany zespół Klippela i Feila	Disorder	0.6 BP*
169799	Łagodna hemofilia B	Subtype of disorder	0.6 *
169796	Umiarkowanie ciężka hemofilia B	Subtype of disorder	0.6 *
54	Albinizm oczny o dziedziczeniu recesywnym sprzężony z chromosomem X	Disorder	0.58 BP*
96264	Zespół 49,XXXXY	Disorder	0.55 BP*
562	Zespół McCune i Albrighta	Disorder	0.55 *
1335	Pentalogia Cantrella	Disorder	0.67 BP
93929	Wynicowanie kloaki	Subtype of disorder	0.54 BP
79276	Ostra porfiria przerywana	Disorder	0.54 *
71277	Encefalopatia spowodowana niedoborem GLUT1	Disorder	0.538
93473	Zespół Hurler	Subtype of disorder	0.7 BP*
92050	Wrodzona enteropatia kępkowa	Disorder	0.5 BP*
915	Zespół Aarskoga i Scotta	Disorder	0.5 BP*
902	Zespół Wernera	Disorder	0.5 *
86854	Chłoniak strefy brzeżnej śledziony	Disorder	0.5 *
821	Zespół Sotosa	Disorder	0.5 BP*
811	Zespół Shwachmana i Diamonda	Disorder	0.5 BP
79242	Niedobór syntetazy holokarboksylazy	Disorder	0.5 BP*
782	Zespół Axenfelda i Riegera	Disorder	0.5 *
682	Okresowe porażenie hiperkaliemiczne	Disorder	0.5 *
64742	Blastoma płuc i opłucnej	Disorder	0.5 BP*
634	Zespół Nethertona	Disorder	0.5 BP*
634	Zespół Nethertona	Disorder	0.5 *
611	Wtrętowe zapalenie mięśni	Disorder	0.5 *
528	Wrodzona lipodystrofia Berardinelligo i Seipa	Disorder	0.6812
379	Przewlekła choroba ziarniniakowa	Disorder	0.46 BP
35909	Złożony niedobór czynnika V i czynnika VII	Disorder	0.5 *
35858	Choroba Gräsbecka i Imerslunda	Disorder	0.5 *
3427	Dwuujściowa lewa komora	Disorder	0.5 BP
3320	Trombocytopenia - brak kości promieniowej	Disorder	0.5 BP*
122	Zespół Birta-Hogg-Dubégo	Disorder	0.5 *
1215	Autosomalny dominujący zespół zaniku nerwu wzrokowego plus	Disorder	0.5 *
110	Zespół Bardeta i Biedla	Disorder	0.5 BP*
100	Ataksja-teleangiektazja	Disorder	0.49 *
90795	Wrodzony przerost nadnerczy spowodowany niedoborem 11-beta-hydroksylazy	Disorder	0.47 *
379	Przewlekła choroba ziarniniakowa	Disorder	0.5 BP*
582	Mukopolisacharydoza typu 4	Disorder	27.6 *
676	Dziedziczne przewlekłe zapalenie trzustki	Disorder	0.43 *

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or Subtype of disease	Classification Level	Estimated prevalence (/100,000)
88	Idiopatyczna niedokrwistość aplastyczna	Disorder	0.4 *
77293	Choroba Niemanna i Picka typu B	Disorder	0.4 BP*
503	Zespół Larsena	Disorder	0.4 BP*
3008	Niedobór karboksylazy pirogronianowej	Disorder	0.4 BP*
289	Zespół Ellisa Van Crevelda	Disorder	1.1 BP
2869	Zespół Peutza i Jeghersa	Disorder	0.4 *
256	Uogólniona dystonia o wczesnym początku rozpoczynająca się od kończyn	Disorder	0.4 *
2315	Zespół Johansona i Blizzarda	Disorder	0.4 BP*
217085	Mukopolisacharydoza typu 2, postać ciężka	Subtype of disorder	0.4 BP*
1452	Dysplazja obojczykowo-czaszkowa	Disorder	0.1
99885	Utrwalona cukrzyca noworodkowa	Disorder	0.38 BP*
3440	Zespół Waardenburga	Disorder	0.37 BP*
43393	Zespół miasteniczny Lamberta i Eatona	Disorder	0.35
290	Różyczka wrodzona	Disorder	0.35 BP*
179	Chororetinopatia typu birdshot (kuli małego kalibru)	Disorder	0.35
576	Mukolipidoza typu II	Disorder	0.34 BP*
510	Zespół Lescha i Nyhana	Disorder	0.34 BP*
96	Ataksja z niedoborem witaminy E	Disorder	0.33 *
565	Choroba Menkesa	Disorder	0.33 BP*
327	Wrodzony Niedobór czynnika VII	Disorder	0.33 *
79473	Porfiria mieszana	Disorder	0.32 *
79269	Zespół Sanfilippo typu A	Subtype of disorder	1.4 BP
391665	Homozygotyczna hipercholesterolemia rodzinna	Disorder	0.3194
845	Choroba Tay'a i Sachsa	Disorder	0.31 BP*
99886	Przemijająca cukrzyca noworodkowa	Disorder	0.3 BP*
90647	Zespół Jervella i Lange-Nielsena	Disorder	0.3
84	Anemia Fanconiego	Disorder	0.62 BP*
79394	Wrodzona niepęcherzowa erythrodermia ichtiotyczna	Disorder	0.3 *
633	Zespół Larona	Disorder	0.3 *
628	Karłowatość/Niskorosłość diastroficzna	Disorder	0.3 BP*
590	Wrodzony zespół miasteniczny	Disorder	0.3 *
581	Mukopolisacharydoza typu 3	Disorder	0.3 *
394	Homocystynuria klasyczna	Disorder	1.65 *
324964	Przewlekłe nawracające wielookniskowe zapalenie kości i szpiku kostnego	Disorder	0.3
3004	Polidaktylia lustrzana - segmentacja kręgów - wady kończyn	Disorder	0.3 *
277	Ciężki złożony Niedobór odporności z powodu niedoboru deaminazy adenozyiny	Disorder	0.3 BP*
261	Dystrofia Emery'ego i Dreifussa	Disorder	0.3 *
258	Wrodzona dystrofia mięśniowa typu 1	Disorder	0.3 *
2299	Przerwanie łuku aorty	Disorder	0.3 BP*
229717	Agammaglobulinemia izolowana	Disorder	0.3
219	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2F	Disorder	0.3 *

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or Subtype of disease	Classification Level	Estimated prevalence (/100,000)
182050	Choroba związana z MYH9	Disorder	0.3 *
845	Choroba Tay'a i Sachsa	Disorder	0.28 BP
811	Zespół Shwachmana i Diamonda	Disorder	0.28
93571	Choroba gęstych złogów	Subtype of disorder	0.25
77292	Choroba Niemann i Picka typu A	Disorder	0.25 BP*
702	Choroba Pelizaeusa i Merzbachera	Disorder	0.25 *
678	Zespół Papillon i Lefèvre	Disorder	0.25
538	Limfangioleiomiomatoza	Disorder	0.15
35173	Dominująca chondrodysplazja punktowa sprzężona z chromosomem X	Disorder	0.25 BP*
910	Skóra pergaminowa	Disorder	0.23 BP*
271861	Dziedziczna amyloidozą ATTR	Disorder	0.2222
47	Agammaglobulinemia sprzężona z chromosomem X	Subtype of disorder	0.1 *
111	Zespół Bartha	Disorder	0.22 *
98813	Hipohydrotyczna dysplazja ektodermallna z niedoborem odporności	Disorder	0.2 BP*
893	Zespół WAGR	Disorder	0.2 BP
808	Zespół Seckela	Disorder	0.2 BP*
79270	Zespół Sanfilippo typu B	Subtype of disorder	0.2 *
596	Miopatia z centralnie ułożonymi jądrami sprzężona z płcią	Disorder	0.2 *
585	Mnogi niedobór sulfataz	Disorder	0.2
534	Zespół oczno-mózgowo-nerkowy Lowe'a	Disorder	0.2
534	Zespół oczno-mózgowo-nerkowy Lowe'a	Disorder	0.2 *
375	Zespół Goodpasture'a	Disorder	0.2 *
353	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2C	Disorder	0.2 *
35	Kwasica propionowa	Disorder	0.2 *
3006	Padaczka zależna od pirydoksyny	Disorder	0.2 BP*
277	Ciężki złożony Niedobór odporności z powodu niedoboru deaminazy adenozyiny	Disorder	0.2 *
2635	Dysplazja zmienna typu 1	Disorder	0.2 BP*
2614	Zespół paznokiec-rzepka	Disorder	0.2 BP*
238583	Hiperfenyloalaninemia	Disorder	0.2
235	Zespół Dubowitza	Disorder	0.2 BP*
209916	Chrzęstniakomięsak śluzowy pozaszkieletowy	Disorder	0.2 *
2052	Zespół Frasera	Disorder	0.2 BP*
191	Zespół Cockayne	Disorder	0.2 BP*
178478	Botulizm niemowlęcy	Subtype of disorder	0.2 BP*
1361	Niedobór karnozydazy	Disorder	0.2 BP
166096	Choroba von Willebranda typu 3	Subtype of disorder	0.1865
52427	Zapalenie siatkówki kropkowane bielejące	Disorder	0.125
79404	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka ciężkie uogólnione graniczne	Disorder	0.17 BP
407	Encefalopatia glicynowa	Disorder	0.17 *
280219	Choroba Pelizaeusa i Merzbachera, postać klasyczna	Subtype of disorder	0.17 *
1456	Zespół aorty brzusznej	Disorder	0.17 BP*

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or Subtype of disease	Classification Level	Estimated prevalence (/100,000)
745	Dziedziczna trombofilia z powodu wrodzonego niedoboru białka C	Disorder	0.16 BP
722	Hipoplazminogenemia	Disorder	0.16 *
583	Mukopolisacharydoza typu 6	Disorder	0.16 BP*
583	Mukopolisacharydoza typu 6	Disorder	0.16 *
79430	Zespół Hermansky'ego i Pudlaka	Disorder	0.15
538	Limfangioleiomiomatoza	Disorder	0.25 *
335	Wrodzony Niedobór fibrynogenu	Disorder	0.15 *
223	Moczówka prosta nefrogenna	Disorder	0.15 *
169154	Ciężki złożony Niedobór odporności T-B+ z powodu niedoboru IL-7Ra	Disorder	0.15 BP
157850	Neurodegeneracja związana z kinazą pantotenianu	Disorder	0.15 *
118	Beta-mannozydoza	Disorder	0.14 BP*
763	Pyknodyostoza	Disorder	0.13
3463	Zespół Wolframa	Disorder	0.62 *
52427	Zapalenie siatkówki kropkowate bielejące	Disorder	0.175 *
33364	Trichotiodystrofia	Disorder	0.12 BP*
623789	Dysforia integralności ciała	Disorder	0.11
1308	Zespół C	Disorder	0.11 *
620102	Niesyndromiczna kraniosynostoza obejmująca szew wieńcowy	Disorder	0.1049
99842	Niedobór adhezji leukocytów typu I	Subtype of disorder	0.1 *
98810	Napadowa dyskineza niekinezygenna	Disorder	0.1
93322	Izolowana hemimelia strzałkowa	Disorder	0.1 BP*
93322	Izolowana hemimelia strzałkowa	Disorder	0.1 *
93262	Zespół Crouzona - rogowacenie ciemne	Disorder	0.1 BP
90793	Wrodzony przerost nadnerczy spowodowany niedoborem 17-alfa-hydroksylazy	Disorder	0.1 *
906	Zespół Wiskotta i Aldricha	Disorder	0.1 *
86834	Białaczka mielomonocytoza wieku dziecięcego	Disorder	0.1 *
773	Choroba Refsuma	Disorder	0.1 *
61	Alfa-mannozydoza	Disorder	0.1 *
512	Leukodystrofia metachromatyczna	Disorder	0.1 *
507	Leiszmanioza	Disorder	0.1 *
47	Agammaglobulinemia sprzężona z chromosomem X	Subtype of disorder	0.22
367	Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem enzymu rozgałęziającego	Disorder	0.1 BP
3329	Aplazja kości piszczelowej - ektrodaktylia	Disorder	0.1 *
32960	Zespół okresowy związany z receptorem 1 czynnika martwicy nowotworów	Disorder	0.1 *
329	Wrodzony Niedobór czynnika XI	Disorder	0.1 *
326	Wrodzony Niedobór czynnika V	Disorder	0.1 *
31824	Zatrucie kolchicyną	Disorder	0.1 *
298	Zespół mitochondrialnej encefalomiopatii dotyczącej układu nerwowego, żołądka i jelit	Disorder	0.1 *
289560	Neurodegeneracja związana z białkiem błony mitochondrialnej	Disorder	0.1

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or Subtype of disease	Classification Level	Estimated prevalence (/100,000)
2686	Neutropenia cykliczna	Disorder	0.1 *
209335	Proksymalny rdzeniowy zanik mięśni o początku w wieku dorosłym, autosomalny dominujący	Disorder	0.1 *
205	Zespół Criglera i Najjara	Disorder	1.0 *
1959	Zespół Evansa	Disorder	0.1 *
1775	Dyskeratoza wrodzona	Disorder	0.1 *
1452	Dysplazja obojczykowo-czaszkowa	Disorder	0.4 BP*
142	Rak anaplastyczny tarczycy	Disorder	0.1 *
119	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2E	Disorder	0.1 *
48818	Aceruloplazminemia	Disorder	0.09
2485	Choroba Leriego	Disorder	0.09 *
204	Choroba Creutzfeldta i Jakoba	Disorder	0.088
275777	Dziedziczne tętnicze nadciśnienie płucne	Subtype of disorder	0.08 *
189427	Zespół Cushinga spowodowany wielkoguzkowym przerostem nadnerczy	Disorder	0.08 *
337	Postępujące kostniejące zapalenie mięśni	Disorder	0.05
726	Zespół Alpersa i Huttenlochera	Disorder	0.07 *
217563	Ostra niewydolność oddechowa noworodków spowodowan niedoborem SP-B	Disorder	0.067 BP
77261	Choroba Gauchera typu 3	Subtype of disorder	0.05 *
633124	Inwazyjne zakażenie grzybem z rodzaju scopulariopsis	Disorder	0.05 *
337	Postępujące kostniejące zapalenie mięśni	Disorder	0.078 *
331	Wrodzony Niedobór czynnika XIII	Disorder	0.05 *
325	Wrodzony Niedobór czynnika II	Disorder	0.05 *
2788	Osteoporoza - pseudoglioma	Disorder	0.05 *
620113	Niesyndromiczna kraniosynostoza obejmująca szew węglowy	Disorder	0.0442
99718	Choroba Lebera 'plus'	Disorder	0.04 *
69087	Zespół Naegeliiego, Franceschettiiego i Jadassohna	Disorder	0.035 *
34520	Wrodzona dystrofia mięśniowa z niedoborem integryny alfa-7	Disorder	0.03 *
280224	Choroba Pelizaeusa i Merzbachera, postać przejściowa	Subtype of disorder	0.03 *
280210	Choroba Pelizaeusa i Merzbachera, postać wrodzona	Subtype of disorder	0.03 *
93976	Brak uszu	Disorder	0.028 BP*
740	Zespół progerii Hutchinsona i Gilforda	Disorder	0.025 BP
227	Zdwojenie prącia	Disorder	0.02 BP
620139	Niesyndromiczna kraniosynostoza obejmująca szew klinowo-czołowy	Disorder	0.0136
77260	Choroba Gauchera typu 2	Subtype of disorder	0.01 *
584	Mukopolisacharydoza typu 7	Disorder	0.01 *
3169	Syrenomelia	Disorder	0.009 *
90308	Zespół Klippela i Trénaunaya	Disorder	0.007 *
740	Zespół progerii Hutchinsona i Gilforda	Disorder	0.005
141077	Epignatus - guz z tkanek podniebienia	Subtype of disorder	1.68 BP
140	Dysplazja kampomeliczna	Disorder	1.875 BP

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

List of diseases by decreasing incidence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Estimated incidence (/100,000)
99828	Gorączka Denga	Disorder	714.0
91546	Choroba z Lyme	Disorder	177.5 *
673	Malaria	Disorder	73.0
558	Zespół Marfana	Disorder	25.0 *
507	Leiszmanioza	Disorder	25.0
178320	Ostry uraz płuc	Disorder	25.0 *
91546	Choroba z Lyme	Disorder	21.9
813	Zespół Silvera i Russella	Disorder	15.5 *
461	Recesywna rybia łuska sprzężona z chromosomem X	Disorder	15.0 *
268316	Komplikacje podczas hemodializy	Disorder	13.0 *
641350	Zapalenie przysadki mózgowej wywołane immunoterapią	Disorder	12.8074 *
1546	Kryptokokoza	Disorder	11.0 *
848	Talasemia beta	Disorder	1.0
2209	Fenyloketonuria matczyna	Disorder	10.0 *
137839	Zespół Lemierre'a	Disorder	10.0 *
3467	Ksantynuria dziedziczna	Disorder	9.05 *
1489	Krztusiec	Disorder	8.9 *
1941	Młodzieńcza padaczka z napadami nieświadomości	Disorder	7.5 *
289390	Pierwotny zespół Sjögrena	Disorder	6.92
3002	Pierwotna małopłytkowość immunologiczna	Disorder	6.75 *
29073	Szpiczak mnogi	Disorder	6.0
213504	Gruzołakorak jajnika	Disorder	5.97 *
2032	Idiopatyczne włóknienie płuc	Disorder	5.55
146	Zróżnicowany nowotwór tarczycy	Disorder	5.25
99977	Rak płaskonabłonkowy przełyku	Disorder	3.357 *
536	Toczeń rumieniowaty układowy	Disorder	5.14
3099	Gorączka reumatyczna	Disorder	5.0 *
139417	Ostre poprzeczne zapalenie rdzenia	Disorder	4.72
494550	Rak płaskonabłonkowy krtani	Disorder	4.61 *
89936	Hipofosfatemia sprzężona z chromosomem X	Disorder	4.5
213767	Rak płaskonabłonkowy szyjki macicy	Disorder	4.28 *
70591	Przewlekłe zakrzepowo-zatorowe nadciśnienie płucne	Disorder	4.2 *
70567	Rak dróg żółciowych	Disorder	4.2
70567	Rak dróg żółciowych	Disorder	4.0 *
585867	Ostra białaczka szpikowa z t(9;22)(q34.1;q11.2)	Disorder	4.0
2929	Polipowatość młodzieńcza	Disorder	3.85 *
548	Trąd	Disorder	3.7
213528	Rzadki gruczołakorak piersi	Disorder	3.55 *
502363	Rak płaskonabłonkowy jamy ustnej	Disorder	3.51 *
99977	Rak płaskonabłonkowy przełyku	Disorder	5.2

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Estimated incidence (/100,000)
99976	Gruzołakorak przełyku	Disorder	3.264 *
210159	Rak wątrobowokomórkowy dorosłych	Disorder	3.22 *
500478	Rak płaskonabłonkowy gardła środkowego	Disorder	3.12 *
99745	Dur brzuszny	Disorder	3.0 *
99429	Zespół całkowitej niewrażliwości na androgeny	Disorder	3.0 *
360	Glejak	Disorder	3.0
186	Pierwotne zapalenie dróg żółciowych	Disorder	2.57 *
154	Rodzinna lub idiopatyczna kardiomiopatia rozstrzeniowa	Disorder	2.91 *
454821	pleomorficzny gruczolak ślinianek	Subtype of disorder	2.725
95716	Rodzinna dyshormonogeneza tarczycy	Disorder	2.67
424991	Gruzołakorak pęcherzyka żółciowego i zewnątrzwątrobowego przewodu żółciowego	Disorder	2.62 *
70	Rdzeniowy zanik mięśni	Disorder	2.6 *
186	Pierwotne zapalenie dróg żółciowych	Disorder	3.0
91349	Nieczynny gruczolak przysadki	Disorder	1.05
360	Glejak	Disorder	2.52 *
324964	Przewlekłe nawracające wielookniskowe zapalenie kości i szpiku kostnego	Disorder	2.5
2038	Płucna przetoka tętniczo-żylna	Disorder	2.5
391	Klasyczny chłoniak Hodgkina	Disorder	2.463 *
29073	Szpiczak mnogi	Disorder	2.4 *
803	Stwardnienie zanikowe boczne	Disorder	2.2 *
707	Dżuma	Disorder	2.2 *
545	Chłoniak grudkowy	Disorder	2.192 *
79239	Galaktozemia klasyczna	Disorder	2.1 *
166119	Osteopoikilia izolowana	Disorder	2.0
146	Zróżnicowany nowotwór tarczycy	Disorder	2.0 *
319276	Jasnokomórkowy rak nerki	Disorder	1.99 *
729	Czerwieńca prawdziwa	Disorder	1.9 *
50251	Międzybłoniak opłucnej	Disorder	1.9 *
102	Zanik wieloukładowy	Disorder	1.8
854	Pierwotna zakrzepica żyły wrotnej	Disorder	1.72 *
842	Nasieniak	Disorder	1.71 *
589	Miastenia	Disorder	1.7 *
355	Choroba Gauchera	Disorder	1.7 *
810	Szigelloza	Disorder	1.68 *
583861	Izolowana zakrzepica żyły kręzkowej	Disorder	1.6 *
618	Czerniak rodzinny	Disorder	1.5 *
598216	Rak urotelialny górnych dróg moczowych	Disorder	1.5
35	Kwasica propionowa	Disorder	1.5
26106	Dziedziczny rozlany rak żołądka	Disorder	1.5 *
549	Choroba legionistów	Disorder	1.4 *
803	Stwardnienie zanikowe boczne	Disorder	1.35
250923	Aniridia izolowana	Disorder	1.31 *

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Estimated incidence (/100,000)
98843	Klasyczny chłoniak Hodgkina, typ ze stwardnieniem guzkowym	Subtype of disorder	1.28 *
494547	Rak płaskonabłonkowy gardła dolnego	Disorder	1.27 *
635	Neuroblastoma/Zwojak zarodkowy współczulny	Disorder	1.26
521	Przewlekła białaczka szpikowa	Disorder	1.25 *
363494	Nienasieniakowy zarodkowy nowotwór jądra	Disorder	1.21 *
673	Malaria	Disorder	1.2 *
313920	Rak żołądka związany z wirusem Epsteina i Barra	Disorder	1.2
2137	Autoimmunologiczne zapalenie wątroby	Disorder	1.2
85443	Amyloidoza AL	Disorder	1.044
91349	Nieczynny gruczolak przysadki	Disorder	2.55 *
85443	Amyloidoza AL	Disorder	1.1177 *
502366	Rak płaskonabłonkowy wargi	Disorder	1.02
213772	Gruczolakorak szyjki macicy	Disorder	1.01 *
848	Talasemia beta	Disorder	10.0 *
824	Mielofibroza z metaplastją szpiku	Disorder	1.0 *
727	Mikroskopowe zapalenie naczyń	Disorder	1.0 *
69078	Tłuszczakomięsak	Disorder	1.0 *
54595	Czaszkogardlak	Disorder	1.0
44890	Nowotwory podścieliskowe przewodu pokarmowego	Disorder	1.0 *
44890	Nowotwory podścieliskowe przewodu pokarmowego	Disorder	1.0
400	Bąblowica	Disorder	1.0 *
3148	Złośliwy nowotwór osłonek nerwów obwodowych	Disorder	1.0
209964	Zespół samotnego wrzodu odbytnicy	Disorder	1.0 *
157798	Zespół polipowatości hiperplastycznej	Disorder	1.0
577	Mukolipidoza typu III	Disorder	0.985 *
221	Zapalenie skórno-mięśniowe	Disorder	0.9704
97560	Idiopatyczne błoniaste kłębuszkowe zapalenie nerek	Disorder	0.8103
2023	Guz histiocytarny włóknisty złośliwy	Disorder	0.9 *
900	Ziarniniakowatość z zapaleniem naczyń	Disorder	0.85 *
398961	Gruczolakorak śluzowy jajnika	Disorder	0.85 *
97560	Idiopatyczne błoniaste kłębuszkowe zapalenie nerek	Disorder	0.9194 *
454723	Endometrialny rak jajnika	Disorder	0.81 *
424019	Rak łuskowaty kanału odbytu	Disorder	0.81 *
33226	Makroglobulinemia Waldenströma	Disorder	0.81 *
930	Achalazja idiopatyczna	Disorder	0.77
171	Pierwotne stwardniające zapalenie dróg żółciowych	Disorder	0.77 *
2137	Autoimmunologiczne zapalenie wątroby	Disorder	0.75 *
48104	Piodermia zgorzelinowa	Disorder	0.74
340	Gorączka krwotoczna - zespół nerkowy	Disorder	0.74 *
276145	Złośliwy guz nabłonkowy ślinianek	Disorder	0.73 *
99976	Gruczolakorak przełyku	Disorder	0.7
100070	Postępująca niepłynna afazja	Disorder	0.7 *
98823	Przewlekła białaczka mielomonocytoza	Disorder	0.68
289596	Naczyniakowłóknik młodzieńczy nosogardła	Disorder	0.6666

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Estimated incidence (/100,000)
79139	Japońskie zapalenie mózgu	Disorder	0.65 *
683	Postępujące porażenie nadjądrowe	Disorder	0.65
171	Pierwotne stwardniające zapalenie dróg żółciowych	Disorder	0.65
85414	Uogólnione idiopatyczne młodzieńcze zapalenie stawów o wczesnym początku	Disorder	0.6
83597	Ostre rozsiane zapalenie mózgu i opon mózgowych	Disorder	0.6 *
101330	Porfiria skórna późna	Disorder	0.6 *
780	Mięsak prążkowanokomórkowy	Disorder	0.59 *
104075	Gruzołakorak jelita cienkiego	Disorder	0.588 *
732	Zapalenie wielomięśniowe	Disorder	0.585 *
398058	Rak płaskonabłonkowy penisa	Disorder	0.57 *
86830	Przewlekła choroba mieloproliferacyjna, niesklasykiwana	Disorder	0.53 *
589	Miastenia	Disorder	0.53
99971	Tłuszczakomięsak dobrze zróżnicowany	Subtype of disorder	0.51 *
180275	Choroba Pageta sutka	Disorder	0.51 *
280921	Idiopatyczne zapalenie wszystkich struktur błony naczyniowej	Disorder	0.5051 *
99828	Gorączka Denga	Disorder	0.5 *
980	Brak tętnicy płucnej	Disorder	0.5 *
39044	Czerniak tęczówki	Disorder	0.5 *
2584	Klasyczny ziarniniak grzybiasty	Disorder	0.5 *
191	Zespół Cockayne	Disorder	0.5 *
3318	Nadpłytkowość samoistna	Disorder	0.48 *
963	Akromegalia	Disorder	0.47
533	Listerioza	Disorder	0.43 *
98844	Klasyczny chłoniak Hodgkina, typ mieszanokomórkowy	Subtype of disorder	0.42 *
424943	Gruzołakorak wątroby i wewnątrzwątrobowego przewodu żółciowego	Disorder	0.412 *
86872	Białaczka z dużych ziarnistych limfocytów T	Disorder	0.4 *
820	Zespół Sneddon	Disorder	0.4 *
570422	Niedobór mutarotazy galaktozowej	Disorder	0.4
83484	Zapalenie mózgu St. Louis	Disorder	0.38 *
399	Choroba Huntingtona	Disorder	0.38
36426	Zespół Stevensa i Johnsona	Subtype of disorder	0.36 *
150	Rak jamy nosowo-gardłowej	Disorder	0.36 *
728	Nawracające zapalenie chrząstek	Disorder	0.35
54057	Zakrzepowa plamica małopłytkowa	Disorder	0.35
500464	Rak płaskonabłonkowy jamy nosowej i zatok przynosowych	Disorder	0.35
49041	Włóknienie zaotrzewnowe zależne od IgG4	Subtype of disorder	0.35 *
33276	Mięsak Kaposiego	Disorder	0.34 *
533	Listerioza	Disorder	0.337
398971	Gruzołakorak jasnokomórkowy jajnika	Disorder	0.32 *
1070	Anisakioza	Disorder	0.32
873	Guz desmoidalny	Disorder	0.3 *
52417	Chłoniak MALT	Disorder	0.3 *
293173	Ostra uogólniona osutka krostkowa	Disorder	0.3

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Estimated incidence (/100,000)
29072	Dziedziczny zespół guza chromochłonnego i przyzwojaków	Disorder	0.3
1930	Opryszczkowe zapalenie mózgu	Disorder	0.3
178478	Botulizm niemowlęcy	Subtype of disorder	0.3 *
93672	Młodzieńcze zapalenie skórno-mięśniowe	Disorder	0.295
58017	Białaczka włochatokomórkowa	Disorder	0.29 *
99970	Tłuszczakomięsak odróżnicowany	Subtype of disorder	0.27 *
79140	Rak neuroendokryny skóry	Disorder	0.27
83330	Rdzeniowy zanik mięśni typu 1	Subtype of disorder	0.26 *
168999	Złośliwy czerniak błony śluzowej	Disorder	0.26 *
567548	Idiopatyczny zespół nerczycowy oporny na sterydy	Disorder	0.2582
424016	Gruzołakorak kanału odbytu	Disorder	0.253 *
97279	Insulinoma	Disorder	0.25
623615	Autoimmunologiczne zapalenie układu limbicznego mózgu	Disorder	0.25 *
329977	Klasyczny guz neuroendokryny wyrostka robaczkowego	Subtype of disorder	0.25
251627	Skąpodrzewiak (Oligodendroglioma)	Disorder	0.25 *
139423	Idiopatyczne ostre poprzeczne zapalenie rdzenia	Subtype of disorder	0.25 *
55880	Chrzęstniakomięsak	Disorder	0.24 *
668	Kostniakomięsak	Disorder	0.23 *
623626	Paranowotworowe zwyrodnienie mózdzku	Disorder	0.2225 *
1332	Rak rdzeniasty tarczycy	Disorder	0.22 *
423786	Nieodróżnicowany rak żołądka	Disorder	0.211 *
96253	Choroba Cushinga	Disorder	0.2 *
3392	Tularemia	Disorder	0.2 *
100085	Pierwotny neuroendokryny guz wątroby	Disorder	0.2
95455	Toksyczna martwica naskórka	Disorder	0.19
71211	Zapalenie rdzenia i nerwów wzrokowych	Disorder	0.1877
183	Eozynofilowa ziarniniakowatość z zapaleniem naczyń	Disorder	0.18 *
543	Chłoniak Burkitta	Disorder	0.17 *
517	Ostra białaczka mielomonocytoza	Disorder	0.17 *
142	Rak anaplastyczny tarczycy	Disorder	0.17 *
781	Gorączka Q	Disorder	0.16 *
284	Echinokokoza pęcherzykowa	Disorder	0.16 *
251636	Wyściółczak	Disorder	0.16 *
599480	Nabyta hemofilia A	Disorder	0.1505 *
913	Zespół Zollingera i Ellisona	Disorder	0.15 *
86839	Nowotwór mielodysplastyczny ze zwiększoną liczbą blastów	Disorder	0.15 *
33402	Dziecięcy rak wątrobowokomórkowy	Disorder	0.15 *
329918	Błoniasto-rozplamowe kłębuszkowe zapalenie nerek nie wywoływane przez immunoglobuliny	Subtype of disorder	0.15 *
363976	Wielkokomórkowy guz kości	Disorder	0.1404
99867	Grasiczak	Disorder	0.14 *
654	Nerczak zarodkowy	Disorder	0.14 *
319298	Rak brodawkowy nerki	Disorder	0.14 *
79140	Rak neuroendokryny skóry	Disorder	0.13 *

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Estimated incidence (/100,000)
514	Ostra białaczka monoblastyczna	Disorder	0.13 *
319	Mięsak Ewinga	Disorder	0.13 *
913	Zespół Zollingera i Ellisona	Disorder	0.125
99915	Złośliwy ziarniszcak jajnika	Disorder	0.12 *
86893	Chłoniak Hodgkina guzkowy z przewagą limfocytów	Disorder	0.12
509	Leptospiroza	Disorder	0.12 *
324625	Chikungunya	Disorder	0.12 *
213716	Rak płaskonabłonkowy trzonu macicy	Disorder	0.12 *
213512	Złośliwy mieszany guz jajnika z przewodów Mullera	Disorder	0.12 *
2086	Glejak nerwu wzrokowego	Disorder	0.12
204	Choroba Creutzfeldta i Jakoba	Disorder	0.118
418959	Płaskonabłonkowy rak żołądka	Disorder	0.115 *
424002	Rak płaskonabłonkowy odbytu	Disorder	0.113 *
616	Rdzeniak	Disorder	0.11 *
520	Ostra białaczka promielocytowa	Disorder	0.11 *
99967	Tłuszczakomięsak śluzowaty/okrągłokomórkowy	Subtype of disorder	0.1 *
98919	Zespół Millera i Fishera	Disorder	0.1 *
98845	Klasyczny chłoniak Hodgkina, typ bogatolimfocytarny	Subtype of disorder	0.1 *
53035	Choroba Caroliego	Disorder	0.1
37553	Okresowy paraliż wrażliwy na potas z arytmia serca	Disorder	0.1 *
26790	Śluzak rzekomy otrzewnej	Disorder	0.1
2382	Zespół Lennox i Gastauta	Disorder	0.1 *
2314	Autosomalnie dominujący zespół hiper-IgE	Disorder	0.1 *
228371	Botulizm pokarmowy	Subtype of disorder	0.1 *
1822	Półowicza dysplazja nasadowa	Disorder	0.1
178475	Botulizm przyranny	Subtype of disorder	0.1 *
131	Zespół Budda i Chiariego	Disorder	0.1
112	Zespół Barttera	Disorder	0.1 *
86893	Chłoniak Hodgkina guzkowy z przewagą limfocytów	Disorder	0.095 *
75564	Nabyta idiopatyczna niedokrwistość syderoblastyczna	Disorder	0.09 *
251630	Skapodrzewiak anaplastyczny	Disorder	0.09 *
1304	Brucelloza	Disorder	0.09 *
3287	Zapalenie tętnic Takayasu	Disorder	0.084 *
375	Zespół Goodpasture'a	Disorder	0.08 *
398987	Złośliwy potworniak jajnika	Disorder	0.07 *
79277	Wrodzona porfiria erytropoetyczna	Disorder	0.065 *
86843	Ostra panmielozą z mielofibrozą	Disorder	0.06 *
863	Włośnica	Disorder	0.06 *
213531	Metaplastyczny rak piersi	Disorder	0.06 *
99969	Tłuszczakomięsak pleomorficzny	Subtype of disorder	0.05 *
86852	Białaczka prolimfocytowa B-komórkowa	Disorder	0.05 *
790	Retinoblastoma	Disorder	0.05 *
213557	Rak piersi typu śliniankowego	Disorder	0.05 *
418951	Nieodróżniony rak przełyku	Disorder	0.044 *

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Estimated incidence (/100,000)
99931	Idiopatyczna hemosyderoza płuc	Disorder	0.0425 *
99912	Złośliwy guz jajnika z komórek rozrodczych	Disorder	0.04 *
98846	Klasyczny chłoniak Hodgkina, typ ubogolimfocytarny	Subtype of disorder	0.04 *
454714	Białaczka plazmocytoza	Disorder	0.04 *
331	Wrodzony Niedobór czynnika XIII	Disorder	0.04 *
300385	Rak przysadki	Disorder	0.04 *
248111	Młodzieńcza choroba Huntingtona	Disorder	0.04 *
168960	Niedokrwistość oporna na leczenie z transformacją białaczkową	Disorder	0.04 *
357034	Sziatkówczak jednostronny	Subtype of disorder	0.038 *
83476	Zapalenie mózgu Zachodniego Nilu	Disorder	0.036 *
2573	Choroba moyamoya	Disorder	0.035 *
424996	Rak płaskonabłonkowy pęcherzyka żółciowego i zewnątrzwątrobowego przewodu żółciowego	Disorder	0.032 *
99865	Nasieniak spermatocytowy	Disorder	0.03 *
46487	Nabyte pęcherzowe oddzielanie się naskórka	Disorder	0.03 *
33355	Dysgeneza siatkówki	Disorder	0.03 *
290	Różyczka wrodzona	Disorder	0.03 *
251576	Glejakomięsak	Subtype of disorder	0.03 *
1501	Rak kory nadnerczy	Disorder	0.03 *
424046	Rak z komórek groniastych trzustki	Disorder	0.029 *
423994	Rak płaskonabłonkowy jelita grubego	Disorder	0.026 *
401920	Postać włókniasto-błazkowa raka wątrobowokomórkowego	Disorder	0.025 *
329984	Rak z komórek kubkowych	Subtype of disorder	0.025
3299	Tęžec	Disorder	0.024 *
424039	Rak kolczystokomórkowy trzustki	Disorder	0.023 *
1267	Botulizm	Disorder	0.022 *
99928	Guz trofoblastyczny miejsca łożyskowego	Disorder	0.02 *
98834	Ostra białaczka mieloblastyczna z cechami dojrzewania	Disorder	0.02 *
86850	Mięsak mieloidalny	Disorder	0.02 *
518	Ostra białaczka megakarioblastyczna	Disorder	0.02 *
449	Hepatoblastoma	Disorder	0.02 *
363489	Guz jądra ze sznurów płciowych i podścieliska	Disorder	0.02 *
251909	Szyszyniak zarodkowy	Disorder	0.02 *
251679	Gwiaździak zarodkowy	Disorder	0.02 *
251579	Glejak wielopostaciowy olbrzymiokomórkowy	Subtype of disorder	0.02 *
1957	Nerwiak węchowy zarodkowy	Disorder	0.02 *
143	Rak przytarczyc	Disorder	0.02 *
1183	Zespół mioklonii i opsoklonii	Disorder	0.02 *
424970	Nieodróżniony rak wątroby i wewnątrzwątrobowego przewodu żółciowego	Disorder	0.015 *
31837	Zarostowa choroba żył płucnych	Disorder	0.015 *
538	Limfangioleiomiomatoza	Disorder	0.0135
79276	Ostra porfiria przerywana	Disorder	0.013 *
79278	Autosomalna protoporfiria erytropoetyczna	Disorder	0.012 *

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Estimated incidence (/100,000)
424058	Wewnątrzprzewodowy brodawkowy rak śluzowy trzustki	Disorder	0.011 *
98833	Ostra białaczka mieloblastyczna bez cech dojrzewania	Disorder	0.01 *
98832	Ostra białaczka mieloblastyczna o minimalnym zróżnicowaniu	Disorder	0.01 *
55881	Szkliwiak	Disorder	0.01 *
424053	Torbielogruczolakorak śluzowy trzustki	Disorder	0.01 *
319303	Rak chromofobowy nerkowokomórkowy	Disorder	0.01 *
251899	Rak spłotu naczyńwłóknistego	Disorder	0.01 *
251863	Rdzeniak zarodkowy desmoplastyczny/guzkowy	Subtype of disorder	0.01 *
251607	Żółtakogwiaździak pleomorficzny	Disorder	0.01 *
251598	Gwiaździak protoplazmatyczny	Subtype of disorder	0.01 *
251582	Glejakowatość mózgu	Disorder	0.01 *
2030	Włókniakomięsak	Disorder	0.01 *
180234	Mieszany guz germinalny	Disorder	0.01 *
180226	Rak embrionalny	Disorder	0.01 *
168966	Chłoniak mieszany	Disorder	0.01 *
424975	Rak płaskonabłonkowy wątroby i wewnątrzwątrobowego przewodu żółciowego	Disorder	0.009 *
79473	Porfiria mieszana	Disorder	0.008 *
423968	Rak łuskowy jelita cienkiego	Disorder	0.008 *
284343	Rodzinny zespół podatności na blastoma opłucnej i płuc	Disorder	0.007
356	Zespół Gerstmann, Strauslera i Scheinkera	Disorder	0.0055
97280	Glukagonoma	Disorder	0.005 *
418945	Rak przełyku, typ gruczołu ślinowego	Disorder	0.004 *
424065	Lity rzekomobrodawkowaty rak trzustki	Disorder	0.003 *
97283	Somatostatinoma	Disorder	0.0025 *
424982	Torbielogruczolakorak przewodów żółciowych	Disorder	0.002 *
424080	Osteoklastyczny olbrzymiokomórkowy guz trzustki	Disorder	0.001 *

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

List of diseases by decreasing number of published cases or families

Number of published cases

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
319218	Gorączka krwotoczna Ebola	Disorder	28220 Case(s)
227972	Zespół toksycznego oleju	Disorder	20000 Case(s)
454745	Kuru	Disorder	2700 Case(s)
50918	Choroba Kikuchi i Fujimoto	Disorder	1052 Case(s)
2309	Wrodzone zgrubienie paznokci	Disorder	1000 Case(s)
158014	Choroba Rosai i Dorfmana	Disorder	1000 Case(s)
64	Zespół Alströma	Disorder	950 Case(s)
454836	Ptasia grypa	Disorder	826 Case(s)
83312	Ospa riketsjowa	Disorder	800 Case(s)
1359	Kompleks Carney'a	Disorder	750 Case(s)
840	Torbielakogruzolak syringialny brodawkujący	Disorder	730 Case(s)
71276	Zespół cichej zatoki	Disorder	558 Case(s)
99825	Choroba wirusowa Nipah	Disorder	556 Case(s)
99826	Gorączka krwotoczna Marburg	Disorder	500 Case(s)
79282	Kwasica metylomalonowa z homocystynurią typu cbIC	Subtype of disorder	500 Case(s)
73256	Neurocytoma ośrodkowa	Disorder	500 Case(s)
69077	Guz rabdoidalny	Disorder	500 Case(s)
530	Proteinoza lipidowa	Disorder	500 Case(s)
42642	Zespół PFAPA	Disorder	500 Case(s)
35687	Choroba Erdheima i Chestera	Disorder	500 Case(s)
3261	Autoimmunizacyjny zespół limfoproliferacyjny	Disorder	500 Case(s)
2930	Zespół Cronkhite i Canada	Disorder	500 Case(s)
26	Kwasica metylomalonowa z homocystynurią	Disorder	500 Case(s)
2138	Jajnikowo-jądrowe zaburzenie różnicowania płci z kariotypem 46,XX	Disorder	500 Case(s)
167	Zespół Chédiaka i Higashiego	Disorder	500 Case(s)
85448	Amyloidoza Agel	Disorder	475 Case(s)
79312	Kwasica metylomalonowa nie reagująca na witaminę B12 typu mut-	Subtype of disorder	450 Case(s)
22	Kwasica 4-hydroksymastowa	Disorder	450 Case(s)
79501	Punktowy rogowiec dłoniowo-podeszwowy typu 1	Disorder	437 Case(s)
411593	Autoimmunologiczny zespół insulinowy/Zespół autoimmunologicznej hipoglikemii/Zespół autoimmunologicznej hiperinsulinemii	Disorder	404 Case(s)
662	Zespół żółtych paznokci	Disorder	400 Case(s)
649	Choroba Norrie'go	Disorder	400 Case(s)
352540	Osteomalacja onkogeniczna	Disorder	400 Case(s)
35125	Zespół znamienia naskórka	Disorder	400 Case(s)
3348	Tracheobronchopatia osteochondroplastyczna	Disorder	400 Case(s)
2909	Zespół Rothmunda i Thomsona	Disorder	400 Case(s)
100025	Choroba łańcuchów ciężkich alfa	Subtype of disorder	400 Case(s)
974	Zespół Adamsa i Olivera	Disorder	398 Case(s)
238606	Pierwotne drżenie ortostatyczne	Disorder	390 Case(s)
83453	Zespół sromowo-waginalno-dziąsłowy	Disorder	380 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
96170	Zespół Emanuela	Disorder	350 Case(s)
85458	Dziedziczny krwotok mózgowy z amyloidozą	Disorder	350 Case(s)
64741	Blastoma płuc	Disorder	350 Case(s)
3269	Izolowana synostoza promieniowo-łokciowa	Disorder	350 Case(s)
2968	Zespół zaburzonego przylegania leukocytów	Disorder	350 Case(s)
59	Zespół Allana, Herndona i Dudley'a	Disorder	320 Case(s)
838	Zespół Susaca	Disorder	304 Case(s)
99147	Nabyty zespół von Willebranda	Disorder	300 Case(s)
83469	Desmoplastyczny guz drobnookrągłokomórkowy	Disorder	300 Case(s)
73	Choroba Gorhama i Stouta	Disorder	300 Case(s)
570	Zespół Moebiusa	Disorder	300 Case(s)
525	Liszaj płaski mieszkowy	Disorder	300 Case(s)
51608	Uogólnione zwapnienie ścian tętnic niemowląt	Disorder	300 Case(s)
501	Choroba ciałek Lafora	Disorder	300 Case(s)
482	Choroba Kimura	Disorder	300 Case(s)
42775	Zespół PHACE	Disorder	300 Case(s)
41	Dziedziczna dyschromatoza symetryczna	Disorder	300 Case(s)
3347	Zespół Mouniera i Kuhna	Disorder	300 Case(s)
309025	Niedobór kinazy mewalonowej	Disorder	300 Case(s)
3071	Zespół Costello	Disorder	300 Case(s)
247245	Sideroza powierzchowna	Disorder	300 Case(s)
237	Zdwojenie cewki moczowej	Disorder	300 Case(s)
2330	Zespół Kasabacha i Merritta	Disorder	300 Case(s)
228302	Niedobór palmitylotransferazy karnityny II, postać miopatyczna	Subtype of disorder	300 Case(s)
220	Zespół Denysa i Drasha	Disorder	300 Case(s)
2092	Hipoplazja skórna ogniskowa	Disorder	300 Case(s)
206569	Immunozależna miopatia martwicza	Disorder	300 Case(s)
184	Cherubizm	Disorder	300 Case(s)
157	Niedobór palmitylotransferazy karnityny II	Disorder	300 Case(s)
1556	Wrodzona teleangiektatyczna skóra marmurkowa	Disorder	300 Case(s)
1467	Zespół Cogana	Disorder	300 Case(s)
1340	Zespół sercowo-twarzowo-skórny	Disorder	300 Case(s)
1328	Choroba Camuratiiego i Engelmanna	Disorder	300 Case(s)
125	Zespół Blooma	Disorder	300 Case(s)
500	Zespół Noonan z mnogimi plamami soczewicowatymi	Disorder	296 Case(s)
363549	Ostra encefalopatia z napadami dwufazowymi i późną rozlaną dyfuzją	Disorder	283 Case(s)
599373	Encefalopatia związana z STXBP1	Disorder	282 Case(s)
2070	Eozynofilowe zapalenie żołądka i jelit	Disorder	280 Case(s)
566943	Zespół Muellera i Weissa	Disorder	277 Case(s)
137667	Malformacja naczyniowa - malformacja tętniczo-żylna	Disorder	261 Case(s)
98954	Dystrofia rogówki Meesmana	Disorder	250 Case(s)
90283	Odmiana obrzękowa skórnej postaci tocznia rumieniowatego	Disorder	250 Case(s)
77258	Zespół włosowo-nosowo-palczkowy typu 1	Disorder	250 Case(s)
397596	Zespół aktywacji PIK3-delta	Disorder	250 Case(s)
373	Zespół Simpson, Golabi i Behmel	Disorder	250 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
2908	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, zespół Kindlera	Disorder	250 Case(s)
221074	Choroba Marchiafava i Bignami'ego	Disorder	250 Case(s)
167635	Liszaj śluzowaty twardzinowy	Disorder	250 Case(s)
163634	Zespół Maffuciego	Disorder	250 Case(s)
100006	Amyloidoza BetaE22Q, typ holenderski	Subtype of disorder	250 Case(s)
199318	Zespół mikrodelecji 15q13.3	Disorder	246 Case(s)
2710	Dysplazja oczno-zębowo-palcowa	Disorder	243 Case(s)
464453	Methemoglobinemia nabyta	Disorder	242 Case(s)
169105	Zespół Gooda	Disorder	241 Case(s)
99642	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa, typ Handigodu	Disorder	234 Case(s)
2241	Zespół pęcherza moczowego olbrzymiego, hipoplazji jelita grubego i zmniejszonej perystaltyki jelit	Disorder	230 Case(s)
1708	Mozaikowa trisomia 16	Disorder	226 Case(s)
65285	Choroba Lhermitte'a i Duclosa	Disorder	220 Case(s)
1727	Zespół mikroduplikacji 22q11.2	Disorder	216 Case(s)
2796	Zespół Touraine'a, Solente i Gole'a	Disorder	204 Case(s)
2510	Zespół micro	Disorder	203 Case(s)
33364	Trichotiodystrofia	Disorder	201 Case(s)
99050	Tętnica płucna odchodząca od aorty	Disorder	200 Case(s)
97360	Zespół Robinowa	Disorder	200 Case(s)
901	Zespół Wellsa	Disorder	200 Case(s)
847	Zespół alfa-talasemii i niepełnosprawności intelektualnej sprzężony z chromosomem X	Disorder	200 Case(s)
79277	Wrodzona porfiria erythropoetyczna	Disorder	200 Case(s)
79255	GM1 gangliozydoza typu 1	Subtype of disorder	200 Case(s)
75563	Niedokrwistość syderoblastyczna sprzężona z chromosomem X	Disorder	200 Case(s)
679	Grudkowatość złośliwa zanikowa	Subtype of disorder	200 Case(s)
66630	Wrodzone stawy rzekome obojczyków	Disorder	200 Case(s)
599490	Nabyty niedobór czynnika V	Disorder	200 Case(s)
575	Zespół Muckle'a i Wellsa	Disorder	200 Case(s)
565612	Kardiomiowaskulopatia z depozytem trójglicerydów	Disorder	200 Case(s)
559	Zespół Marinesco i Sjögrena	Disorder	200 Case(s)
523	Dziedziczna leiomiomatoza z rakiem komórkowym nerki	Disorder	200 Case(s)
48686	Pierwotny chłoniak wysiękowy	Disorder	200 Case(s)
48652	Monosomia 22q13	Disorder	200 Case(s)
48377	Podrogowa dermatoma krostkowa	Disorder	200 Case(s)
457	Rybia łuska arlekinowa	Disorder	200 Case(s)
414	Zanik girlandowaty siatkówki i naczyńówki	Disorder	200 Case(s)
343	Hiperimmunoglobulinemia D z gorączką okresową	Subtype of disorder	200 Case(s)
317	Erytrokeratodermia zmiennopostaciowa	Disorder	200 Case(s)
306516	Pierwotna hipomagnezemia z hiperkalciurią i nefrokalcynozą	Disorder	200 Case(s)
302	Dziedziczna nabłonkowa dysplazja brodawkowata	Disorder	200 Case(s)
289494	Leukodystrofia hipomielinizująca z lub bez oligodoncji i/lub hipogonadyzmem	Disorder	200 Case(s)
2616	Zespół 3M	Disorder	200 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
261183	Zespół mikrodelecji 15q11.2	Disorder	200 Case(s)
221016	Zespół Rothmunda i Thomsona typu 2	Subtype of disorder	200 Case(s)
220407	Twardzina układowa ograniczona	Subtype of disorder	200 Case(s)
2088	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru GLUT2	Disorder	200 Case(s)
199267	Dziecięca włóknikowatość palców	Disorder	200 Case(s)
1986	Kompleks Gollopa i Wolfganga	Disorder	200 Case(s)
1980	Obustronne zwapnienie prążkowiowo- gałkowo-zębate	Disorder	200 Case(s)
193	Zespół Cohena	Disorder	200 Case(s)
1540	Zespół Jacksona i Weissa	Disorder	200 Case(s)
139436	Retikulohistiocytoza wieloogniskowa	Disorder	200 Case(s)
137867	Choroba neuronu ruchowego z Madrasu	Disorder	200 Case(s)
1300	Autosomalny dominujący zespół skrzydlik podkolanowych	Disorder	200 Case(s)
1063	Tufted angioma	Disorder	200 Case(s)
1059	Zespół gumiatych pęcherzyków znamionowych	Disorder	200 Case(s)
627	Zespół Nance'a i Horana	Disorder	196 Case(s)
402035	Eozynofilowe zapalenie jelit	Disorder	196 Case(s)
37042	Zespół dysregulacja immunologiczna - poliendokrynopatia - enteropatia sprzężony z chromosomem X	Disorder	195 Case(s)
699	Zespół Pearsona	Disorder	194 Case(s)
28	Kwasica metylomalonowa reagująca na witaminę B12	Disorder	192 Case(s)
1465	Zespół Coffina i Siris	Disorder	190 Case(s)
293381	Dystrofia nawracających ubytków nabłonka	Disorder	186 Case(s)
31150	Choroba Tangier	Disorder	185 Case(s)
757	Pseudohipoadosteronizm typu 2	Disorder	180 Case(s)
319552	Mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu całkowitego niedoboru IL12RB1	Disorder	180 Case(s)
254509	Botulizm jatrogeny	Subtype of disorder	180 Case(s)
2237	Niedoczynność przytarczyc - głuchota - choroba nerek	Disorder	180 Case(s)
1475	Zespół rozszczepu narządu wzroku i wady nerek	Disorder	180 Case(s)
572	Niedobór odporności z powodu wadliwej ekspresji HLA klasy 2	Disorder	179 Case(s)
98960	Dystrofia rogówki Thiela i Behnkego	Disorder	173 Case(s)
576278	Zespół związany z SATB2	Disorder	171 Case(s)
97685	Zespół mikrodelecji 17q11	Subtype of disorder	170 Case(s)
60040	Zespół mózg olbrzymi-malformacje kapilarne-polimikrogyria	Disorder	170 Case(s)
48431	Zaćma wrodzona -dysmorfia twarzą - neuropatia	Disorder	170 Case(s)
324636	Zespół autosensytyzacji erytrocytów	Disorder	170 Case(s)
252212	Złośliwy guz Trytona	Subtype of disorder	170 Case(s)
1713	Zespół mikroduplikacji 17p11.2	Disorder	170 Case(s)
1459	Celiakia, padaczka i zespół zwapnienia mózgu	Disorder	170 Case(s)
2332	Zespół KBG	Disorder	164 Case(s)
96121	Zespół mikroduplikacji 7q11.23	Disorder	163 Case(s)
261243	Zespół mikroduplikacji 16p13.11	Disorder	162 Case(s)
349	Fukozydoza	Disorder	161 Case(s)
589618	Dystonia 28	Disorder	160 Case(s)
1522	Dysplazja czaszkowo-przynasadowa	Disorder	160 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
2065	Zespół Gallowaya i Mowata	Disorder	159 Case(s)
585	Mnogi niedobór sulfataz	Disorder	154 Case(s)
300324	Przetrwala poliklonalna limfocytoza B-komórkowa	Disorder	154 Case(s)
93164	Przejściowy pseudohipoaldosteronizm	Disorder	152 Case(s)
84142	Zespół Isaaca	Disorder	150 Case(s)
79259	Choroba spichrzania glikogenu typu wywołana niedoborem glukozy-6-fosfatazy typu 1b	Subtype of disorder	150 Case(s)
71518	Łagodny napadowy kręcz karku niemowląt	Disorder	150 Case(s)
71274	Rozsiana zaotrzewnowa leiomiomatoza	Disorder	150 Case(s)
52503	Niedobór transportera kreatyny sprzężony z płcią	Disorder	150 Case(s)
498474	Zespół fibromatozy hialinowej	Disorder	150 Case(s)
381	Choroba Griscelli	Disorder	150 Case(s)
37748	Zespół Schnitzlera	Disorder	150 Case(s)
35069	Dziecięca dystrofia neuroaksonalna	Disorder	150 Case(s)
347	Zespół Frasiera	Disorder	150 Case(s)
3467	Ksantynuria dziedziczna	Disorder	150 Case(s)
329481	Glomerulopatia lipoproteinowa	Disorder	150 Case(s)
3265	Izolowana synostozamienna i promieniowa	Disorder	150 Case(s)
3197	Hiperekpleksja dziedziczna	Disorder	150 Case(s)
314777	Rodzinny izolowany gruczolak przysadki	Disorder	150 Case(s)
3103	Zespół Robertsa	Disorder	150 Case(s)
284454	Ostra zewnętrzna utajona retinopatia strefowa	Disorder	150 Case(s)
28378	Tyrozynemia typu 2	Disorder	150 Case(s)
2637	Pierwotna karłowatość osteodysplastyczna mikrocefaliczna typu II	Disorder	150 Case(s)
2576	Niskorosłość	Disorder	150 Case(s)
236	Trisomia 9p	Disorder	150 Case(s)
226	Niedobór reduktazy dihydropterydyny	Subtype of disorder	150 Case(s)
2108	Zespół Hallermanna i Streiffa	Disorder	150 Case(s)
2048	Zespół Foixa, Chavany i Mariego	Disorder	150 Case(s)
188	Uogólniony zespół przeziębienia włośniczek	Disorder	150 Case(s)
168816	Torbielowaty międzybłoniak otrzewnej	Disorder	150 Case(s)
1590	Dystalna monosomia 13q	Disorder	150 Case(s)
140944	Zespół CLOVE	Disorder	150 Case(s)
139411	Traida Carney'a	Disorder	150 Case(s)
1297	Zespół skrzelowo-oczno-twarzowy	Disorder	150 Case(s)
135	Zespół CACH	Disorder	148 Case(s)
398166	Ogniskowa dysplazja skóry twarzy	Disorder	147 Case(s)
457083	Izolowane połączenie śledzionowo-mosznowe	Disorder	145 Case(s)
166113	Zespół Bazex	Disorder	145 Case(s)
113	Zespół Bazex, Dupré i Christol	Disorder	143 Case(s)
90003	Pseudoguz zapalny wątroby	Disorder	140 Case(s)
83450	Miejscowa odontodysplazja	Disorder	140 Case(s)
79314	L-2-acyduria hydroksyglutarowa	Disorder	140 Case(s)
35708	Niedobór dekarboksylazy L-aminokwasów aromatycznych	Disorder	140 Case(s)
2290	Choroba wtrętowa mikroosmków	Disorder	137 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
1830	Dysplazja immunologiczno-kostna Schimke	Disorder	133 Case(s)
834	Choroba spichrzania wolnego kwasu sialowego	Disorder	130 Case(s)
3400	Tunel aortalno-komorowy	Disorder	130 Case(s)
291	Zespół wrodzonej ospy wietrznej	Disorder	130 Case(s)
178307	Siateczkowata akropigmentacja Kitamura	Disorder	130 Case(s)
800	Zespół Schwartz'a i Jampela	Disorder	129 Case(s)
98920	Rdzeniowy zanik mięśni z niewydolnością oddechową typu 1	Disorder	128 Case(s)
3138	Zespół łokciowo-piersiowy	Disorder	128 Case(s)
137898	Leukoencefalopatia z zaangażowaniem pnia mózgu i rdzenia kręgowego - podwyższony poziom mleczanu	Disorder	127 Case(s)
650	Niedobór LCAT	Disorder	125 Case(s)
2855	Zespół Perraulta	Disorder	124 Case(s)
93583	Wrodzona plamica zakrzepowa małopłytkowa	Subtype of disorder	123 Case(s)
1305	Zespół Feingolda	Disorder	123 Case(s)
597746	Zespół blefarofimozji i niepełnosprawności intelektualnej, typ SBBYS/zespół piciowo-rzepkowy	Disorder	122 Case(s)
3047	Zespół zwężenia szpary powiekowej i niepełnosprawności intelektualnej typu SBBYS	Disorder	122 Case(s)
90117	Dziedziczna neuropatia ruchowa i czuciowa typu Okinawy	Disorder	120 Case(s)
440727	Hamartoma siatkówki i nabłonka barwnikowego siatkówki	Disorder	120 Case(s)
391641	Zespół Feingolda typu 1	Subtype of disorder	120 Case(s)
163	Hiperferrytynemia dziedziczna z wrodzoną zaćmą	Disorder	120 Case(s)
100026	Choroba łańcuchów ciężkich gamma	Subtype of disorder	120 Case(s)
1571	Zespół Knoblocha	Disorder	119 Case(s)
261272	Zespół mikroduplikacji 17q12	Disorder	118 Case(s)
84064	Biegunka syndromiczna	Disorder	116 Case(s)
98967	Dystrofia rogówki Schnydera	Disorder	115 Case(s)
48918	Ogniskowe zapalenie mięśni	Disorder	115 Case(s)
1001	Zespół mikrodelecji 2q37	Disorder	115 Case(s)
293181	Złośliwe migrujące napady częściowe niemowląt	Disorder	114 Case(s)
261494	Zespół Kleefstra	Disorder	114 Case(s)
420584	Zespół polidaktylii pozaosiowej, wad części przedniej przysadki i dysmorfii twarzy	Disorder	112 Case(s)
415	Zespół hiperornitynemii, hiperamonemii i homocytrulinemii	Disorder	111 Case(s)
31043	Pierwotna hipomagnezemia rodzinna z hiperkalciurią i nefrokalcynozą bez ciężkiego uszkodzenia oczu	Subtype of disorder	110 Case(s)
97229	Niedobór transportera ryboflawiny	Disorder	109 Case(s)
46627	Zespół Char	Disorder	109 Case(s)
79113	Dyzostoza żuchwowo-twarzowa, typ Guiona i Almeida	Disorder	107 Case(s)
86909	Dziesięć padaczka miokloniczna	Disorder	106 Case(s)
537072	Dziedziczny obrzęk naczynioruchowy związany z PLG z prawidłowym C1Inh	Subtype of disorder	105 Case(s)
261265	Zespół mikrodelecji 17q12	Disorder	103 Case(s)
79477	Choroba Griscelliego typu 2	Subtype of disorder	102 Case(s)
3342	Zespół krętości tętnic	Disorder	102 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
488239	Ostra neuroretinopatia plamki żółtej	Disorder	101 Case(s)
99880	Zespół nadczynność przytarczyc - guz szczęki	Disorder	100 Case(s)
99063	Zespół Shone'a	Disorder	100 Case(s)
99015	Paraplegia spastyczna typu 2	Disorder	100 Case(s)
981	Agnezja tętnicy szyjnej wewnętrznej	Disorder	100 Case(s)
96095	Zespół mikroduplikacji 3q26	Disorder	100 Case(s)
955	Akroosteoliza typu dominującego	Disorder	100 Case(s)
94087	Cytophagic histiocytic panniculitis	Disorder	100 Case(s)
91136	Zespół Fanconiego związany z monoklonalnymi lekkimi łańcuchami Ig	Disorder	100 Case(s)
89937	Autosomalna dominująca krzywica hipofosfatemiczna	Disorder	100 Case(s)
898	Choroba Wagnera	Disorder	100 Case(s)
897	Zespół Waardenburga i Shaha	Disorder	100 Case(s)
869	Zespół potrójnego A	Disorder	100 Case(s)
86813	Okołotarczowa degeneracja naczyń i siatkówki	Disorder	100 Case(s)
833	Encefalopatia spowodowana niedoborem oksydazy siarczynowej	Disorder	100 Case(s)
79493	Zespół Brooke'a i Spieglera	Disorder	100 Case(s)
79409	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka dystroficzne odwrócone	Disorder	100 Case(s)
79403	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka graniczne z zarośnięciem odzwiernika	Disorder	100 Case(s)
75326	Krętość tętnic siatkówki	Disorder	100 Case(s)
746	Niedobór mitochondrialnego trójfunkcyjnego kompleksu białkowego	Disorder	100 Case(s)
724	Idiopatyczne ostre eozynofilowe zapalenie płuc	Disorder	100 Case(s)
71517	Dystonia-parkinsonizm o nagłym początku	Disorder	100 Case(s)
71279	Zespół CANOMAD	Disorder	100 Case(s)
709	Zespół Petersa-plus	Disorder	100 Case(s)
672	Zespół Pallistera i Hall	Disorder	100 Case(s)
65748	Mnogie samowyleczalne nabłoniaki płaskonabłonkowe	Disorder	100 Case(s)
617916	Rozlany idiopatyczny przerost komórek neuroendokrynnych płuc	Disorder	100 Case(s)
604680	Objawowa postać centronuklearnej miopatii sprzężonej z chromosomem X u kobiet nosicielek	Disorder	100 Case(s)
59315	Rhombencephalosynapsis - aplazja robaka z połączeniem półkul mózdku	Disorder	100 Case(s)
59306	Zespół neuroakantozy McLeoda	Disorder	100 Case(s)
538934	Choroba limfoproliferacyjna sprzężona z chromosomem X spowodowana niedoborem XIAP	Disorder	100 Case(s)
538931	Choroba limfoproliferacyjna sprzężona z chromosomem X spowodowana niedoborem SAP	Disorder	100 Case(s)
504476	Zespół obustronnej arefleksji narządu przedsionkowego i ataksji mózdkowej z neuropatią	Disorder	100 Case(s)
502	Zespół Langer'a i Giediona	Disorder	100 Case(s)
477	Zespół KID	Disorder	100 Case(s)
45	Niedobór deaminazy monofosforanu adenozy	Disorder	100 Case(s)
371	Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem fosfofruktokinazy mięśniowej	Disorder	100 Case(s)
352723	Atenuowany zespół Chédiaka i Higashiego	Disorder	100 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
351	Galaktosialidoza	Disorder	100 Case(s)
3344	Zespół Weismanna i Nettera	Disorder	100 Case(s)
332	Wrodzony Niedobór czynnika wewnętrznego	Disorder	100 Case(s)
3319	Wrodzona małopłytkowość amegakariocytowa	Disorder	100 Case(s)
33110	Autosomalna agammaglobulinemia	Subtype of disorder	100 Case(s)
3107	Autosomalny dominujący zespół Robinowa	Subtype of disorder	100 Case(s)
30924	Hipomagnezemia pierwotna z wtórną hipokalcemią	Disorder	100 Case(s)
306741	Zespół hemidystonia-hemiatrofia	Disorder	100 Case(s)
2882	Sitosterolemia	Disorder	100 Case(s)
279934	Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, postać wątrobowo-mózgowa z powodu niedoboru DGUOK	Disorder	100 Case(s)
2785	Osteopetroza z kwasicą kanalików nerkowych	Disorder	100 Case(s)
2780	Osteopathia striata - stwardnienie czaszki	Disorder	100 Case(s)
274	Zespół Bernarda i Souliera	Disorder	100 Case(s)
2704	Zespół Ochoa	Disorder	100 Case(s)
2697	Artrogrypoza - dysfunkcja nerek - cholestaza	Disorder	100 Case(s)
2632	Dysplazja mezomeliczna Langer'a	Disorder	100 Case(s)
261476	Zespół mikrodelecji Xp21	Disorder	100 Case(s)
254478	Liszaj płaski pemfingoidalny	Disorder	100 Case(s)
251295	Barwnikowy okołożylny zanik siatkówkowo-naczyniówkowy	Disorder	100 Case(s)
2478	Leukoencefalopatia z wielkogłowieiem o powolnym przebiegu	Disorder	100 Case(s)
245	Zespół Nagera	Disorder	100 Case(s)
2414	Wrodzona limfangiektazja płuc	Disorder	100 Case(s)
239	Choroba Dyggve, Melchiora i Clausena	Disorder	100 Case(s)
238769	Zespół mikrodelecji 1q44	Disorder	100 Case(s)
2363	Zespół łzowo-uszno-zębowo-palcowy	Disorder	100 Case(s)
2342	Zespół Haima i Munka	Disorder	100 Case(s)
2222	Wrodzona hipertrichoza płodowa	Disorder	100 Case(s)
221008	Zespół Rothmunda i Thomsona typu 1	Subtype of disorder	100 Case(s)
209905	Zespół mózg-płuca-tarczycy	Disorder	100 Case(s)
2053	Zespół Freemana i Sheldona	Disorder	100 Case(s)
199282	Zespół Harlequina	Disorder	100 Case(s)
199241	Hemangiomatoza kapilarna płucna	Disorder	100 Case(s)
1929	Podostre zapalenie mózgu Rasmussena	Disorder	100 Case(s)
1826	Dysplazja czołowo-przynaśadowa	Disorder	100 Case(s)
168569	Zespół H	Disorder	100 Case(s)
166305	Łagodne drgawki dziecięce w przebiegu łagodnego zapalenia żołądka i jelit	Disorder	100 Case(s)
1507	Autosomalny recesywny zespół Robinowa	Subtype of disorder	100 Case(s)
1446	Chromosom pierścieniowy 22	Disorder	100 Case(s)
140957	Autosomalna dominująca makrotrombocytopenia	Disorder	100 Case(s)
14	Abetalipoproteinemia	Disorder	100 Case(s)
137675	Kardiomiopatia histiocytarna	Disorder	100 Case(s)
1310	Choroba Caffey'a	Disorder	100 Case(s)
1221	Zapalenie gruczołowe warg	Disorder	100 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
927	Hiperammonemia spowodowana niedoborem syntetazy N-acetyloglutaminowej	Disorder	99 Case(s)
329211	Autosomalna dominująca neowaskularna witreoretinopatia zapalna	Disorder	99 Case(s)
589547	Niepełnosprawność intelektualna, zaburzenie ze spektrum autyzmu oraz opóźnienie rozwoju związane z GRIN2B	Disorder	98 Case(s)
2670	Zespół Piersona	Disorder	98 Case(s)
75381	Torbielowaty obrzęk płamki	Disorder	97 Case(s)
363447	Autosomalny dominujący proksymalny rdzeniowy zanik mięśni o początku w wieku dziecięcym	Disorder	97 Case(s)
333	Lipogranulomatoza Farbera	Disorder	96 Case(s)
293987	Zespół szybko postępująca otyłość dziecięca - dysfunkcja podwzgórza - niedotlenienie - dysregulacja autonomiczna	Disorder	96 Case(s)
599513	Nabyty niedobór czynnika XIII	Disorder	95 Case(s)
52368	Zespół Mohra i Tranebjaerga	Disorder	91 Case(s)
2671	Zespół Neu i Laxova	Disorder	91 Case(s)
742	Niedobór prolidazy	Disorder	90 Case(s)
53719	Zespół Wyburna i Masona	Disorder	90 Case(s)
498228	Guz liściasty prostaty	Disorder	90 Case(s)
2473	Zespół McKusicka i Kaufmana	Disorder	90 Case(s)
1885	Izolowana ektopia soczewki	Disorder	90 Case(s)
157846	Neuroferrytynopatia	Disorder	90 Case(s)
1642	Dystalna monosomia 9p	Disorder	89 Case(s)
96147	Zespół Kleefstra z powodu mikrodelecji 9q34	Subtype of disorder	86 Case(s)
1738	Trisomia 4p	Disorder	85 Case(s)
34587	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru LAMP-2	Disorder	84 Case(s)
3403	Anomalia Uhla	Disorder	84 Case(s)
319182	Zespół Wiedemanna i Steinera	Disorder	84 Case(s)
254519	Mnogie wady wrodzone z powodu ekspresji matczynego wadliwego genu 14q32.2	Disorder	84 Case(s)
599495	Nabyty niedobór czynnika VII	Disorder	83 Case(s)
98961	Dystrofia rogówki Reisa i Bücklersa	Disorder	81 Case(s)
79133	Ogniskowa dysplazja skórna twarzy typu I	Subtype of disorder	81 Case(s)
2635	Dysplazja zmienna typu 1	Disorder	81 Case(s)
98769	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 15/16	Disorder	80 Case(s)
950	Dyzostoza kończynowa	Disorder	80 Case(s)
79315	D-2-acyduria hydroksylglutarowa	Disorder	80 Case(s)
51188	Encefalopatia etylomalonowa	Disorder	80 Case(s)
49827	Zespół niedokrwistości megaloblastycznej wrażliwej na tiaminę	Disorder	80 Case(s)
49	Agnezja prącia	Disorder	80 Case(s)
382	Deficyt metylotransferazy kwasu guanidynooctowego	Disorder	80 Case(s)
3152	Sklerosteoza	Disorder	80 Case(s)
314404	Autosomalny dominujący zespół ataksji mózdkowej, głuchoty i narkolepsji	Disorder	80 Case(s)
238569	Zespół zaburzeń immunologicznych, nieswoistego zapalenia jelit, zapalenia stawów i nawracających infekcji	Disorder	80 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
231401	Alfa-talasemia - zespół mielodysplastyczny	Disorder	80 Case(s)
1935	Wczesna encefalopatia miokloniczna	Disorder	80 Case(s)
1440	Chromosom pierścieniowy 14	Disorder	80 Case(s)
599501	Nabyty niedobór czynnika X	Disorder	77 Case(s)
352577	Ciężkie trudności w karmieniu - zahamowanie wzrostu - małowłowie spowodowane niedoborem ASXL3	Disorder	77 Case(s)
2396	Tłuszczakowatość mózgowo-czaszkowo-skórna	Disorder	77 Case(s)
457193	Autosomalny dominujący zespół niepełnosprawności intelektualnej, wad twarzoczaszki oraz wad serca	Disorder	76 Case(s)
592564	Spektrum zaburzeń związanych z GNAO1 obejmujących opóźnienie rozwoju, drgawki i ruchy mimowolne	Disorder	75 Case(s)
320406	Zespół paraplegia spastyczna-zanik nerwu wzrokowego-neuropatia	Disorder	75 Case(s)
238722	Rodzinne wrodzone ruchy lustrzane	Disorder	75 Case(s)
209981	Zespół IRIDA	Disorder	75 Case(s)
1393	Zespół mózgowo-żebrowo-żuchwowy	Disorder	75 Case(s)
79230	Hemochromatoza typu 2	Disorder	74 Case(s)
561	Zespół Marshalla i Smitha	Disorder	74 Case(s)
659	Okaleczający rogowiec dłoniowo-podeszwowy z płytkami rogowymi wokół naturalnych otworów ciała	Disorder	73 Case(s)
622	Homocystinuria bez acydurii metylomalonowej	Disorder	73 Case(s)
760	Niedobór fosforylasy nukleozydów purynowych	Disorder	72 Case(s)
2196	Pierwotna hipomagnezemia rodzinna z hiperkalciurią i nefrokalcynozą z ciężkim zajęciem narządu wzroku	Subtype of disorder	72 Case(s)
90280	Toczeń odmrozinowy	Disorder	70 Case(s)
79293	Rodzinny Niedobór LCAT	Subtype of disorder	70 Case(s)
79257	GM1 gangliozydoza typu 3	Subtype of disorder	70 Case(s)
65759	Zespół Carpentera	Disorder	70 Case(s)
530983	Zespół Lamba i Shaffer	Disorder	70 Case(s)
404546	DITRA	Disorder	70 Case(s)
369891	Zespół opóźnionego rozwoju i dysmorfii twarzy spowodowany niedoborem MED13L	Disorder	70 Case(s)
357043	Stwardnienie zanikowe boczne typu 4	Disorder	70 Case(s)
3310	Tetrasomia 9p	Disorder	70 Case(s)
32	Niedobór syntetazy glutationowej	Disorder	70 Case(s)
2701	Zaburzenie podobne do zespołu Noonan z luźnymi włosami anagenowymi	Disorder	70 Case(s)
2484	Zespół Melnicka i Needlesa	Disorder	70 Case(s)
2123	Rozlana niemowlęca hemangiomatoza	Disorder	70 Case(s)
2028	Włóknakowatość hialinowa młodzieńcza	Subtype of disorder	70 Case(s)
2006	Pośrodkowy rozszczep wargi/żuchwy	Disorder	70 Case(s)
1442	Zespół pierścieniowego chromosomu 18	Disorder	70 Case(s)
90791	Wrodzony przerost nadnerczy spowodowany niedoborem dehydrogenazy 3-beta-hydroksysteroidowej	Disorder	68 Case(s)
329284	Neurodegeneracja związana z białkiem typu beta-properell	Disorder	68 Case(s)
319581	Autosomalna dominująca mendlowska podatność na choroby	Disorder	68 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
	mykobakteryjne z powodu częściowego niedoboru IFN γ 1		
306669	Zespół hemiparkinsonizm-hemiatrofia	Disorder	68 Case(s)
352328	Zespół MEGDEL	Disorder	67 Case(s)
2554	Zespół ucho - rzepka - niski wzrost	Disorder	67 Case(s)
2062	Postępujący nieinfekcyjny zrost kręgów przednich	Disorder	67 Case(s)
1993	Zespół Pai	Disorder	67 Case(s)
160148	Polipowatość z polipami typu "cap" (czapeczką fibrynową)	Disorder	67 Case(s)
3405	Owrzodzenie pępowiny - atrezja jelit	Disorder	66 Case(s)
2268	Zespół ICF	Disorder	66 Case(s)
90354	Zespół kruchej rogówki	Disorder	65 Case(s)
51636	Zespół WHIM	Disorder	65 Case(s)
2333	Zespół Kenny'ego i Caffey'a	Disorder	65 Case(s)
96184	Zespół Temple spowodowany matczyną jednorodzielską disomią chromosomu 14	Subtype of disorder	64 Case(s)
55595	Autosomalna dominująca dystrofia obręczowo-kończynowa typu 1F	Disorder	64 Case(s)
3242	Zespół Renpenninga	Disorder	64 Case(s)
2990	Autosomalny recesywny zespół mnogich płetwistości	Disorder	64 Case(s)
83473	Mózg olbrzymi - polimikrogyria - polidaktylia zaosiowa - wodogłowie	Disorder	62 Case(s)
75392	Zespół Ehlersa i Danlosa, typ zapalenia przyzębia	Disorder	62 Case(s)
69736	Ostre obustronne odbarwienie tęczówki	Disorder	62 Case(s)
1988	Zespół udowo-twarzowy	Disorder	62 Case(s)
641368	Autosomalny recesywny zespół hiper-IgE z powodu niedoboru ZNF341	Disorder	61 Case(s)
3051	Niepełnosprawność intelektualna - rzadkie włosy - brachydaktylia	Disorder	61 Case(s)
99803	Zespół Haddada	Disorder	60 Case(s)
98870	Wrodzona niedokrwistość dyserytopoetyczna typu III	Disorder	60 Case(s)
969	Dysplazja	Disorder	60 Case(s)
96092	Zespół odwróconej duplikacji/delecji 8p	Disorder	60 Case(s)
90349	Autosomalna recesywna skóra wiotka typu 1	Disorder	60 Case(s)
83467	Zespół Morvana	Disorder	60 Case(s)
79310	Kwasica metylomalonowa reagująca na witaminę B12 typu cblA	Subtype of disorder	60 Case(s)
773	Choroba Refsuma	Disorder	60 Case(s)
721	Zespół szarych płytek	Disorder	60 Case(s)
708	Anomalia Petersa	Disorder	60 Case(s)
677	Pankreatoblastoma	Disorder	60 Case(s)
641829	Zespół ciasnoty powięziowej u noworodka	Disorder	60 Case(s)
599082	Zespół dysmorfii twarzy, zaburzeń widzenia, niepełnosprawności intelektualnej, opóźnienia mowy oraz opóźnionego rozwoju związany CHD3	Disorder	60 Case(s)
52530	Choroba pseudo-Von Willebranda	Disorder	60 Case(s)
468635	Kryptogenne wieloogniskowe wrzodzące zwężające zapalenie jelit	Disorder	60 Case(s)
451607	Pseudochłoniak skóry	Disorder	60 Case(s)
363454	Autosomalny dominujący zanik mięśni odcinka bliższego kręgosłupa związany z BICD2 objawiający się w dzieciństwie	Subtype of disorder	60 Case(s)
352490	Zaburzenie ze spektrum autyzmu z powodu niedoboru AUTS2	Disorder	60 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
3411	Podwójna macica - niedrożna szczątkowa pochwa - agnezja nerki	Disorder	60 Case(s)
300493	Zespół Saglikera	Disorder	60 Case(s)
2995	Zespół mózgowo-czołowo-twarzowy Baraitsera i Wintera	Disorder	60 Case(s)
2771	Zespół Brucka	Disorder	60 Case(s)
2462	Zespół Shprintzena i Goldberga	Disorder	60 Case(s)
2221	Nabyte nadmierne owłosienie typu płodowego	Disorder	60 Case(s)
2067	Zespół GAPO	Disorder	60 Case(s)
1667	Zespół Wolcotta i Rallisona	Disorder	60 Case(s)
159	Niedobór translokazy karnityno-acylokarnitynowej	Disorder	60 Case(s)
158029	Zespół niebieskobarwliwego histiocyta	Disorder	60 Case(s)
156	Niedobór palmitylotransferazy 1A karnityny	Disorder	60 Case(s)
1515	Dysplazja czaszkowo-ektodermalna	Disorder	60 Case(s)
139	Zespół CHILD	Disorder	60 Case(s)
1270	Zespół Bowena i Conradiego	Disorder	60 Case(s)
583097	Wrodzona naciekająca tłuszczakowatość twarzy	Disorder	59 Case(s)
3338	Zespół Toriello i Careya	Disorder	59 Case(s)
57196	Pośrodkowe kondensujące zapalenie obojczyka	Disorder	58 Case(s)
88644	Autosomalna recesywna ataksja typu Beauce'a	Disorder	57 Case(s)
79327	ALG1-CDG	Disorder	57 Case(s)
544254	Encefalopatia epileptyczna i rozwojowa związana z SYNGAP1	Disorder	57 Case(s)
331176	Ciężka wrodzona neutropenia spowodowana niedoborem G6PC3	Disorder	57 Case(s)
90024	Głuchota z aplazją tętnicy błędnika, mikrotiłą i mikrodoncją	Disorder	56 Case(s)
65283	Zespół Timothy'ego	Disorder	56 Case(s)
46	Deficyt liazy adenilobursztynianowej	Disorder	56 Case(s)
3206	Zespół Stüve'a i Wiedemanna	Disorder	56 Case(s)
1777	Zespół Temtamy	Disorder	56 Case(s)
71	Zespół chylomikronemii	Disorder	55 Case(s)
592570	Zespół zaburzeń związanych z TRAF7	Disorder	55 Case(s)
276435	Zespół dolnego motoneuronu osób dorosłych objawiający się w późnym wieku	Disorder	55 Case(s)
2556	Zespół małowocza z liniowym defektem skórny	Disorder	55 Case(s)
1997	Zespół powiekowo-wargowo-zębowy	Disorder	55 Case(s)
83628	Zespół PELVIS	Disorder	54 Case(s)
79320	ALG6-CDG	Disorder	54 Case(s)
57782	Zespół Mazabrauda	Disorder	54 Case(s)
464306	Zespół niepełnosprawności intelektualnej zależny od DYRK1A	Disorder	54 Case(s)
314603	Autosomalna recesywna ataksja spastyczna z leukoencefalopatią	Disorder	54 Case(s)
2833	Zespół sztywnej skóry	Disorder	54 Case(s)
98806	Dystonia pierwotna, typ DYT6	Disorder	53 Case(s)
79099	Śródmiąższowe ziarniniakowe zapalenie skóry z zapaleniem stawów	Disorder	53 Case(s)
69126	Ropne zapalenie stawów - piodermia zgorzelinowa - trądzik	Disorder	53 Case(s)
398088	Dziedziczna kriohydrocytoza z prawidłową stomatyną	Disorder	53 Case(s)
2636	Pierwotna niskorosłość osteodysplastyczna mikrocefaliczna typu 1 i 3	Disorder	53 Case(s)
254516	Opóźnienie rozwoju ruchowego z powodu ekspresji ojcowskiego wadliwego genu 14q32.2	Disorder	53 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
251515	Artrogrypoza dystalna typu 10	Disorder	53 Case(s)
251282	Autosomalna dominująca ataksja spastyczna 1	Disorder	53 Case(s)
178509	Zespół Perry'ego	Disorder	53 Case(s)
79411	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka dystroficzne samopoprawiające się	Disorder	52 Case(s)
449566	Eozynofilowe włóknienie angiocentryczne	Disorder	52 Case(s)
3473	Zespół Zimmermanna i Labanda	Disorder	52 Case(s)
251671	Glejak angiocentryczny	Disorder	52 Case(s)
98767	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 11	Disorder	51 Case(s)
572761	Spektrum małogłowie-niski wzrost-wady kończyn związane z DONSON	Disorder	51 Case(s)
521414	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2DD	Disorder	51 Case(s)
1766	Zespół niewyrównania	Disorder	51 Case(s)
99776	Trisomia mozaikowa 9	Disorder	50 Case(s)
99731	Izolowany Niedobór oksydazy siarczynowej	Subtype of disorder	50 Case(s)
98811	Napadowa dyskineza wywołwana wysiłkiem	Disorder	50 Case(s)
978	Zespół ADULT	Disorder	50 Case(s)
96177	Chromosom pierścieniowy 15	Disorder	50 Case(s)
93600	Pierwotna hiperoksaluria typu 3	Subtype of disorder	50 Case(s)
91496	Zwyrodnienie ciała szklatego i siatkówki typu "płatki śniegu	Disorder	50 Case(s)
90348	Autosomalna dominująca skóra wiotka	Disorder	50 Case(s)
90342	Wariant skóry pergaminowej	Disorder	50 Case(s)
9	Tetrasomia X	Disorder	50 Case(s)
871	Rodzinny postępujący blok serca	Disorder	50 Case(s)
86816	Wrodzona analbuminemia	Disorder	50 Case(s)
868	Niedobór izomerazy triozofosforanowej	Disorder	50 Case(s)
85212	Choroba Gauchera u płodu	Subtype of disorder	50 Case(s)
85136	Leukoencefalopatia torbielowata bez wielkomózgowia	Disorder	50 Case(s)
851	Trombocytopenia Paris i Trousseau	Disorder	50 Case(s)
808	Zespół Seckela	Disorder	50 Case(s)
79500	Zespół DOORS	Disorder	50 Case(s)
79395	Dziedziczna keratoderma zniekształcająca z rybią łuską	Disorder	50 Case(s)
79256	GM1 gangliozydoza typu 2	Subtype of disorder	50 Case(s)
79147	Rodzinna reaktywna perforująca kolagenoza	Disorder	50 Case(s)
79143	Izolowany wrodzony brak paznokci	Disorder	50 Case(s)
75382	Choroba Oguchiego	Disorder	50 Case(s)
712	Niedokrwistość hemolityczna z powodu niedoboru izomerazy glukofosforanowej	Disorder	50 Case(s)
631103	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 48	Disorder	50 Case(s)
574	Monosomia 21	Disorder	50 Case(s)
542310	Leukoencefalopatia ze zwapnieniami i torbielami	Disorder	50 Case(s)
53540	Zespół Goldmanna i Favre'a	Disorder	50 Case(s)
494	Zespół Vohwinkela	Disorder	50 Case(s)
454710	Pemfigoid anty-p200	Disorder	50 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
443197	Protoporfiria erythropoetyczna sprzężona z chromosomem X	Disorder	50 Case(s)
404507	Włókniak chrzęstno-śluzowaty	Disorder	50 Case(s)
40	Dysplazja akromezomeliczna typu Maroteaux	Disorder	50 Case(s)
371428	Spektrum osteoliza wieloogniskowa-guzkowatość-artropatia	Disorder	50 Case(s)
352636	Phalangeal microgeodic syndrome	Disorder	50 Case(s)
33111	Ziarniniakowe zwiotczenie skóry	Disorder	50 Case(s)
3253	Zespół Zlotogora i Ogura	Disorder	50 Case(s)
3130	Zespół Satoyoshi	Disorder	50 Case(s)
3111	Zespół Rotor	Disorder	50 Case(s)
300512	Guz macierzy paznokcia	Disorder	50 Case(s)
29822	Spontaniczna przejściowa hipotermia	Disorder	50 Case(s)
284448	CLIPPERS	Disorder	50 Case(s)
2805	Częściowa agnezja trzustki	Disorder	50 Case(s)
2801	Młodzieńcza postać choroby Pageta	Disorder	50 Case(s)
2461	Zespół Mardena i Walkera	Disorder	50 Case(s)
2407	Zespół krtaniowo-paznokciowo-skórny	Disorder	50 Case(s)
221046	Poikiloderma z neutropenią	Disorder	50 Case(s)
217385	Zespół mikroduplikacji 17p13.3	Disorder	50 Case(s)
2143	Zespół Donnai i Barrowa	Disorder	50 Case(s)
2136	Zespół Hennekama	Disorder	50 Case(s)
208513	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 29	Disorder	50 Case(s)
2078	Geroderma osteodysplastica	Disorder	50 Case(s)
206583	Choroba ciał skrobiowatych u dorosłych	Subtype of disorder	50 Case(s)
1902	Erlichioza	Disorder	50 Case(s)
171929	Trisomia 10p	Disorder	50 Case(s)
1573	Hipotrichoza z młodzieńczym zwyrodnieniem plamki	Disorder	50 Case(s)
1517	Osteochondrodysplazja hipertrichotyczna typu Cantu	Disorder	50 Case(s)
1493	Zespół Vicio	Disorder	50 Case(s)
1444	Chromosom pierścieniowy 20	Disorder	50 Case(s)
1425	Zespół Desbuquoisa	Disorder	50 Case(s)
137888	Zespół uszno-kłyckiowy	Disorder	50 Case(s)
127	Zespół Borjesona, Forssmana i Lehmana	Disorder	50 Case(s)
1253	Zespół Aschera	Disorder	50 Case(s)
1125	Apraksja gałkooruchowa typu Cogana	Disorder	50 Case(s)
1118	Aplazja kości strzałkowej - ektrodaktylia	Disorder	50 Case(s)
103908	Wrodzona biegunka sodowa	Disorder	50 Case(s)
101150	Autosomalna recesywna dystonia reagująca na L-dopa	Disorder	50 Case(s)
100012	Lizencefalia z hipoplazją mózdzku typu B	Disorder	50 Case(s)
70592	Niedobór odporności spowodowany deficytem kinazy-4 związanej z receptorem interleukiny-1	Disorder	49 Case(s)
54251	Aseptyczne ropnie wrażliwe na kortykosteroidy	Disorder	49 Case(s)
319558	Mendłowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu całkowitego niedoboru IL12B	Disorder	49 Case(s)
255229	Neurohepatopatia Navajo	Disorder	49 Case(s)
1873	Zespół Jalili	Disorder	49 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
544469	Zespół neurologiczny związany z PRINE1	Disorder	48 Case(s)
404553	Zapalenie naczyń z powodu niedoboru ADA2	Disorder	48 Case(s)
391372	Zespół niepełnosprawność intelektualna-znaczne opóźnienie mowy-łagodny dysmorfizm	Disorder	48 Case(s)
3447	Zespół Weavera	Disorder	48 Case(s)
2897	Łupież czerwony mieszkowy	Disorder	48 Case(s)
989	Zespół niedorozwoju języka i hipodaktylii	Disorder	47 Case(s)
85162	Neuropatia czuciowa i ruchowa rozpoczynająca się od twarzy	Disorder	47 Case(s)
565909	Dystrofia mięśniowa kończynowo-obrzęczowa związana z kalpainą - 3, D4	Disorder	47 Case(s)
357008	Atypowy zespół hemolityczno-mocznicowy z niedoborem DGKE	Disorder	47 Case(s)
216828	Wrodzona łamliwość kości typu 5	Subtype of disorder	47 Case(s)
1509	Zespół biodrowo-podeszwowo-rzępkowy	Disorder	47 Case(s)
1414	Zespół cholestazy i obrzęku limfatycznego	Disorder	47 Case(s)
97297	Zespół Bohringa i Opitza	Disorder	46 Case(s)
798	Zespół Schinzela i Giediona	Disorder	46 Case(s)
319646	PGM1-CDG	Disorder	46 Case(s)
250994	Zespół mikroduplikacji 1q21.1	Disorder	46 Case(s)
99749	Zespół Kostmanna	Disorder	45 Case(s)
86788	Wrodzona ciężka neutropenia sprzężona z chromosomem X	Disorder	45 Case(s)
53721	Zespół rdzeniowy tętniczo-żylny metameryczny	Disorder	45 Case(s)
284984	Zespół tętniaka i zapalenia kości i stawów	Disorder	45 Case(s)
279947	Zespół choroby postorgazmicznej	Disorder	45 Case(s)
254875	Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, postać miopatyczna	Disorder	45 Case(s)
209932	Dystrofia stożka z wzmocnioną odpowiedzią pręcików	Disorder	45 Case(s)
1955	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 34	Disorder	45 Case(s)
166286	Porokeratotic eccrine ostial and dermal duct nevus	Disorder	45 Case(s)
99938	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2D	Disorder	44 Case(s)
538756	Włókniaki rodzinne liczne o kształcie dysku	Disorder	44 Case(s)
221126	Zespół Fowlera	Disorder	44 Case(s)
168606	Zapalenie skóry podobne do łojotokowego zapalenia skóry z elementami łuszczycopodobnymi	Disorder	44 Case(s)
70594	Dystonia wrażliwa na lewodopę spowodowana niedoborem reduktazy sepiapteryny	Disorder	43 Case(s)
2470	Zespół Matthew i Wooda	Disorder	43 Case(s)
2301	Wrodzony zespół krótkiego jelita	Disorder	43 Case(s)
77301	Monosomia 9q22.3	Disorder	42 Case(s)
352629	Zespół mikrodelecji 16q24.1	Disorder	42 Case(s)
1621	Zespół mikrodelecji 3q13	Disorder	42 Case(s)
398156	Zespół oczno-uszno-czołowo-nosowy	Disorder	41 Case(s)
2907	Dziedziczna poikiloderma z akrokeratozą	Disorder	41 Case(s)
254351	Zespół dystalnej mikrodelecji 7q11.23	Disorder	41 Case(s)
1052	Zespół mozaikowej aneuploidii	Disorder	41 Case(s)
99844	Niedobór adhezji leukocytów typu III	Subtype of disorder	40 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
96148	Monosomia dystalna 10q	Disorder	40 Case(s)
96102	Trisomia dystalna 10q	Disorder	40 Case(s)
95159	Porfiria hepatoerytropoetyczna	Disorder	40 Case(s)
90652	Zespół uszno-podniebienneo-palcowy typu 2	Disorder	40 Case(s)
859	Niedobór transkobalaminy	Disorder	40 Case(s)
79134	Zespół DEND	Disorder	40 Case(s)
79	Wrodzony Niedobór alfa2-antyplazminy	Disorder	40 Case(s)
52022	Zespół Potockiego i Shaffera	Disorder	40 Case(s)
500163	Zespół Witteveen i Kolk	Disorder	40 Case(s)
438117	Zespół Steela	Disorder	40 Case(s)
411777	Uogólniony rozsiany rogowiak kolczystokomórkowy	Disorder	40 Case(s)
324977	Zespół niestabilności proteasomów	Disorder	40 Case(s)
314422	Rak ameloblastyczny	Disorder	40 Case(s)
2971	Peroksysomalny Niedobór oksydazy acetylo-CoA	Disorder	40 Case(s)
2962	Zespół de Barsy'ego	Disorder	40 Case(s)
281190	Wrodzona erytrodermia rybioluskowata siatkowata	Disorder	40 Case(s)
280785	Pęcherzowa rozlana mastocytoza skórna	Subtype of disorder	40 Case(s)
263534	Zlokalizowany zespół złuszczenia się skóry	Disorder	40 Case(s)
257	Postać prosta pęcherzowego oddzielania się naskórka z dystrofią mięśniową	Disorder	40 Case(s)
2457	Dysplazja żuchowo-obończykowa	Disorder	40 Case(s)
24	Acyduria fumarowa	Disorder	40 Case(s)
228384	Zespół mikrodelecji 5q14.3	Subtype of disorder	40 Case(s)
2273	Rybia łuska mieszkowa - łysienie - światłowstręt	Disorder	40 Case(s)
217008	Zespół Bockenheimera	Disorder	40 Case(s)
210548	Zespół wielkogłowie-autyzm	Disorder	40 Case(s)
210122	Wrodzona dysplazja naczyń pęcherzyków płucnych	Disorder	40 Case(s)
1923	Embriofetopatia metimazolowa	Disorder	40 Case(s)
183678	Zespół Hermansky'ego i Pudlaka z neutropenią	Subtype of disorder	40 Case(s)
1832	Śmiertelna dysplazja osteosklerotyczna kości	Disorder	40 Case(s)
1810	Autosomalna dominująca hipohydrotyczna dysplazja ektodermalna	Subtype of disorder	40 Case(s)
1745	Dystalna trisomia 6p	Disorder	40 Case(s)
1742	Trisomia 5p	Disorder	40 Case(s)
1699	Trisomia 12p	Disorder	40 Case(s)
163746	Zespół neurologiczny Waardenburga i Shaha	Disorder	40 Case(s)
140966	Rogowiec dłoniowo-podeszwowy, typ Nagashima	Disorder	40 Case(s)
1369	Zaćma wrodzona - kardiomiopatia przerostowa - miopatia mitochondrialna	Disorder	40 Case(s)
1225	Zespół Ballera i Gerolda	Disorder	40 Case(s)
1023	Wrodzona uogólniona hipertrichoza typu Ambrasa	Subtype of disorder	40 Case(s)
496641	Zespół wczesnej i postępującej rozsianej atrofii mózgu, osłabienia mięśniowego i zaniku nerwu wzrokowego	Disorder	39 Case(s)
458758	Naczyniakośródbłoniak złożony	Disorder	39 Case(s)
391677	Zespół niski wzrost-atrofia nerwu wzrokowego-anomalia Pelgera i Huëta	Disorder	39 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
317473	Pancytopenia spowodowana mutacjami IKZF1	Disorder	39 Case(s)
99852	Zespół Ravine	Disorder	38 Case(s)
91	Niedobór aromatazy	Disorder	38 Case(s)
69085	Zespół kończynowo-sutkowy	Disorder	38 Case(s)
55654	Hipotrichoza prosta	Disorder	38 Case(s)
485350	Zespół niepełnosprawności intelektualnej sprzężony z chromosomem X, związany z CLCN4	Disorder	38 Case(s)
457260	Zespół niepełnosprawności intelektualnej, hipotonii i zaburzeń ruchu sprzężony z chromosomem X	Disorder	38 Case(s)
36	Zespół kończyny-ciało modelowate	Disorder	38 Case(s)
314621	Zdwojenie przysadki mózgowej	Disorder	38 Case(s)
209867	Autosomalne dominujące otworopochodne odwarstwienie siatkówki	Disorder	38 Case(s)
171629	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 35	Disorder	38 Case(s)
1647	Zespół oczno-mózgowo-skrótny	Disorder	38 Case(s)
163696	Zespół mioklonii prowokowanych ruchem i niewydolności nerek	Disorder	38 Case(s)
96334	Ojcowska jednorodzicielska disomia chromosomu 14	Subtype of disorder	37 Case(s)
79406	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka łączące o późnym początku	Disorder	37 Case(s)
596753	Zespół VEXAS	Disorder	37 Case(s)
494428	Samoistna fibroelastoza opłucnowo-śródmięszowa	Disorder	37 Case(s)
493342	Pokrzywka wibracyjna	Disorder	37 Case(s)
391417	Choroba HSD10	Disorder	37 Case(s)
3455	Zespół Wiedemanna i Rautenstraucha	Disorder	37 Case(s)
3208	Izolowany Niedobór reduktazy sukcyńlo-CoQ	Disorder	37 Case(s)
209341	Autosomalny dominujący zanik mięśni odcinka bliższego kręgosłupa związany z DYNC1H1 objawiający się w dzieciństwie	Subtype of disorder	37 Case(s)
100044	Autosomalna dominująca pośrednia choroba Charcota, Mariego i Tootha typu B	Disorder	37 Case(s)
98955	Dystrofia nabłonkowa rogówki Lischa	Disorder	36 Case(s)
98908	Miopatia spichrzania neutralnych tłuszczów	Disorder	36 Case(s)
300573	Polimikrogyria z powodu mutacji TUBB3	Disorder	36 Case(s)
289478	Piodermia zgorzelinowa - trądzik - ropnie mnogie pach	Disorder	36 Case(s)
1855	Dysplazja kręgowa ze zmianami podobnymi do chrząstniaków	Disorder	36 Case(s)
168583	Dziedziczna marskość wątroby u Indian Ameryki Północnej	Subtype of disorder	36 Case(s)
166308	Łagodna dziecięca padaczka ogniskowa z iglicami i falami w linii pośrodkowej podczas snu	Disorder	36 Case(s)
1532	Zespół Gómez, López i Hernández	Disorder	36 Case(s)
101000	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 20	Disorder	36 Case(s)
98773	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 21	Disorder	35 Case(s)
970	Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna typu 2	Disorder	35 Case(s)
96125	Monosomia dystalna 6p	Disorder	35 Case(s)
589905	Zespół dysmorficzny z otyłością, niepełnosprawnością intelektualną i problemami behawioralnymi związany z PHIP	Disorder	35 Case(s)
566231	Oporność na hormon tarczycy spowodowana mutacją receptora alfa hormonu tarczycy	Disorder	35 Case(s)
464311	Zespół niepełnosprawności intelektualnej spowodowany mutacją	Subtype of disorder	35 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
	punktową DYRK1A		
446	Hemochromatoza noworodkowa	Disorder	35 Case(s)
443073	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2S	Disorder	35 Case(s)
3416	Uogólniona hiperostoza korowa	Disorder	35 Case(s)
3275	Synostoza kręgowo-nadgarstkowo-skokowa	Disorder	35 Case(s)
293621	Dystrofia śródbłonna rogówki sprzężona z chromosomem X	Disorder	35 Case(s)
2777	Osteosklerozę osiową	Disorder	35 Case(s)
2117	Zespół Hartsfielda, Bixlera i Demyera	Disorder	35 Case(s)
2040	Wrodzona przetoka oskrzelowo-żółciowa	Disorder	35 Case(s)
198	Zespół rogu potylicznego	Disorder	35 Case(s)
1437	Chromosom pierścieniowy 1	Disorder	35 Case(s)
101001	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 21	Disorder	35 Case(s)
100045	Autosomalna dominująca polineuropatia Charcota, Mariego i Tootha typu C	Disorder	35 Case(s)
100024	Choroba łańcuchów ciężkich Mu	Subtype of disorder	35 Case(s)
943	Acyduria malonowa	Disorder	34 Case(s)
93269	Zespół krótkie zebro-polidaktylia typu Majewskiego	Disorder	34 Case(s)
75496	Zespół Ehlersa i Danlosa, typ progeroidalny	Subtype of disorder	34 Case(s)
398097	Zespół antyfosfolipidowy noworodków	Disorder	34 Case(s)
363528	Zespół niepełnosprawność intelektualna-zez	Disorder	34 Case(s)
353284	Zespół Rubinsteina i Taybiego z powodu haploinsuficencji EP300	Subtype of disorder	34 Case(s)
2953	Zespół Ehlersa i Danlosa mięśniowo-przykurczowy	Disorder	34 Case(s)
2874	Fakomatoza barwnikowo-rogowaciejąca	Disorder	34 Case(s)
1620	Dystalna monosomia 3p	Disorder	34 Case(s)
500150	Zespół wad mózgu, nieprawidłowości mięśniowo-szkieletowych, dysmorfii twarzy i niepełnosprawności intelektualnej	Disorder	33 Case(s)
488280	Zespół duplikacji 14q32	Disorder	33 Case(s)
447977	Postępująca łopatkowo-ramienna dystalna miopatia strzałkowa	Disorder	33 Case(s)
411543	Ciężka nadczynność syntetazy fosforybozylpifosforanu	Subtype of disorder	33 Case(s)
3322	Zespół Hoyerala i Hreidarssona	Disorder	33 Case(s)
3314	Choroba Thiemanna, forma rodzinna	Disorder	33 Case(s)
329457	Artrogrypoza dystalna typu 5D	Disorder	33 Case(s)
3102	Zespół Richieri Costa i Pereira	Disorder	33 Case(s)
300373	Rodzinny gigantyzm dziecięcy	Disorder	33 Case(s)
2795	Policystyczne jajniki - dysfunkcja zwieracza cewki moczowej	Disorder	33 Case(s)
2783	Autosomalna dominująca osteopetroza typu 1	Disorder	33 Case(s)
2406	Zespół zamknięcia	Disorder	33 Case(s)
225123	Hemochromatoza typu 3	Disorder	33 Case(s)
2170	Niedobór metylokobalaminy typu cblG	Subtype of disorder	33 Case(s)
1681	Diprosopia	Disorder	33 Case(s)
1388	Zespół Catela i Manzkego	Disorder	33 Case(s)
123	Zespół Björnstada	Disorder	33 Case(s)
832	Niedobór transferazy sukcylo-CoA:3-ketokwasu CoA	Disorder	32 Case(s)
67039	Segmentalna dysplazja zębowa-szczękowa	Disorder	32 Case(s)
641353	Zespół niemowlęcej neurodegeneracji - postępującej spastyczności -	Disorder	32 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
	niepełnosprawności intelektualnej ze zmianami w istocie białej		
622925	Sprężone z chromosomem X ciężkie syndromiczne rozwarstwienie i tętniak aorty	Disorder	32 Case(s)
617910	Czerniak złośliwy spojówki	Disorder	32 Case(s)
572768	Zespół małogłowia i mikromelii	Subtype of disorder	32 Case(s)
458763	Naczyniakośródbłoniak sieciowaty	Disorder	32 Case(s)
412217	Zespół dystonia-afonia	Disorder	32 Case(s)
35664	Zespół De Barsy'ego związany z ALDH18A1	Subtype of disorder	32 Case(s)
324535	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 11	Disorder	32 Case(s)
3163	Zespół SHORT	Disorder	32 Case(s)
314373	Przewlekła biegunka wieku dziecięcego z powodu nadaktywności cyklazy guanylatowej 2C	Disorder	32 Case(s)
293843	Zespół 3MC	Disorder	32 Case(s)
217371	Ostra dziecięca niewydolność wątroby z powodu defektu syntezy białek kodowanych przez mtDNA	Disorder	32 Case(s)
141096	Nozdrze nadliczbowe	Disorder	32 Case(s)
99898	Mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu całkowitego niedoboru IFNgammaR1	Disorder	31 Case(s)
96173	Chromosom pierścieniowy 9	Disorder	31 Case(s)
431255	Łopatkowo-strzałkowy rdzeniowy zanik mięśni	Disorder	31 Case(s)
231573	Wrodzona nadżerkowa i pęcherzykowa choroba skóry	Disorder	31 Case(s)
1747	Trisomia mozaikowa 7	Disorder	31 Case(s)
1711	Mozaikowa trisomia17	Disorder	31 Case(s)
139485	Autosomalna recesywna ataksja z powodu niedoboru ubichinonu	Disorder	31 Case(s)
99944	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2K	Disorder	30 Case(s)
98970	plamkowa dystrofia rogówki	Disorder	30 Case(s)
98764	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 27	Disorder	30 Case(s)
957	Dysplazja kończynowo-piersiowo-kręgową	Disorder	30 Case(s)
94065	Zespół mikrodelecji 15q24	Subtype of disorder	30 Case(s)
93940	Rozszczep krtaniowo-tchawiczo-przełykowy typu 3	Subtype of disorder	30 Case(s)
93346	Wrodzona dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa typu Strudwicka	Disorder	30 Case(s)
93315	Dysplazja kręgosłupowo-przynasadowa typu 'corner fracture'	Disorder	30 Case(s)
91481	Pierścieniowa torbiel skórzasta rogówki	Disorder	30 Case(s)
91396	Skrytoocze izolowane	Disorder	30 Case(s)
90045	Zespół złego wchłaniania kwasu foliowego	Disorder	30 Case(s)
88924	Autosomalna dominująca wielotorbielowatość nerek typu 1 ze stwardnieniem guzowatym	Disorder	30 Case(s)
85277	Niepełnosprawność intelektualna typu Cantagrela sprzężona z chromosomem X	Disorder	30 Case(s)
85202	Zespół Keutela	Disorder	30 Case(s)
85164	Kamptodaktylia - wysoki wzrost - skolioza - utrata słuchu	Disorder	30 Case(s)
79456	Rozlana mastocytoza skórna	Disorder	30 Case(s)
79292	Choroba rybiego oka	Subtype of disorder	30 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
79157	Niedobór dehydrogenazy 2-metylobutyrylo-CoA	Disorder	30 Case(s)
79155	Encefalopatia spowodowana hydroksykinureninurią	Disorder	30 Case(s)
77298	Anoftalmia/mikroftalmia - zarośnięcie przetyku	Disorder	30 Case(s)
715	Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem kinazy fosforylasy mięśniowej	Disorder	30 Case(s)
66628	Otyłość spowodowana wrodzonym niedoborem leptyny	Subtype of disorder	30 Case(s)
642099	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa z wiotkością stawów typu Beightona	Disorder	30 Case(s)
477650	Reumatyzm fibroblastyczny	Disorder	30 Case(s)
458768	Pierwotny wewnątrzlimfatyczny guz typu angioendotelioma	Disorder	30 Case(s)
397709	Zespół niepełnosprawności intelektualnej, grubych rysów twarzy, wielkogłowie i hipotrofii mózgu	Disorder	30 Case(s)
34592	Niedobór odporności z powodu wadliwej ekspresji HLA klasy 1	Disorder	30 Case(s)
3352	Zespół włosowo-zębowo-kostny	Disorder	30 Case(s)
3266	Izolowana synostoza ramiennie-promieniowo-łokciowa	Disorder	30 Case(s)
3258	Zespół Cenani i Lenza	Disorder	30 Case(s)
3005	Choroba Pyle'a	Disorder	30 Case(s)
29	Kwasica mewalonianowa	Subtype of disorder	30 Case(s)
2849	Zespół Perlmana	Disorder	30 Case(s)
2834	Zespół pomarszczonej skóry	Subtype of disorder	30 Case(s)
2763	Osteokraniostenozą	Disorder	30 Case(s)
275523	Autoimmunologiczna choroba limfoproliferacyjna Dianzaniego	Disorder	30 Case(s)
2746	Opsizmodysplazja	Disorder	30 Case(s)
2733	Omodysplazja	Disorder	30 Case(s)
2728	Zespół zwężenia szpary powiekowej i niepełnosprawności intelektualnej typu Ohdo	Disorder	30 Case(s)
2721	Dysplazja zębów-paznokciowo-skinna	Disorder	30 Case(s)
246	Pozaościowa dyzostoza kończynowo-twarzowa	Disorder	30 Case(s)
238446	Zespół mikroduplikacji 15q11q13	Disorder	30 Case(s)
228415	Zespół mikroduplikacji 5q35	Disorder	30 Case(s)
228236	Linijna elastozą ogniskową skóry	Disorder	30 Case(s)
228116	Zespół Hughesa i Stovina	Disorder	30 Case(s)
220295	Kompleks skóra pergaminowa/zespół Cockayne'a	Disorder	30 Case(s)
209943	Zespół IRVAN	Disorder	30 Case(s)
209370	Ciężka encefalopatia noworodkowa z małogłowie	Disorder	30 Case(s)
2063	Połączenie śledzionowo-mosznowe - wady kończyn - małozuchwie	Disorder	30 Case(s)
2036	Zespół skóry głowy-ucha-sutka	Disorder	30 Case(s)
178345	Zespół nadmiaru aromatazy	Disorder	30 Case(s)
1752	Trisomia 8q	Disorder	30 Case(s)
1662	Dermopatia restrykcyjna	Disorder	30 Case(s)
1596	Dystalna monosomia 15q	Disorder	30 Case(s)
1545	Zespół Crisponego	Disorder	30 Case(s)
1525	Osteoartropatia czaszkowa	Disorder	30 Case(s)
1427	Dysplazja uszno - kręgowo-wielkonasadowa	Disorder	30 Case(s)
141163	Ankyloza językowo-podniebienna	Disorder	30 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
140933	Linijna atrofodermia Moulina	Disorder	30 Case(s)
139552	Dystalna dziedziczna neuropatia ruchowa, typ Dżarasz	Disorder	30 Case(s)
137834	Zespół Franka i Ter Haara	Disorder	30 Case(s)
1314	Symetryczne zwapnienia wzgórza	Disorder	30 Case(s)
1229	Wrodzony zespół podobny do wewnątrzmacicznego zakażenia płodu	Disorder	30 Case(s)
572773	Zespół małogłowa, niskiego wzrostu i wad kończyn	Subtype of disorder	29 Case(s)
466775	Autosomalna recesywna choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2X	Disorder	29 Case(s)
3255	Zespół Filippi	Disorder	29 Case(s)
2753	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 4	Disorder	29 Case(s)
2460	Zespół Van den Ende i Gupta	Disorder	29 Case(s)
139444	Leukoencefalopatia z obustronnymi torbielami przedniego płata skroniowego	Disorder	29 Case(s)
1186	Dziecięca ataksja rdzeniowo-mózdkowa	Disorder	29 Case(s)
99812	Zespół LIG4	Disorder	28 Case(s)
85173	Zespół IMAGe	Disorder	28 Case(s)
79124	Choroba zarostowa żył wątrobowych - Niedobór odporności	Disorder	28 Case(s)
521258	Zespół mikroduplikacji Xq25	Disorder	28 Case(s)
50814	Dysplazja czaszkowo-soczewkowato-szwowa	Disorder	28 Case(s)
468631	Niskorosłość mikrocefaliczna spowodowana niedoborem RTTN	Disorder	28 Case(s)
457077	Zespół TAFRO	Disorder	28 Case(s)
398069	Zespół Pradera i Willego z powodu mutacji punktowej	Disorder	28 Case(s)
391392	Zespół rodzinnego bólu epizodycznego z przewagą w kończynach dolnych	Subtype of disorder	28 Case(s)
3459	Zespół Wilsona i Turnera	Disorder	28 Case(s)
34528	Autosomalna dominująca pierwotna hipomagnezemia z hipokalcurią	Disorder	28 Case(s)
329466	Autosomalna dominująca dystonia ogniskowa, DYT25	Disorder	28 Case(s)
314022	Gruzołakorak żołądka i proksymalna polipowatość żołądka	Disorder	28 Case(s)
276193	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 35	Disorder	28 Case(s)
228174	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2N	Disorder	28 Case(s)
2220	Hipertrichoza łokciowa	Disorder	28 Case(s)
163681	Dysplazja kory mózgowej z padaczką ogniskową	Disorder	28 Case(s)
139547	Dystalny rdzeniowy zanik mięśni typu 3	Disorder	28 Case(s)
96078	Zespół mikroduplikacji 16p13.3	Disorder	27 Case(s)
95434	Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa - wtręty sakadyczne	Disorder	27 Case(s)
93358	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa ze skróceniem kończyn i nieprawidłowym wapnieniem	Disorder	27 Case(s)
592574	Zespół Menkego i Hennekama	Disorder	27 Case(s)
586130	Sporadyczna śmiertelna bezsenność	Disorder	27 Case(s)
466	Śmiertelna bezsenność rodzinna	Disorder	27 Case(s)
329235	Ośrodkowa wrodzona niedoczynność tarczycy sprzężona z chromosomem X z powiększeniem jąder o późnym początku	Disorder	27 Case(s)
319635	Amyloidoza skórna z dyschromią	Disorder	27 Case(s)
313808	Dziedziczna rozlana leukoencefalopatia ze sferoidami aksonalnymi i pigmentacją gleju	Disorder	27 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
280133	Niedobór C3 składnika układu dopełniacza	Disorder	27 Case(s)
2623	Dysplazja geleofizyczna	Disorder	27 Case(s)
261250	Zespół mikrodelecji 16q24.3	Disorder	27 Case(s)
251287	Łagodna koncentryczna pierścieniowa dystrofia plamki	Disorder	27 Case(s)
2169	Niedobór metylokobalaminy typu cblE	Subtype of disorder	27 Case(s)
1040	Anadysplazja przynasadowa	Disorder	27 Case(s)
100993	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 12	Disorder	27 Case(s)
98771	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 18	Disorder	26 Case(s)
52994	Mięsak gładkokomórkowy oczodołu	Disorder	26 Case(s)
488613	Zespół całościowego zaburzenia rozwoju, wad neuro-ocnych, drgawek oraz niepełnosprawności intelektualnej	Disorder	26 Case(s)
40366	Embriopatia acytretynowa/etretynatowa	Disorder	26 Case(s)
357332	Syndaktylia - kamptodaktylia i klinodaktylia piątych palców - rozszczep palców stóp	Disorder	26 Case(s)
2574	Zespół Moynahana	Disorder	26 Case(s)
199343	Zespół EAST	Disorder	26 Case(s)
1974	Autosomalny recesywny zespół twarzowo-palcowo-płciowy	Disorder	26 Case(s)
1262	Zespół Bööka	Disorder	26 Case(s)
93109	Wrodzone poszerzenie kielichów nerek	Disorder	25 Case(s)
85203	Zespół kończynowo-piersiowy	Disorder	25 Case(s)
79319	MPI-CDG	Disorder	25 Case(s)
7	Zespół 3C	Disorder	25 Case(s)
637061	Izolowana hipoplazja nerwu wzrokowego	Disorder	25 Case(s)
56305	Atelosteogeneza typu III	Disorder	25 Case(s)
56304	Atelosteogeneza typu II	Disorder	25 Case(s)
54028	Zespół plummera i Vinsona	Disorder	25 Case(s)
527497	Autosomalna, recesywna leukodystrofia hipomielinizująca związana z NKX6-2	Disorder	25 Case(s)
50944	Zespół Schopfa, Schulza i Passarge'a	Disorder	25 Case(s)
488632	Zespół niepełnosprawności intelektualnej związany z TBCK	Disorder	25 Case(s)
458803	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typ 42	Disorder	25 Case(s)
453499	Zespół zaburzeń neurorozwojowych-dysmorfii twarzoczaszki-wady serca-anomalii szkieletowych	Disorder	25 Case(s)
397941	MAN1B1-CDG	Disorder	25 Case(s)
39041	Zespół Omenna	Disorder	25 Case(s)
3472	Zespół Yunisa i Varona	Disorder	25 Case(s)
314597	Zespół Chudley'a i McCullougha	Disorder	25 Case(s)
281122	Samowyleczalny zespół dziecka kolodionowego	Disorder	25 Case(s)
268249	Embriopatia spowodowana mykofenolanem mofetilu	Disorder	25 Case(s)
251019	Zespół mikrodelecji 2q32q33	Disorder	25 Case(s)
2499	Metachondromatoza	Disorder	25 Case(s)
230	Niedobór beta-hydroksylazy dopaminy	Disorder	25 Case(s)
1715	Trisomia 18p	Disorder	25 Case(s)
1519	Zespół hiperteloryzmu związany z SPECC1L	Disorder	25 Case(s)
1448	Chromosom pierścieniowy 6	Disorder	25 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
98972	Dystrofia centralnego zmnętnienia François	Disorder	24 Case(s)
97234	Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem mutazy fosfoglicerynianu	Disorder	24 Case(s)
66629	Zespół okrężnicy olbrzymiej Goldberga i Shprintzena	Disorder	24 Case(s)
488333	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2W	Disorder	24 Case(s)
487809	Zapalenie kolagenowe żołądka wieku dziecięcego	Disorder	24 Case(s)
480864	Zespół nawracającego przełomu metabolicznego o charakterze encefalomiopatii, rabdomiolizy, arytmii serca i niepełnosprawności intelektualnej	Disorder	24 Case(s)
438216	Zespół ciężkiej hipotonii noworodkowej, napadów padaczkowych i encefalopatii zależny od PURA spowodowany mutacją punktową	Subtype of disorder	24 Case(s)
438213	Zespół ciężkiej hipotonii noworodkowej, napadów padaczkowych i encefalopatii zależny od PURA	Disorder	24 Case(s)
401973	Zespół MEND	Disorder	24 Case(s)
399096	Anoktaminopatia dystalna	Disorder	24 Case(s)
313846	Rodzinna telangiektazja skórna i zespół predyspozycji do nowotworów ustno-gardłowych	Disorder	24 Case(s)
300525	Pseudohipoaldosteronizm typu 2D	Subtype of disorder	24 Case(s)
300496	Zespół mnogie wady wrodzone-hipotonia-drgawki typu 2	Disorder	24 Case(s)
251383	Zespół CK	Disorder	24 Case(s)
247262	Zespół hipofosfatazji-niepełnosprawności intelektualnej	Disorder	24 Case(s)
209902	Hipercholesterolemia z powodu niedoboru 7alfa-hydroksylazy cholesterolu	Disorder	24 Case(s)
2069	Zespół żołądkowo-skróny	Disorder	24 Case(s)
183713	Ropne zakażenia bakteryjne z powodu niedoboru MyD88	Disorder	24 Case(s)
171607	Paraplegia spastyczna sprzężona z chromosomem X typu 34	Disorder	24 Case(s)
1490	Dystrofia rogówki - głuchota odbiorcza	Disorder	24 Case(s)
1361	Niedobór karnozydazy	Disorder	24 Case(s)
1234	Dysplazja uszno-kostna Bartsocasa i Papasa	Disorder	24 Case(s)
99901	Niedobór dehydrogenazy 9 acyl-CoA	Disorder	23 Case(s)
93329	Autosomalna recesywna omodysplazja	Subtype of disorder	23 Case(s)
597939	Eutyreoza z dysprealbuminemiczną hipertyroksynemią	Disorder	23 Case(s)
569821	Wrodzony pierwotny obrzęk limfatyczny Gordona	Disorder	23 Case(s)
538574	Zespół rogowca dłoni i stóp i dziedzicznej neuropatii czuciowej i ruchowej	Disorder	23 Case(s)
477817	Zespół duplikacji przyległych genów PMP22-RAI1	Disorder	23 Case(s)
445018	Złożony Niedobór odporności spowodowany niedoborem LRBA	Disorder	23 Case(s)
411493	Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 10	Disorder	23 Case(s)
364198	Dwudzielna kość skokowa	Disorder	23 Case(s)
314588	Tetrasomia dystalna 15q	Subtype of disorder	23 Case(s)
261652	Zespół Kleefta z powodu mutacji punktowej	Subtype of disorder	23 Case(s)
238475	Rodzinna hipercholanemia/podwyższone stężenie kwasów żółciowych w osoczu	Disorder	23 Case(s)
1782	Dysosteosklerozia	Disorder	23 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
1617	Zespół mikrodelecji 2q24	Subtype of disorder	23 Case(s)
157973	Wrodzona dystrofia mięśniowa spowodowana mutacją LMNA	Disorder	23 Case(s)
101028	Niedobór transaldolazy	Disorder	23 Case(s)
98805	Dystonia pierwotna, typ DYT4	Disorder	22 Case(s)
94063	Zespół mikrodelecji 12q14	Disorder	22 Case(s)
93953	Rodzinna torbiel przewodu tarczowo-językowego	Disorder	22 Case(s)
91387	Rodzinny tętniak aorty piersiowej i rozwarstwienie aorty	Disorder	22 Case(s)
85282	Zespół MEHMO	Disorder	22 Case(s)
85201	Zespół płciowo-rzepkowy	Disorder	22 Case(s)
85191	Dysplazja Singletona i Mertena	Disorder	22 Case(s)
79499	Zespół autosomalnie dominującej głuchoty i onychodystrofii	Disorder	22 Case(s)
71271	Rozszczep ręki - rozszczep stopy - głuchota	Disorder	22 Case(s)
542306	Zespół niepełnosprawności intelektualnej i arytmii serca związany z GNB5	Disorder	22 Case(s)
528105	Zespół hipohydrozy-zaburzeń elektrolitowych-niewydolności gruczołu łzowego-rybiej łuski-suchości jamy ustnej	Disorder	22 Case(s)
466943	Zespół dysmorfii twarzy, opóźnienia w rozwoju i zaburzeń zachowania związany z WAC	Disorder	22 Case(s)
464738	Zespół Basel-Vanagaite i Smirin-Yosef	Disorder	22 Case(s)
445038	Zespół kwasicy 3-metyloglutakonowej, zaćmy noworodkowej, zaburzeń neurologicznych oraz wrodzonej neutropenii	Disorder	22 Case(s)
431272	Dystrofia łopatkowo-strzałkowa sprzężona z chromosomem X	Disorder	22 Case(s)
398173	Ogniskowa dysplazja skóry twarzy typu II	Subtype of disorder	22 Case(s)
363677	Autosomalna recesywna miopatia z oftalmoplegią zewnętrzną o początku w wieku dziecięcym	Disorder	22 Case(s)
329195	Opóźnienie rozwoju z zaburzeniem ze spektrum autyzmu i niestabilnością chodu	Disorder	22 Case(s)
314718	Zespół śmiertelnej arteriopatii z powodu niedoboru fibuliny-4	Disorder	22 Case(s)
269229	Dysplazja nakrywki mostu	Disorder	22 Case(s)
2492	Wady poprzeczne kończyn - wada serca	Disorder	22 Case(s)
247820	Zespół dysplazja ektodermalna - syndaktylia	Disorder	22 Case(s)
228423	Spektrum niedoboru GATA2	Disorder	22 Case(s)
209908	Izolowana dziecięca apraksja mowy	Disorder	22 Case(s)
1827	Kończynowa dysplazja czołowo-nosowa	Disorder	22 Case(s)
1723	Trisomia mozaikowa 2	Disorder	22 Case(s)
168612	Wrodzony Niedobór alfa-fetoproteiny	Disorder	22 Case(s)
163690	Zespół hipotonia - cystynuria	Disorder	22 Case(s)
93606	Zespół nerczycowy z nieprawidłową antydiurezą	Disorder	21 Case(s)
93114	Polineuropatia Charcot, Marie i Tooth typu E o dziedziczeniu autosomalnym dominującym	Disorder	21 Case(s)
79091	Dziedziczna miopatia z ciałkami wtrętowymi - przykurcze stawów - oftalmoplegia	Disorder	21 Case(s)
69082	Zespół zębowo-włosowo-paznokciowo-palcowo-dłoniowy	Disorder	21 Case(s)
66625	Zespół mózgowo-oczno-nosowy	Disorder	21 Case(s)
542301	Ciężki złożony niedobór odporności z powodu deficytu CARMIL2	Disorder	21 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
482077	Autosomalna dominująca choroba małych naczyń mózgu zależna od HTRA-1	Disorder	21 Case(s)
468672	Zespół szczelinowatego wielkoocza i rogówki małej	Disorder	21 Case(s)
466768	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2Z	Disorder	21 Case(s)
447964	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2V	Disorder	21 Case(s)
402003	Autosomalna dominująca ogniskowa nie epidermolityczna keratoderma dłoni i stóp z pęcherzami stóp	Disorder	21 Case(s)
401869	Zespół śmiertelnej mnogiej dysfunkcji mitochondriów typu 1	Disorder	21 Case(s)
398189	Ogniskowa dysplazja skóry twarzy typu IV	Subtype of disorder	21 Case(s)
391389	Zespół rodzinnego bólu epizodycznego z przewagą w górnej części ciała	Subtype of disorder	21 Case(s)
363649	Zespół hipoplazji zuchwy-głuchoty-cech progeroidalnych-lipodystrofii	Disorder	21 Case(s)
324972	Zespół MAGIC	Disorder	21 Case(s)
3063	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X typu Snydera	Disorder	21 Case(s)
221145	Wiotka skóra z ciężkimi anomaliami płucnymi, żołądkowo-jelitowymi i moczowymi	Disorder	21 Case(s)
199326	Izolowana autosomalnie dominująca hipomagnezemia, typ Glaudemansa	Disorder	21 Case(s)
171881	Miopatia czapeczek	Disorder	21 Case(s)
168593	Nagła śmierć niemowląt - dysgeneza jąder	Disorder	21 Case(s)
1578	Niedobór dehydratazy karbinoloaminowej pteryny	Subtype of disorder	21 Case(s)
98791	Zespół alfa-talasemii i niepełnosprawności intelektualnej sprzężony z chromosomem 16	Disorder	20 Case(s)
98768	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 13	Disorder	20 Case(s)
97232	Miopatia "odcisków palców	Disorder	20 Case(s)
971	Zespół kończynowo-nerkowy	Disorder	20 Case(s)
96175	Chromosom pierścieniowy 11	Disorder	20 Case(s)
93941	Rozszczep krtaniowo-tchawiczo-przełykowy typu 4	Subtype of disorder	20 Case(s)
88642	Kanałopatia z towarzyszącym wrodzonym brakiem wrażliwości na ból	Disorder	20 Case(s)
88639	Neurodegeneracja spowodowana niedoborem hydrolazy 3-hydroksyizobutyrylo-CoA	Disorder	20 Case(s)
88628	Ataksja słupa tylnego - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki	Disorder	20 Case(s)
86920	Dermopatia barwnikowo-siateczkowa	Disorder	20 Case(s)
86919	Rogowiec dłoni i stóp - klinodaktylia	Disorder	20 Case(s)
86797	Atypowy liszaj śluzowaty	Disorder	20 Case(s)
85192	Ubytki w sklepieniu czaszki typu "doughnut" - kruchość kości	Disorder	20 Case(s)
83616	Różyczkowe zapalenie mózgu	Disorder	20 Case(s)
79476	Choroba Griscelliego typu 1	Subtype of disorder	20 Case(s)
79154	Acyduria 2-aminoadypino 2-oksyadypinowa	Disorder	20 Case(s)
79084	Rodzinna lipodystrofia częściowa, typ Köbberlinga	Disorder	20 Case(s)
73271	Skaza krwotoczna spowodowana defektem receptora kolagenu	Disorder	20 Case(s)
71289	Synostoza promieniowo-łokciowa - małopłytkowość	Disorder	20 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
	amegakariocytowa		
69723	Tyrozynemia typu 3	Disorder	20 Case(s)
69084	Dysplazja ektodermalna włosów i paznokci	Disorder	20 Case(s)
67046	Kwasica 3-metyloglutakonowa typu 1	Disorder	20 Case(s)
641380	Zespół PAPASH	Disorder	20 Case(s)
63442	Dysplazja paliczków w kształcie aniołów i nasad kości	Disorder	20 Case(s)
599376	Hipomielinizacja struktur z wczesnym wytwarzaniem mieliny	Disorder	20 Case(s)
53583	Napadowa choreoatetoz dystoniczna z epizodyczną ataksją i spastycznością	Disorder	20 Case(s)
457240	Zespół niepełnosprawności intelektualnej, niskiego wzrostu i nadwagi sprzężony z chromosomem X	Disorder	20 Case(s)
455	Nadmierne rogowacenie epidermialne powierzchowne	Disorder	20 Case(s)
448242	Brachyolmia, typ recesywny	Disorder	20 Case(s)
443811	PGM3-CDG	Disorder	20 Case(s)
420179	Zespół nadmiernego wzrostu Malana	Disorder	20 Case(s)
391376	Zespół wrodzone małogłowie-ciężka encefalopatia- postępujący zanik mózgu	Disorder	20 Case(s)
369897	Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, postać encefalomiopatyczna ze zróżnicowanymi wadami twarzoczaszki	Disorder	20 Case(s)
3387	Izolowana przednia hipertrichoza szyi	Disorder	20 Case(s)
33445	Neuroektodermalna choroba melanolizosomalna	Disorder	20 Case(s)
3137	Niedobór alfa-N-acetylgalaktozaminidazy	Disorder	20 Case(s)
309854	Zespół marskość wątroby-dystonia-policytomia-hipermanganemia	Disorder	20 Case(s)
3021	Zespół RAPADILINO	Disorder	20 Case(s)
30	Dziedziczna kwasica orotowa	Disorder	20 Case(s)
289863	Atypowa encefalopatia glicynowa	Subtype of disorder	20 Case(s)
2847	Defekt osierdza i przepony	Disorder	20 Case(s)
280779	Kolagenowa waskulopatia skórna	Disorder	20 Case(s)
2755	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 8	Disorder	20 Case(s)
2751	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 2	Disorder	20 Case(s)
2717	Zespół oczno-włosowo-odbytowy	Disorder	20 Case(s)
268114	Autoimmunologiczna choroba leukoproliferacyjna związana z RAS	Disorder	20 Case(s)
26137	Młodzieńcze zapalenie tętnicy skroniowej	Disorder	20 Case(s)
251393	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka zlokalizowane łączące	Disorder	20 Case(s)
251061	Zespół mikrodelecji 7q31	Disorder	20 Case(s)
251028	Zespół mikrodelecji 2q33.1	Subtype of disorder	20 Case(s)
247522	Pierwotna dyskineza rzęsek - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki	Disorder	20 Case(s)
2394	Niedobór dehydrogenazy pirogronianowej E3	Subtype of disorder	20 Case(s)
2375	Porażenie mięśnia odwodziela krtani - niepełnosprawność intelektualna	Disorder	20 Case(s)
228247	Nabyte kępki żółte rzekome	Disorder	20 Case(s)
228179	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2M	Disorder	20 Case(s)
2021	Fibrochondrogeneza	Disorder	20 Case(s)
1807	Ogniskowa dysplazja skóry twarzy typu III	Subtype of disorder	20 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
178364	Syndromiczne małowocze typu 5	Disorder	20 Case(s)
1513	Dysplazja czaszkowo-trzonowa	Disorder	20 Case(s)
1466	Zespół COFS	Subtype of disorder	20 Case(s)
1447	Chromosom pierścieniowy 4	Disorder	20 Case(s)
139455	Autosomalna recesywna bestrofinopatia	Disorder	20 Case(s)
1394	Dysplazja mózgowo-twarzowo-piersiowa	Disorder	20 Case(s)
1387	Zaćma - niepełnosprawność intelektualna - hipogonadyzm	Disorder	20 Case(s)
1358	Zespół Carey'ego, Finemana i Zitera	Disorder	20 Case(s)
1134	Brak nosa	Disorder	20 Case(s)
101110	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 20	Disorder	20 Case(s)
100976	Rybia łuska typu Bathing suit	Disorder	20 Case(s)
100043	Autosomalna dominująca pośrednia choroba Charcota, Mariego i Tootha typu A	Disorder	20 Case(s)
935	Dysplazja szkieletowa krótkich kończyn z ciężkim złożonym niedoborem odporności	Disorder	19 Case(s)
89838	Autosomalne recesywne pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać prosta	Disorder	19 Case(s)
75857	Zespół delecji terminalnej 6q	Disorder	19 Case(s)
597623	Zespół regresywnego zaburzenia neurorozwojowego, dystonii, napadów drgawkowych związany z IRF2BPL	Disorder	19 Case(s)
529962	Zespół mikrodelecji 17q24.2	Disorder	19 Case(s)
505248	Zespół podobny do mukopolisacharydoz z wadami wrodzonymi serca i zaburzeniami hematopoetycznymi	Disorder	19 Case(s)
497757	Autosomalnie dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha związana z MME typu 2	Disorder	19 Case(s)
494433	Zespół MIRAGE	Disorder	19 Case(s)
482601	Miopatia dystalna zależna od syntetazy adenylbursztynianowej-1	Disorder	19 Case(s)
466962	Mięsak klatki piersiowej z deficytem SMARCA4	Disorder	19 Case(s)
438159	Wieloustrojowa choroba autoimmunologiczna o wczesnym początku zależna od STAT3	Disorder	19 Case(s)
43115	Dziedziczna miopatia z kwasicą mleczanową spowodowana niedoborem ISCU	Disorder	19 Case(s)
397946	Autosomalna paraplegia spastyczna typu 58	Disorder	19 Case(s)
391320	Skaza krwotoczna Zachodniego Teksasu	Subtype of disorder	19 Case(s)
352662	Zespół dyzkeratozy wewnątrznałonkowej rogówki z hiperkeratozą dłoniowo-podeszwową i dyzkeratozą gardła	Disorder	19 Case(s)
3339	Zespół Toriello, Lacassie i Droste	Disorder	19 Case(s)
3145	Cukrzyca nerkowa - wapnienie wewnątrzczaszkowe	Disorder	19 Case(s)
284169	Zespół dysmorfii twarzy, opóźnienia rozwoju i zaburzeń zachowania spowodowany mikrodelecją 10p11.21p12.31	Subtype of disorder	19 Case(s)
280671	Wrodzona dystrofia mięśniowa z powodu defektu biosyntezy fosfatydylocholiny	Disorder	19 Case(s)
2707	Zespół oczno-mózgowo-twarzowy typu Kaufmana	Disorder	19 Case(s)
268261	Zespół niepełnosprawności intelektualnej związany z DYRK1A spowodowany mikrodelecją 21q22.13q22.2	Subtype of disorder	19 Case(s)
251046	Zespół mikrodelecji 6p22	Disorder	19 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
247868	Dziedziczny zespół gorączki okresowej związany z NLRP12	Disorder	19 Case(s)
2399	Zespół tłuszczaka nosowo-powiekowego i szczeliny oka	Disorder	19 Case(s)
228410	Zespół wielozastawkowej choroby serca	Disorder	19 Case(s)
228387	Dysplazja kręgosłupowo-wielkonasadowo-nasadowa	Disorder	19 Case(s)
178487	Botulizm jelitowy dorosłych	Subtype of disorder	19 Case(s)
171848	Polineuropatia - utrata słuchu - ataksja - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - zaćma	Disorder	19 Case(s)
139447	Postępująca leukoencefalopatia z powstawaniem jam	Disorder	19 Case(s)
139441	Hipomielinizacja z zanikiem zwojów podstawnych i mózdzku	Disorder	19 Case(s)
99741	Zespół Kinga i Denborougha	Disorder	18 Case(s)
96171	Chromosom pierścieniowy 2	Disorder	18 Case(s)
86309	DPAGT1-CDG	Disorder	18 Case(s)
85167	Dysplazja kręgowo-przynasadowa - dystrofia czopków i pręcików	Disorder	18 Case(s)
66637	Diafanospondylodysostozą	Disorder	18 Case(s)
643549	Zespół Hao-Fountaina	Disorder	18 Case(s)
637051	Zapalenie mózgu wywołane wirusem Borna	Disorder	18 Case(s)
613274	Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 14	Disorder	18 Case(s)
589856	Zespół zarośnięcia nozdrzy tylnych, braku brodawek sutkowych, niedoczynności tarczycy, opóźnionego dojrzewania i niskiego wzrostu	Disorder	18 Case(s)
508498	Zespół niepełnosprawności intelektualnej-wad serca-niskiego wzrostu-niestabilności stawów	Disorder	18 Case(s)
481152	Małogłowie - postępująca leukoencefalopatia zależne od PYCR2	Disorder	18 Case(s)
468641	Przewlekła enteropatia związana z genem SLC02A1	Disorder	18 Case(s)
370046	Didimos aplastycznołojowe	Disorder	18 Case(s)
369962	Kwasica metylomalonowa z homocystynurią, typu cblX	Subtype of disorder	18 Case(s)
363417	Zespół brachydaktylii przedosiowej Temtamy	Disorder	18 Case(s)
324588	Rodzinna dyskinezja i miokimia twarzy	Disorder	18 Case(s)
319569	Autosomalna recesywna mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu częściowego niedoboru IFNgammaR1	Disorder	18 Case(s)
300319	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2P	Disorder	18 Case(s)
261344	Trisomia 1q	Disorder	18 Case(s)
251523	Nadmierne stężenie cynku i kalprotektyny we krwi	Disorder	18 Case(s)
2501	Chondrodysplazja przynasadowa typu Spahra	Disorder	18 Case(s)
238505	Autosomalna recesywna choroba limfoproliferacyjna	Disorder	18 Case(s)
2353	Zespół Schilbacha i Rotta	Disorder	18 Case(s)
228402	Zespół mikrodelecji 2q23.1	Disorder	18 Case(s)
171719	Luźna skóra-zespół marfanoidalny	Disorder	18 Case(s)
158025	Dziedziczna postępująca histiocytoza śluzowa	Disorder	18 Case(s)
1449	Chromosom pierścieniowy 7	Disorder	18 Case(s)
1441	Chromosom pierścieniowy 17	Disorder	18 Case(s)
139515	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4J	Disorder	18 Case(s)
1272	Zespół Fine'a i Lubinsky'ego	Disorder	18 Case(s)
99853	Leukodystrofia z niedoczynnością jajników / Owarioleukodystrofia	Subtype of disorder	17 Case(s)
93282	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa typu pakistańskiego	Disorder	17 Case(s)
91131	DK1-CDG	Disorder	17 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
79283	Kwasica metylomalonowa z homocystynurią typu cbID	Subtype of disorder	17 Case(s)
69744	Ograniczona hipokeratoza dłoniowo-podeszwowa	Disorder	17 Case(s)
633004	Związany z KDM3B zespół niepełnosprawności intelektualnej, dysmorfii twarzy i niskiego wzrostu	Disorder	17 Case(s)
631085	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 86	Disorder	17 Case(s)
560	Zespół Marshalla	Disorder	17 Case(s)
543470	Zespół atrofii nerwu wzrokowego, ataksji, obwodowej neuropatii i całościowego opóźnienia rozwoju	Disorder	17 Case(s)
502434	Zespół niepełnosprawności intelektualnej, dysmorfii twarzy i refluku żołądkowo-przełykowego związany z STAG1	Disorder	17 Case(s)
500533	Zespół wielowodzia, padaczki objawowej i megalencefalii	Disorder	17 Case(s)
480880	Dysmorfia twarzy-niski wzrost-atreza nozdrzy-niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X występująca u kobiet	Disorder	17 Case(s)
477673	Zespół mikrocefalii postnatalnej, hipotonii niemowlęcej, diplegii spastycznej, dyzartrii i niepełnosprawności intelektualnej	Disorder	17 Case(s)
464760	Rodzinna jamista anomalia tarczy nerwu wzrokowego	Disorder	17 Case(s)
436159	Autoimmunizacyjny zespół limfoproliferacyjny spowodowany haploinsuficjencją CTLA4	Disorder	17 Case(s)
435988	Zespół przewlekłej dysarytmii przedsionkowo i jelitowej	Disorder	17 Case(s)
404443	Zespół wysoki wzrost-niepełnosprawność intelektualna-dysmorfia twarzy	Disorder	17 Case(s)
399058	Dystlana miopatia o późnym początku związana z Alfa-B krystaliną	Disorder	17 Case(s)
363429	Autosomalny recesywny zespół ataksja mózdkowa-objawy piramidowe-oczopląs-apraksja okoruchowa	Disorder	17 Case(s)
353298	Zespół Roifmana	Disorder	17 Case(s)
3350	Drżenie - oczopląs - wrzód dwunastnicy	Disorder	17 Case(s)
324381	Dziedziczna miopatia ciała wtrętowych typu 4	Disorder	17 Case(s)
3204	Zespół Stormorkena, Sjaastada i Langsleta	Disorder	17 Case(s)
319595	Mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu częściowego niedoboru STAT1	Disorder	17 Case(s)
300530	Pseudohipoaldosteronizm typu 2E	Subtype of disorder	17 Case(s)
2318	Zespół Joubert z wadą narządu wzroku i nerek	Disorder	17 Case(s)
230839	Zespół Ehlersa i Danlosa z powodu niedoboru tenascyny-X	Disorder	17 Case(s)
227976	Autosomalny recesywny zanik nerwu wzrokowego, typ OPA7	Disorder	17 Case(s)
210141	Dziedziczna wrodzona tetraplegia spastyczna	Disorder	17 Case(s)
210115	Jałowe wieloogniskowe zapalenie kości i szpiku z zapaleniem okostnej i krostkowicą	Disorder	17 Case(s)
1954	Wrodzona letalna erytrodermia	Disorder	17 Case(s)
1908	Embriofetopatia aminopterynowa/metotreksatowa	Disorder	17 Case(s)
1325	Kamptodaktylia - taurynuria	Disorder	17 Case(s)
1104	Zespół anoftalmia plus	Disorder	17 Case(s)
93357	Dysplazja SPONASTRIME	Disorder	16 Case(s)
920	Zespół braku powiek i makrostomii	Disorder	16 Case(s)
85198	Dysspondyloenchondromatoza	Disorder	16 Case(s)
71528	Otyłość spowodowana niedoborem konwertazy I prohormonu	Subtype of disorder	16 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
69737	Zespół Bosley'a, Saliha i Alorainy'a	Disorder	16 Case(s)
641385	Zespół PASS	Disorder	16 Case(s)
63273	Miopatia dystalna obejmująca tylne mięśnie nóg i przednie mięśnie rąk	Disorder	16 Case(s)
631076	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 83	Disorder	16 Case(s)
53296	Rodzinna skórna collagenoma	Disorder	16 Case(s)
488191	Niepłodność żeńska z powodu zatrzymania oocyty w mejozie	Disorder	16 Case(s)
464282	Zespół paraplegii spastycznej, ciężkiego opóźnienia w rozwoju i padaczki	Disorder	16 Case(s)
457279	Zespół niepełnosprawności intelektualnej, wielkogłowie, hipotonii i zaburzeń zachowania	Disorder	16 Case(s)
397606	Przewlekła biegunka z dziedziczną neuropatią czuciową i autonomiczną	Disorder	16 Case(s)
369861	Zespół wrodzonej niedokrwistości syderoblastycznej, niedoboru odporności B-komórkowej, gorączki okresowej i opóźnienia w rozwoju	Disorder	16 Case(s)
369852	Zespół wrodzonej neutropenii, zwłóknienia szpiku i nefromegalii	Disorder	16 Case(s)
34514	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2G	Disorder	16 Case(s)
33067	Chondrodysplazja przynasadowa typu Jansena	Disorder	16 Case(s)
319524	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 15	Disorder	16 Case(s)
319171	Zespół mikrodelecji dystalnej 17p13.1	Disorder	16 Case(s)
314566	Pierwotna postępująca apraksja mowy	Disorder	16 Case(s)
314376	Niedrożność jelita u noworodka z powodu niedoboru cykazy guanylowej 2C	Disorder	16 Case(s)
306734	Dystonia pierwotna, typ DYT21	Disorder	16 Case(s)
306674	Zespół Kufora i Rakeba	Disorder	16 Case(s)
293864	Zespół niedorozwoju trzustki, pęcherzyka żółciowego i atrezji jelit	Disorder	16 Case(s)
289601	Dziedziczny zespół mnogich zwapnień tętniczych i stawowych	Disorder	16 Case(s)
279943	Neutrofilia dziedziczna	Disorder	16 Case(s)
261257	Zespół mikrodelecji dystalnej 17p13.3	Disorder	16 Case(s)
2538	Mały żołądek - wada ubytkowa kończyny	Disorder	16 Case(s)
238455	Dziecięca dystonia-parkinsonizm	Disorder	16 Case(s)
2102	Niedobór cyklohydrolazy I GTP	Subtype of disorder	16 Case(s)
2089	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru wątrobowej syntazy glikogenowej	Disorder	16 Case(s)
178355	Dysplazja Smitha i McCorta	Disorder	16 Case(s)
1438	Chromosom pierścieniowy 10	Disorder	16 Case(s)
1231	Zespół Barbera i Say	Disorder	16 Case(s)
1195	Wrodzona atransferynemia	Disorder	16 Case(s)
99954	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4H	Disorder	15 Case(s)
98949	Skrytoocze całkowite	Subtype of disorder	15 Case(s)
96181	Matczyna jednorodzicielska disomia chromosomu 6	Disorder	15 Case(s)
90796	Zaburzenie różnicowania płci z karyotypem 46,XY spowodowane izolowanym niedoborem 17, 20-liazy	Disorder	15 Case(s)
90400	Liszaj śluzowaty twardzinowy bez gammopatii monoklonalnej	Subtype of disorder	15 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
88620	Izolowana wrodzona anosmia	Disorder	15 Case(s)
88618	Niedobór hydrolazy S-adenozylhomocysteiny	Disorder	15 Case(s)
85146	Neurogeny zespół łopatkowo-strzałkowy, typ Kaesera	Disorder	15 Case(s)
79351	Niedobór dehydrogenazy 3-fosfogliceryny, postać dziecięca/młodzieńcza	Subtype of disorder	15 Case(s)
79325	ALG8-CDG	Disorder	15 Case(s)
79321	ALG3-CDG	Disorder	15 Case(s)
79284	Kwasica metylomalonowa z homocystynurią typu cblF	Subtype of disorder	15 Case(s)
79149	Dystrofia skórno-chrząstko-rogówkowa	Disorder	15 Case(s)
69063	Wrodzona nefropatia błoniasta związana z matczyną alloimmunizacją przeciwko neutralnej endopeptydazie	Disorder	15 Case(s)
631248	Zespół Mitchella	Disorder	15 Case(s)
619363	Ciężka wieloukładowa choroba autozapalna z podwyższonym poziomem IL18 o początku w okresie noworodkowym	Disorder	15 Case(s)
599507	Nabyty niedobór czynnika XI	Disorder	15 Case(s)
570371	Przemijający przedporodowy zespół Barttera	Subtype of disorder	15 Case(s)
53696	Śmiertelna artrogrypoza - choroba komórek rogu przedniego	Disorder	15 Case(s)
527276	Encefalopatia wywołana zaburzeniem fragmentacji mitochondriów i peroksosomów	Disorder	15 Case(s)
521426	Zaburzenie neurorozwojowe związane z PLAA	Disorder	15 Case(s)
513456	Zespół niepełnosprawności intelektualnej-drgawek-nieprawidłowego chodu-dysmorfii twarzy	Disorder	15 Case(s)
482606	Zespół keloidów bliznowaciejących, ograniczonej ruchomości w stawach i podwyższonego stosunku średnicy zagłębienia do średnicy tarczy nerwu wzrokowego sprzężony z chromosomem X	Disorder	15 Case(s)
457050	Autosomalna dominująca miopatia mitochondrialna z nietolerancją wysiłku	Disorder	15 Case(s)
456369	Miopatia ciałek poliglukozanowych typu 2	Disorder	15 Case(s)
447997	Zespół tetraplegii spastycznej, cienkiego ciała modelowatego i postępującej mikrocefalii postnatalnej	Disorder	15 Case(s)
436169	Zaburzenia krzepnięcia zależne od trombomoduliny	Disorder	15 Case(s)
436144	Zespół wewnątrzmacicznego zahamowania wzrostu płodu, niskiego wzrostu i cukrzycy	Disorder	15 Case(s)
401768	Miopatia proksymalna z objawami pozapiramidowymi	Disorder	15 Case(s)
397744	Zespół neuropatia obwodowa-miopatia-chrypka-niedosłuch	Disorder	15 Case(s)
397615	Otyłość z powodu niedoboru CEP19	Subtype of disorder	15 Case(s)
329324	Odwrocony zespół Klippela i Trénaunay'a	Disorder	15 Case(s)
314647	Niepostępująca ataksja mózdkowa z niepełnosprawnością intelektualną	Disorder	15 Case(s)
314432	Zespół przepuklina Spiegiera-wnętrostwo	Disorder	15 Case(s)
280763	Ciężka niepełnosprawność intelektualna z postępującą paraplegią spastyczną	Disorder	15 Case(s)
280633	Zespół mnogie wady wrodzone - hipotonia - drgawki	Disorder	15 Case(s)
250984	Autosomalny recesywny zespół Sticklera	Subtype of disorder	15 Case(s)
221043	Dziedziczna poikilodermia stwardniająca z przykurczami ścięgien, miopatią i zwłóknieniem płuc	Disorder	15 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
2075	Zespół płciowo-podniebieno-sercowy	Disorder	15 Case(s)
1901	Zespół Ehlersa i Danlosa z dermatosparaxis (skórny)	Disorder	15 Case(s)
171680	Lizencefalia z powodu mutacji TUBA1A	Disorder	15 Case(s)
137754	Choroby neurologiczne związane z niedoborem aminoacylazy 1	Disorder	15 Case(s)
93356	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa typu Missouri	Disorder	14 Case(s)
90390	Anonychia - onychodystrofia	Subtype of disorder	14 Case(s)
88659	Autosomalna dominująca postępująca nefropatia z nadciśnieniem	Disorder	14 Case(s)
75378	Trichromatyzm	Disorder	14 Case(s)
589515	Zespół niepełnosprawności rozwojowej, ataksji i napadów związanych z PUM1	Disorder	14 Case(s)
562528	Zespół wrodzonych przykurczy kończyn i twarzy, hipotonii i opóźnionego rozwoju	Disorder	14 Case(s)
508529	Postać prosta pęcherzowego oddzielania się naskórka z kardiomiopatią	Disorder	14 Case(s)
480907	Zespół niepełnosprawności intelektualnej sprzężonej z chromosomem X, opóźnienia w rozwoju, dysmorfii twarzy i szczątkowej kości krzyżowo-ogonowej?	Disorder	14 Case(s)
480483	Rodzinna postępująca choleostaza wewnątrzwątrobową typu 4	Subtype of disorder	14 Case(s)
466718	Pomarszczona epiteliopatia barwnikowa siatkówki z Martyniki	Disorder	14 Case(s)
457351	Zespół małogłowa, niepełnosprawności intelektualnej, czuciowo-nerwowej utraty słuchu, padaczki i nieprawidłowego napięcia mięśniowego	Disorder	14 Case(s)
423384	Autosomalna recesywna ciężka wrodzona neutropenia z powodu niedoboru JAGN1	Disorder	14 Case(s)
401849	Autosomalna paraplegia spastyczna typu 72	Disorder	14 Case(s)
397758	Dystrofia siatkówki z dysfunkcją siatkówki wewnętrznej i anomaliami komórek zwojowych	Disorder	14 Case(s)
371007	Wrodzona dystrofia mięśniowa z nadmierną wiotkością	Disorder	14 Case(s)
369970	Zespół mała rogówka - atrofia naczyń i siatkówki z krótkowzrocznością - telecanthus	Disorder	14 Case(s)
369920	Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 9	Disorder	14 Case(s)
364028	Niepełnosprawność intelektualna z anomaliami w wyniku mutacji w GRIA3 sprzężona z chromosomem X	Disorder	14 Case(s)
36355	Zaburzenie krzepnięcia wywołane uszkodzeniem P2Y12	Disorder	14 Case(s)
3363	Trichomegalia- zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - karłowatość	Disorder	14 Case(s)
320375	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 55	Disorder	14 Case(s)
314394	Zespół niski wzrost-onychodysplazja-dysmorfia twarzy-hipotrichoza	Disorder	14 Case(s)
314051	Zespół leukoencefalopatii, wad podwzgórza i pnia mózgu i wysokiego poziomu mleczanów	Disorder	14 Case(s)
313892	Opóźnienie rozwoju i mowy z powodu niedoboru SOX5	Subtype of disorder	14 Case(s)
307766	Zespół krecone włosy-keratoderma kończynowa-próchnica	Disorder	14 Case(s)
284289	Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa o początku w wieku dorosłym	Disorder	14 Case(s)
284139	Zespół podobny do zespołu Larsena, typ B3GAT3	Disorder	14 Case(s)
2789	Zespół bocznej przepukliny oponowej	Disorder	14 Case(s)
2719	Zespół hipopigmentacji oczno-mózgowej typu Crossa	Disorder	14 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
261323	Zespół mikrodelecji 21q22.11q22.12	Disorder	14 Case(s)
2435	plamy skórne hipomelanotyczne i hipermelanotyczne - opóźnienie wzrostu - niepełnosprawność intelektualna	Disorder	14 Case(s)
238750	Zespół mikrodelecji 4q21	Disorder	14 Case(s)
2378	Zespół Laurina i Sandrowa	Disorder	14 Case(s)
199351	Dystonia-parkinsonizm o początku w wieku dorosłym	Disorder	14 Case(s)
1791	Dysplazja czołowo-twarzowo-nosowa	Disorder	14 Case(s)
168796	Zespół serce-ręka, typ słoweński	Disorder	14 Case(s)
1516	Dyzostozja czaszkowo-twarzowa	Disorder	14 Case(s)
139578	Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna ze spastycznym porażeniem poprzecznym	Disorder	14 Case(s)
137783	Letalny zespół wrodzonych przykurczy stawowych typu 3	Disorder	14 Case(s)
1193	Zespół Atkina i Flaitza	Disorder	14 Case(s)
96055	Tetrasomia 21	Disorder	13 Case(s)
939	Kwasica 3-hydroksyizomasłowa	Disorder	13 Case(s)
85174	Dysplazja pseudodistroficzna	Disorder	13 Case(s)
79502	Punktowy rogowiec dłoniowo-podeszwy typu 2	Disorder	13 Case(s)
79478	Choroba Griscelliego typu 3	Subtype of disorder	13 Case(s)
79329	MGAT2-CDG	Disorder	13 Case(s)
69739	Athabaskański zespół dysgenezy pnia mózgu	Disorder	13 Case(s)
66631	Zespół CEDNIK	Disorder	13 Case(s)
633014	Związany z SLC12A2 zespół opóźnienia rozwoju, niepełnosprawności intelektualnej i niedosłuchu zmysłowo-nerwowego	Disorder	13 Case(s)
631068	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 80	Disorder	13 Case(s)
611247	Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 11	Disorder	13 Case(s)
610569	Związany z KIAA1109 zespół wczesnych letalnych wad mózgu-artrogrypozy	Disorder	13 Case(s)
556985	Leukoencefalopatia o wczesnym początku ze zwapnieniami i dysplazją szkieletową	Disorder	13 Case(s)
542657	Izolowane nadmierne wydzielanie chlorków w pocie	Disorder	13 Case(s)
538963	Złożony niedobór odporności z powodu deficytu ITK	Disorder	13 Case(s)
538096	Autosomalna recesywna noworodkowa i letalna aksonalna polineuropatia czuciowo-ruchowa	Disorder	13 Case(s)
50945	Chondrodysplazja typu Blomstranda	Disorder	13 Case(s)
476394	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 1 zależna od PMP2	Disorder	13 Case(s)
466934	Autosomalna recesywna leukodystrofia hipomielinizacyjna zależna od VPS11	Disorder	13 Case(s)
448251	Zespół postępującej autosomalnej recesywnej ataksji i głuchoty	Disorder	13 Case(s)
443098	Hiperostozja wewnątrzczaszkowa	Disorder	13 Case(s)
439212	Zespół miopatii, arefleksji, zaburzeń oddychania i dysfagii o wczesnym początku	Disorder	13 Case(s)
436274	Objawy skórne podobne do kępek żółtych rzekomych ze zwyrodnieniem barwnikowym siatkówki	Disorder	13 Case(s)
436151	Zespół niepełnosprawności intelektualnej, afazji ekspresyjnej i dysmorfii twarzy	Disorder	13 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
435438	Postępująca padaczka miokloniczna typu 7	Disorder	13 Case(s)
401953	Epizodyczna ataksja z niewyraźną mową	Disorder	13 Case(s)
399103	Dystalna miopatia o wczesnym początku związana nebuliną	Disorder	13 Case(s)
363412	Hipomielinizacja obejmująca pień mózgu i rdzeń kręgowy i sztywność nóg	Disorder	13 Case(s)
356978	Acyduria D,L-2-hydroksyglutarowa	Disorder	13 Case(s)
329813	Mozaikowa ojcowska jednorodzielska disomia całego genomu	Disorder	13 Case(s)
329249	Zespół ciężka otyłość o wczesnym początku z insulinopornością spowodowany niedoborem SH2B1	Subtype of disorder	13 Case(s)
3268	Synostoza - małogłowie - skolioza	Disorder	13 Case(s)
319605	Mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne sprzężona z chromosomem X	Disorder	13 Case(s)
319547	Mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu całkowitego niedoboru IFNgammaR2	Disorder	13 Case(s)
313936	Zespół PENS	Disorder	13 Case(s)
3097	Zespół Meachama	Disorder	13 Case(s)
306530	Wrodzony dziedziczny paraliż twarzy z utratą słuchu różnego stopnia	Disorder	13 Case(s)
3042	Niepełnosprawność intelektualna - zaćma- zwapnienie małżowiny usznej - miopatia	Disorder	13 Case(s)
293958	Zespół hiperteloryzm-zatoka przeduszna-dołki punktowe-głuchota	Disorder	13 Case(s)
284160	Zespół mikrodelecji 8q21.11	Disorder	13 Case(s)
280406	Rodzinny steroidooporny zespół nerczycowy z głuchotą zmysłowo-nerwową	Disorder	13 Case(s)
2802	Niedokrwistość syderoblastyczna sprzężona z chromosomem X i ataksja	Disorder	13 Case(s)
2319	Zespół Juberga i Haywarda	Disorder	13 Case(s)
231720	Wrodzony złożony niedobór hormonów przysadki mózgowej z niedosłuchem czuciowo-nerwowym i nieprawidłowościami kręgosłupa	Disorder	13 Case(s)
1788	Dyzostoza kończynowo-twarzowa, typ Rodrigueza	Disorder	13 Case(s)
178377	Osteoskleroza- opóźnienie rozwoju - kraniosynostoza	Disorder	13 Case(s)
171612	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 37	Disorder	13 Case(s)
168549	Osiowa dysplazja kręgowo-przynosadowa	Disorder	13 Case(s)
1435	zespół mikrodelecji Xq21	Disorder	13 Case(s)
140969	Zespół Saldino i Mainzera	Disorder	13 Case(s)
101102	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2H	Disorder	13 Case(s)
99672	Zespół zęba i paznokcia Frieda	Disorder	12 Case(s)
98772	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 19/22	Disorder	12 Case(s)
96186	Matczyna jednorodzielska disomia chromosomu 20	Disorder	12 Case(s)
85320	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - makrocefalia - makroorchydizm	Disorder	12 Case(s)
844	Częstoskurcz przedsiolkowy ze skróconym odstępem PR	Disorder	12 Case(s)
79328	ALG9-CDG	Disorder	12 Case(s)
603689	Zależny od KLHL7 zespół podobny do Bohring-Opitz	Disorder	12 Case(s)
597743	Zespół małogłowia, znacznej niepełnosprawności intelektualnej oraz	Disorder	12 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
	mnoгих wad wrodzonych związany z SETD2		
59303	Noworodkowy zespół rybiej łuski i stwardniającego zapalenia dróg żółciowych	Disorder	12 Case(s)
508533	Zespół dysplazji szkieletowej-niedoboru odporności związanej z limfocytami T-opóźnionego rozwoju	Disorder	12 Case(s)
505237	Zespół napadów padaczkowych o wczesnym początku, wad dystalnych odcinków kończyn, dysmorfii twarzy i całościowego zaburzenia rozwoju	Disorder	12 Case(s)
496689	Zespół kyfoskoliozy - bocznego zaniku języka - dziedzicznej paraplegii spastycznej	Disorder	12 Case(s)
459033	Ataksja-apraksja okulomotoryczna typu 4	Disorder	12 Case(s)
442582	Amyloidozą AH	Disorder	12 Case(s)
420573	Cieżki złożony Niedobór odporności z powodu niedoboru CTPS1	Disorder	12 Case(s)
412066	Demencja neurodegeneracyjna związana z PRKAR1B z filamentami pośrednimi	Disorder	12 Case(s)
363523	Zespół hipohydroza-hipoplazja szkliwa-rogowiec dłoniowo-podeszwowy-niepełnosprawność intelektualna	Disorder	12 Case(s)
314585	Zespół nadmiernego wzrostu 15q	Disorder	12 Case(s)
300570	Dysgenезja kory z hipoplazją mostu i mózdzku z powodu mutacji TUBB3	Disorder	12 Case(s)
300547	Autosomalna recesywna hiperkalcemia dziecięca	Disorder	12 Case(s)
2935	Polisindaktylia skrzyżowana	Disorder	12 Case(s)
2919	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 5	Disorder	12 Case(s)
284460	Ostra zewnętrzna retinopatia pierścieniowa	Disorder	12 Case(s)
280620	Postępująca padaczka miokloniczna typu 6	Disorder	12 Case(s)
280384	Recesywny zespół z niepełnosprawnością intelektualną, dysfunkcją ruchową i mnogimi przykurczami stawowymi	Disorder	12 Case(s)
2662	Zespół Keiperta	Disorder	12 Case(s)
2579	Atrofia mięśni - ataksja - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - cukrzyca	Disorder	12 Case(s)
254531	Zespół hipometylacji ojcowskiej 14q32.2	Subtype of disorder	12 Case(s)
247794	Zaćma młodzieńcza - mała rogówka - cukromocz nerkowy	Disorder	12 Case(s)
244305	Dominująca hipofosfatemia z kamicą nerkową lub osteoporozą	Disorder	12 Case(s)
238763	Jaskra wtórna do soczewki kulistej/ektopia soczewki i rogówka olbrzymia	Disorder	12 Case(s)
2224	Hipertrypanemia	Disorder	12 Case(s)
217377	Zespół mikroduplikacji Xp11.22p11.23	Disorder	12 Case(s)
217346	Zespół mikrodelecji 19q13.11	Disorder	12 Case(s)
210571	Dystonia 16	Disorder	12 Case(s)
209973	Łagodne nocne naprzemienne dziecięce porażenie połowicze	Disorder	12 Case(s)
199340	Dystrofia plamki, typ Selcena	Disorder	12 Case(s)
1784	Dyzostozą kończynowo-czołowa-twarzowo-nosowa	Disorder	12 Case(s)
171829	Zespół delecji 6q16	Disorder	12 Case(s)
166035	Zespół brachydaktylii, niskiego wzrostu i barwnikowego zwyrodnienia siatkówki	Disorder	12 Case(s)
1555	Skóra kręta ciemienia - rogowacenie ciemne - kraniosynostoza	Disorder	12 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
1487	Zespół Cooksa	Disorder	12 Case(s)
1473	Szczelina błony naczyniowej - rozszczep wargi i podniebienia - niepełnosprawność intelektualna	Disorder	12 Case(s)
1458	Zespół CODAS	Disorder	12 Case(s)
141148	Połowiczy przerost mięśni twarzy	Disorder	12 Case(s)
1179	Napadowe toniczne patrzenie ku górze u niemowląt z ataksją	Disorder	12 Case(s)
1008	Zespół łysienia, padaczki, ropotoku i niepełnosprawności intelektualnej	Disorder	12 Case(s)
100046	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu D	Disorder	12 Case(s)
98912	Miopatia dystalna o późnym początku, typ Markesbery'ego i Griggsa	Disorder	11 Case(s)
96172	Chromosom pierścieniowy 3	Disorder	11 Case(s)
91135	Zwiększona elastyczność skóry ciała spowodowana niedoborem czynnika krzepnięcia zależnego od witaminy K	Disorder	11 Case(s)
91132	Zespół rybiej łuski i hipotrichozy	Disorder	11 Case(s)
85336	Zespół neurozwyrodnieniowy typu Hamela sprzężony z chromosomem X	Disorder	11 Case(s)
83629	Leukoencefalopatia - chondrodysplazja przynasadowa	Disorder	11 Case(s)
79324	ALG12-CDG	Disorder	11 Case(s)
79076	Młodzieńcza polipowatość niemowląt	Subtype of disorder	11 Case(s)
620368	Pierwotna hipomagnezemia związana z EGF, z niepełnosprawnością intelektualną	Disorder	11 Case(s)
620363	Zespół pierwotnej hipomagnezemii-uogólnionych drgawek-niepełnosprawności intelektualnej-otyłości	Disorder	11 Case(s)
600663	Poważne zaburzenia neurorozwojowe, stereotypie ruchowe, przewlekłe zaparcia, zaburzenia cyklu snu i czuwania związane z NRXN1	Disorder	11 Case(s)
597738	Zespół Luscan i Lumish	Disorder	11 Case(s)
572798	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej związany z WARS2	Disorder	11 Case(s)
569816	Pierwotny obrzęk limfatyczny o późnym początku związany z CELSR1	Disorder	11 Case(s)
555407	Niedobór epimerazy NAD(P)HX	Disorder	11 Case(s)
522077	Zespół hipotonii dziecięcej – anomalii okoruchowych – ruchów hiperkinetycznych – opóźnienia rozwoju	Disorder	11 Case(s)
521450	Zespół wieloukładowy związany z LAMA5	Disorder	11 Case(s)
521406	Zespół dystonii-choroby Parkinsona-hipermagnezemii	Disorder	11 Case(s)
521308	Zespół dysplazji czołowo-nosowej-rozszczepu nosa-wad kończyny górnej	Disorder	11 Case(s)
506307	Zespół Strommego	Disorder	11 Case(s)
477749	Autosomalna dominująca mikroangiopatia mostu z leukoencefalopatią	Disorder	11 Case(s)
468661	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 74	Disorder	11 Case(s)
464724	Zespół ostrej niewydolności wątroby u niemowląt związany z gorączką	Disorder	11 Case(s)
457185	Zespół encefalopatii noworodków, kardiomiopatii i niewydolności oddechowej	Disorder	11 Case(s)
444077	Zespół zaburzeń poznawczych, grubych rysów twarzy, otyłości, zaburzeń płucnych, niskiego wzrostu i dysplazji szkieletowej	Disorder	11 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
444051	Zespół mikrodelecji 20q11.2	Disorder	11 Case(s)
444013	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 23	Disorder	11 Case(s)
443988	Wentrikulomegalia z torbielowatą chorobą nerek	Disorder	11 Case(s)
397937	Miopatia z ciałkami poliglikozanowymi typu 1	Disorder	11 Case(s)
352712	Dysmorfia twarzy - Niedobór odporności - siność - niski wzrost	Disorder	11 Case(s)
330050	Śmiertelna encefalopatia spowodowana wadą rozszczepiania mitochondrialnego i peroksysomalnego	Subtype of disorder	11 Case(s)
319189	Rodzinny mioklonus korowy	Disorder	11 Case(s)
313884	Zespół mikrodelecji 12p12.1	Subtype of disorder	11 Case(s)
313855	Dysplazja wygiętych kości związana z FGFR2	Disorder	11 Case(s)
313850	Niemowlęce zwyrodnienie mózdkowo-siatkówkowe	Disorder	11 Case(s)
300293	Przejęciowa hipertriglicerydemia dziecięca i stłuszczenie wątroby	Disorder	11 Case(s)
2987	Zespół płetwistości łokciowych	Disorder	11 Case(s)
2959	Progeria - niski wzrost - znamie barwnikowe	Disorder	11 Case(s)
2854	Zespół Fuhrmanna	Disorder	11 Case(s)
2832	Krótki staw skokowy - brak dolnych rzęs	Disorder	11 Case(s)
280553	Śmiertelna dziecięca miopatia miofibrylarna ze wzmożonym napięciem	Disorder	11 Case(s)
261349	Zespół mikrodelecji 2p15p16.1	Disorder	11 Case(s)
238744	Zespół sutkowo-palcowo-paznokciowy	Disorder	11 Case(s)
2329	Zespół Karscha i Neugebauera	Disorder	11 Case(s)
228169	Autosomalna dominująca neurodegeneracja prążkowania	Disorder	11 Case(s)
2253	Hipoplasja dołka - zaćma przedstarca	Disorder	11 Case(s)
221120	Zespół pseudoaminopterynowy	Disorder	11 Case(s)
217390	Złożony Niedobór odporności z powodu deficytu DOCK8	Disorder	11 Case(s)
2163	Holoprozencefalia - kraniosynostoza	Disorder	11 Case(s)
210133	Leukonychia całkowita - zmiany podobne do rogowacenia ciemnego - nieprawidłowe włosy	Disorder	11 Case(s)
2016	Zespół rozszczepu podniebienia i zrostów bocznych	Disorder	11 Case(s)
1757	Wrodzone zdwojenie kości strzałkowej - diplopodia	Disorder	11 Case(s)
168624	Rodzinny zespół skafocefalii, typ McGillivray'a	Disorder	11 Case(s)
168588	Hiperandrogenizm z powodu niedoboru reduktazy kortyzonu	Disorder	11 Case(s)
166282	Zespół chorej zatoki	Disorder	11 Case(s)
166272	Zespół Goldblatta	Disorder	11 Case(s)
1660	Dermoodontodysplazja	Disorder	11 Case(s)
1497	Złożona dysgeneza ciała modelowatego sprzężona z chromosomem X	Subtype of disorder	11 Case(s)
1479	Wada przegrody międzyprzedsionkowej - zaburzenia przewodzenia przedsionkowo-komorowe	Disorder	11 Case(s)
1031	Zespół wrodzonego niedorozwoju szkliska i nefrokalcynozy	Disorder	11 Case(s)
99807	Zespół podobny do PEHO	Disorder	10 Case(s)
99329	Zespół 48,YYYY	Disorder	10 Case(s)
97340	Kraniosynostoza Hunter i McAlpine	Disorder	10 Case(s)
97240	Miopatia z ciałkami typu zebra	Disorder	10 Case(s)
968	Dysplazja akromezomeliczna typu Huntera i Thomsona	Disorder	10 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
96178	Chromosom pierścieniowy 16	Disorder	10 Case(s)
958	Zespół kończynowo-nerkowo-żuchwowy	Disorder	10 Case(s)
93599	Pierwotna hiperoksaluria typu 2	Subtype of disorder	10 Case(s)
93406	Syndaktylia typu 5	Disorder	10 Case(s)
93398	Genochondromatoza typu 2	Disorder	10 Case(s)
93347	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa typu Mengera	Disorder	10 Case(s)
916	Zespół Aase'a i Smitha	Disorder	10 Case(s)
90398	Zlokalizowany liszaj śluzowaty z objawami mieszanymi w różnych podtypach	Subtype of disorder	10 Case(s)
86918	Zespół rozlany rogowiec dłoniowo-podeszwowy - akrocyjanoza	Disorder	10 Case(s)
85329	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - hipotonia - dysmorfia twarzy - agresywne zachowanie	Disorder	10 Case(s)
85274	Syndromiczna niepełnosprawność intelektualna 7 sprzężona z chromosomem X	Disorder	10 Case(s)
85163	Hipomielinacja - zaćma wrodzona	Disorder	10 Case(s)
79503	Rybia łuska jeżasta typu Curtha i Macklina	Disorder	10 Case(s)
79281	Niedobór alfa-N-galaktozoaminidazy typu 3	Subtype of disorder	10 Case(s)
79280	Niedobór alfa-N-galaktozoaminidazy typu 2	Subtype of disorder	10 Case(s)
79279	Niedobór alfa-N-galaktozoaminidazy typu 1	Subtype of disorder	10 Case(s)
79083	Rodzinna lipodystrofia częściowa zależna od PPARG	Disorder	10 Case(s)
71212	Hiperinsulinizm spowodowany niedoborem dehydrogenazy 3-hydroksyacetyl-CoA	Disorder	10 Case(s)
641390	Zespół PsAPASH	Disorder	10 Case(s)
641361	Zespół opóźnienia neurorozwojowego - hipotonii - ataksji mózdkowej - zaburzeń przewodnictwa sercowego	Disorder	10 Case(s)
621758	Zespół włóknienia-neurodegeneracji-naczyniakowatości mózgu	Disorder	10 Case(s)
619948	Autoimmunologiczny autozapalny zespół niedoboru odporności o wczesnym początku	Disorder	10 Case(s)
611216	Zespół anemii aplastycznej-niepełnosprawności intelektualnej-karłowatości	Disorder	10 Case(s)
603448	Zespół niedorozwoju mózdku-niepełnosprawności intelektualnej-wrodzonego małegołowia-dystonii-niedokrwistości-opóźnienia rozwoju	Disorder	10 Case(s)
568062	Uogólniona dysplazja limfatyczna z nieimmunologicznym obrzękiem płodu związana z PIEZO1	Disorder	10 Case(s)
567502	Zespół malformacji moczowo-płciowych, wad kończyn i niedoboru odporności związanej z komórkami B	Disorder	10 Case(s)
562569	Zespół wrodzonej wady serca, dysmorfii twarzy i opóźnienia rozwoju związany z TMEM94	Disorder	10 Case(s)
531151	Zespół mikrodelecji 9q21.13	Disorder	10 Case(s)
529665	Zespół atrofii mózdkowej, osteopenii, wad wzroku, drgawek i opóźnienia neurorozwojowego	Disorder	10 Case(s)
521445	Zespół małegołowia-dysmorfii twarzy-wad oczu-licznych wad wrodzonych	Disorder	10 Case(s)
506358	Zespół Gabrielego i de Vriesa	Disorder	10 Case(s)
495274	Choroba Charcota, Mariego i Tootha, typu 2T	Disorder	10 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
494344	Zespół nerwowo-rozwojowy związany z RERE	Disorder	10 Case(s)
468699	SLC39A8-CDG	Disorder	10 Case(s)
466950	Zespół dysmorfii twarzy, opóźnienia w rozwoju i zaburzeń zachowania spowodowany mutacją WAC	Subtype of disorder	10 Case(s)
466926	Zespół napadów padaczkowych, skoliozy i małowłowa	Disorder	10 Case(s)
464443	COG6-CGD	Disorder	10 Case(s)
453504	Zespół zaburzeń neruroworozwojowych-dysmorfii twarzoczaszki-wady serca-anomalii szkieletowych wywołany mutacją punktową	Subtype of disorder	10 Case(s)
439854	Śmiertelna wrodzona kardiomiopatia przerostowa spowodowana chorobą spichrzania glikogenu	Disorder	10 Case(s)
420789	Autoimmunologiczna encefalopatia z parasomnią i obturacyjnym bezdechem sennym	Disorder	10 Case(s)
401901	Zespół podobny do choroby Huntingtona spowodowany ekspansją powtórzeń w genie C9ORF72	Disorder	10 Case(s)
399081	Dystalna miopatia zależna od KLHL9 o początku w dzieciństwie	Disorder	10 Case(s)
39	Melanoza kończyn	Disorder	10 Case(s)
363400	Ciężki zespół neurodegeneracyjny z lipodystrofią	Disorder	10 Case(s)
352737	Albinizm oczno-skróny typu 1 wrażliwy na temperaturę	Subtype of disorder	10 Case(s)
352734	Albinizm oczno-skróny typu 1 z minimalną ilością barwnika	Subtype of disorder	10 Case(s)
352641	Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa ze spastycznością o późnym początku	Disorder	10 Case(s)
35107	Desmosterolozą	Disorder	10 Case(s)
3469	XK brak przodomózgowia	Disorder	10 Case(s)
3439	Zespół Von Vossa i Cherstvoy'a	Disorder	10 Case(s)
33574	Niedobór syntetazy gamma-glutamylcysteiny	Disorder	10 Case(s)
3317	Dysplazja piersiowo-krtaniowo-miedniczna	Disorder	10 Case(s)
329228	Pierwotna karłowatość mikrocefaliczna z powodu ZNF335	Disorder	10 Case(s)
3259	Zespół syndaktylia-polidaktylia-płatek ucha	Disorder	10 Case(s)
324262	Autosomalna recesywna wrodzona ataksja mózdkowa z powodu niedoboru MGLUR1	Subtype of disorder	10 Case(s)
319671	Pierwotna karłowatość mikrocefaliczna typu Alazamiego	Disorder	10 Case(s)
314662	Zespół odcinkowego przerostu postępującego z hiperplazją włóknisto-tłuszczową	Disorder	10 Case(s)
313906	Wrodzona torbiel trzustki	Disorder	10 Case(s)
309246	Gangliozydoza GM2, wariant AB	Disorder	10 Case(s)
3032	Zespół podobny do zespołu Meckela związany z NPHP3	Disorder	10 Case(s)
3023	Zespół atrezji zewnętrznego przewodu słuchowego, stopy płasko-koślawej i hipertelorizmu	Disorder	10 Case(s)
294016	Zespół małowłowie-malformacje naczyń włosowatych	Disorder	10 Case(s)
2880	Niedobór karboksykinazy fosfolenolopirogronianowej	Disorder	10 Case(s)
284227	Zespół TEMPI	Disorder	10 Case(s)
2839	Dysplazja miedniczo-ramienna	Disorder	10 Case(s)
280794	Pseudożółtakowata rozlana mastocytoza skórna	Subtype of disorder	10 Case(s)
280615	Hemoglobinopatia Toms River	Disorder	10 Case(s)
276280	Zespół przerost połowiczy-mnoga tłuszczakowatość	Disorder	10 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
2658	Niskorosłość Lenza i Majewskiego	Disorder	10 Case(s)
263482	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa typu Maroteaux	Disorder	10 Case(s)
263458	Hiperinsulinizm z powodu niedoboru INSR	Disorder	10 Case(s)
2590	Dziedziczny mioklonus - postępująca atrofia mięśni dystalnych	Disorder	10 Case(s)
254504	Botulizm inhalacyjny	Subtype of disorder	10 Case(s)
254411	Liszaj płaski pierścieniowy zanikowy	Disorder	10 Case(s)
2496	Zespół mezomelia-synostoza	Disorder	10 Case(s)
240112	Postępujące porażenie nadjądrowe - postępująca niepełna afazja	Subtype of disorder	10 Case(s)
228426	Syndromiczna wieloukładowa choroba autoimmunologiczna z powodu niedoboru Itch	Disorder	10 Case(s)
2255	Hipoplazja trzustki - cukrzyca - wrodzona choroba serca	Disorder	10 Case(s)
220465	Zespół Larona z niedoborem odporności	Disorder	10 Case(s)
217335	Zespół RIN2	Disorder	10 Case(s)
210144	Letalny zespół mnogich wad wrodzonych, typ Boissela	Disorder	10 Case(s)
2072	Choroba Gauchera - oftalmoplegia - wapnienie serca i naczyń	Subtype of disorder	10 Case(s)
2047	Zespół Flynna i Airda	Disorder	10 Case(s)
2008	Zespół kończynowo-sercowo-twarzowy	Disorder	10 Case(s)
169090	Złożony Niedobór odporności z powodu dysfunkcji kanałów CRAC	Disorder	10 Case(s)
166073	Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 6	Disorder	10 Case(s)
163966	Dominująca chondrodysplazja sprzężona z chromosomem X, typ Chassainga i Lacombe'a	Disorder	10 Case(s)
1627	Delecja 5q35	Disorder	10 Case(s)
1568	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - malformacja Dandy'ego i Walkera - choroba zwojów podstawnych - napady padaczkowe	Disorder	10 Case(s)
1471	Szczelina płamki - brachydaktylia typu B	Disorder	10 Case(s)
1443	Chromosom pierścieniowy 19	Disorder	10 Case(s)
1439	Chromosom pierścieniowy 12	Disorder	10 Case(s)
1426	Dysplazja Greenberga	Disorder	10 Case(s)
141007	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 9	Disorder	10 Case(s)
139426	Mioklonia okołoustna z napadami nieświadomości	Disorder	10 Case(s)
139406	Encefalopatia z powodu niedoboru prosapozyny	Disorder	10 Case(s)
1336	Zespół hiperkeratozy i hiperpigmentacji	Disorder	10 Case(s)
1313	Dziecięcy zespół zwapnienia błony naczyniowej i mózgu	Disorder	10 Case(s)
1263	Dysplazja Boomeranga	Disorder	10 Case(s)
1171	Ataksja mózdkowa - arefleksja - stopa wydrążona - atrofia nerwu wzrokowego - czuciowo-nerwowa utrata słuchu	Disorder	10 Case(s)
1150	Arteogrypoza - gwiżdżąca twarz	Disorder	10 Case(s)
101111	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 25	Disorder	10 Case(s)
101007	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 27	Disorder	10 Case(s)
1010	Autosomalny dominujący rogowiec dłoni i stóp z tysieniem wrodzonym	Disorder	10 Case(s)
100994	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 13	Disorder	10 Case(s)
99014	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 5 sprzężona z chromosomem X	Disorder	9 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
94124	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa 1 z neuropatią aksonalną	Disorder	9 Case(s)
93952	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ Hedera	Disorder	9 Case(s)
93317	Dysplazja kręgosłupowo-przynasadowa typu Sedaghatian	Disorder	9 Case(s)
85338	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - ataksja - apraksja	Disorder	9 Case(s)
85286	Niepełnosprawność intelektualna typu Shashi sprzężona z chromosomem X	Disorder	9 Case(s)
85199	Kraniosynostoza - wady odbytu - rogowacenie kanalikowe	Disorder	9 Case(s)
83619	Makrostomia - przeduszne naddatki skórne - oftalmoplegia zewnętrzna	Disorder	9 Case(s)
79405	Pęcherzowe oddzielenie się naskórka graniczne odwrócone	Disorder	9 Case(s)
79322	DPM1-CDG	Disorder	9 Case(s)
636941	Zespół naczyniowej postaci zespołu Ehlersa-Danlosa - polimikrogyrii	Disorder	9 Case(s)
631106	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 49	Disorder	9 Case(s)
631082	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 85	Disorder	9 Case(s)
619233	Wrodzony zespół przetrwałej hemoglobiny płodowej-niepełnosprawności intelektualnej	Disorder	9 Case(s)
505208	Kwasica 3-metyloglutakonowa typ 8	Disorder	9 Case(s)
502423	Zespół miopatii mitochondrialnej, ataksji mózdkowej i retinopatii barwnikowej	Disorder	9 Case(s)
488197	Zespół rodzinnej postępującej dystrofii siatkówki, kolobomy tęczówki i wrodzonej zaćmy	Disorder	9 Case(s)
480851	Dziedziczna małopłytkowość z mielofibrozą o wczesnym początku	Disorder	9 Case(s)
477814	Zespół postępującego małopłocinicy, napadów padaczkowych, ślepoty korowej i opóźnienia w rozwoju	Disorder	9 Case(s)
438075	Kwasica ketonowa spowodowana niedoborem transportera-1 monokarboksylanu	Disorder	9 Case(s)
425120	Waskulopatia zależna od STING o początku w wieku niemowlęcym	Disorder	9 Case(s)
420561	Zespół Temple i Baraitsera	Disorder	9 Case(s)
401945	Choroba Moyamoya z achalazją o wczesnym początku	Disorder	9 Case(s)
397787	Ciężki złożony Niedobór odporności z powodu deficytu IKK2	Disorder	9 Case(s)
397750	Porażenie okresowe z dystalną neuropatią ruchową o późnym początku	Disorder	9 Case(s)
397612	Zespół makrocefalia -opóźnienie rozwoju	Disorder	9 Case(s)
370927	SSR4-CDG	Disorder	9 Case(s)
363710	Ataksja mózdkowo-rdzeniowa typu 37	Disorder	9 Case(s)
35704	Niedobór amidynotransferazy L-arginina:glicyna	Disorder	9 Case(s)
35701	Niedobór syntetazy 3-hydroksy-3-metyloglutarylo-CoA	Disorder	9 Case(s)
352745	Albinizm oczno-skórny typu 7	Disorder	9 Case(s)
329478	Miopatia dystalna dorosłych wskutek mutacji VCP	Disorder	9 Case(s)
324585	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha z bólem neuropatycznym	Disorder	9 Case(s)
319199	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 53	Disorder	9 Case(s)
314679	Zespół mózgowo-twarzowo-stawowy	Disorder	9 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
314466	Atypowy zespół Meigsa	Disorder	9 Case(s)
300179	Zespół Ehlersa i Danlosa, typ kifoskoliotyczny i głuchota	Subtype of disorder	9 Case(s)
2952	Zespół przywiedzionych kciuków i artrogrypozy, typ Christiana	Disorder	9 Case(s)
293948	zespół mikrodelecji 1p21.3	Disorder	9 Case(s)
293939	Zespół mikroduplikacji dystalnej Xq28	Disorder	9 Case(s)
2808	Paraliż mięśnia odwodźciciela krtani	Disorder	9 Case(s)
280679	Angiopatia Moyamoya - niski wzrost - dysmorfia twarzy - hipogonadyzm hipergonadotropowy	Disorder	9 Case(s)
2680	Neuropatia hipomielinizacyjna - artrogrypoza	Disorder	9 Case(s)
263487	COG5-CDG	Disorder	9 Case(s)
261190	Zespół mikrodelecji 15q14	Subtype of disorder	9 Case(s)
2557	Zespół Mietensa	Disorder	9 Case(s)
254525	Zespół mikrodelecji ojcowskiej 14q32.2	Subtype of disorder	9 Case(s)
251279	Małocze - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - rozszczep dotka - druzo tarczy nerwu wzrokowego	Disorder	9 Case(s)
231531	Zespół Hermansky'ego i Pudlaka typu 7	Subtype of disorder	9 Case(s)
231154	Złożony niedobór odporności z powodu częściowego niedoboru RAG1	Disorder	9 Case(s)
228003	Ciężki złożony niedobór odporności z powodu niedoboru CORO1A	Disorder	9 Case(s)
2213	Zespół hiperteloryzm - małe uszy-rozszczep twarzy	Disorder	9 Case(s)
221039	Dziedziczna poikilodermia stwardniająca, typ Weary'ego	Disorder	9 Case(s)
209951	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 18	Disorder	9 Case(s)
169095	Alimfoidalna torbielowata dysgenезja grasicy	Disorder	9 Case(s)
168558	Zaburzenie różnicowania płci o kariotypie 46,XY - niewydolność nadnerczy z powodu deficytu CYP11A1	Disorder	9 Case(s)
163979	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - zespół czaszkowo-twarzowo-szkieletowy	Disorder	9 Case(s)
1553	Zespół Curry'ego i Jonesa	Disorder	9 Case(s)
1512	Zespół Crane'a i Heise'a	Disorder	9 Case(s)
140936	Zespół Lelis	Disorder	9 Case(s)
137628	Wady serca - heterotaksja	Disorder	9 Case(s)
1345	Kardiomiopatia - zaćma - choroba biodra i kręgosłupa	Disorder	9 Case(s)
1292	Brachymorphism - dysplazja paznokci - dysphalangism	Disorder	9 Case(s)
1264	Zespół włosowo-siatkówkowo-zębowo-palcowy	Disorder	9 Case(s)
1120	Agnezja płuc - wada serca - anomalie kciuka	Disorder	9 Case(s)
1000	Albinizm oczny z późnym niedosłuchem czuciowo-nerwowym	Disorder	9 Case(s)
99330	Zespół 49,XXXXY	Disorder	8 Case(s)
98807	Dystonia pierwotna, typ DYT13	Disorder	8 Case(s)
922	Rodzinny brak rzęsek w nosie	Disorder	8 Case(s)
85273	Niepełnosprawność intelektualna typu Abidi sprzężona z chromosomem X	Disorder	8 Case(s)
79350	Niedobór fosfatazy 3-fosfoseryny	Subtype of disorder	8 Case(s)
79333	COG7-CDG	Disorder	8 Case(s)
79323	MPDU1-CDG	Disorder	8 Case(s)
633028	Związany z CPE zespół podobny do zespołu Pradera-Willego	Disorder	8 Case(s)
600731	Zespół Clarka i Baraitsera	Disorder	8 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
597201	Choroba zapalna jelit związana z TRIM22	Disorder	8 Case(s)
572013	Zespół płaskiego szerokiego mostu pnia mózgu z tylną lizencefalią i wadami poprzecznymi rdzenia w linii środkowej	Disorder	8 Case(s)
542585	Zespół neuropatii słuchowej i atrofi nerwu wzrokowego	Disorder	8 Case(s)
536516	Zespół Ehlersa i Danlosa miopatyczny	Disorder	8 Case(s)
519388	Autosomalna recesywna dysgenезja przedniego odcinka oka	Disorder	8 Case(s)
514352	Zespół wrodzonego krótkiego przełyku-przemieszczenia żołądka do klatki piersiowej- wad kręgów	Disorder	8 Case(s)
502430	Zespół wydatnego grzebienia kości czołowej, opadania powiek i dysmorfii twarzy	Disorder	8 Case(s)
496790	Zespół wad oczu, neuropatii aksonalnej i opóźnienia rozwoju	Disorder	8 Case(s)
494526	Uogólniona dyskinezja o wczesnym początku w niemowlęctwie z zajęciem ust i twarzy	Disorder	8 Case(s)
494444	Zespół niedosłuchu czuciowo-nerwowego i małopłytkowości związany z DIAPH1	Disorder	8 Case(s)
476093	Zespół autosomalnej dominującej dystalnej ruchowej neuropatii aksonalnej - miopatia miofibrylarna	Disorder	8 Case(s)
468684	CCDC115-CDG	Disorder	8 Case(s)
466722	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 77	Disorder	8 Case(s)
464336	Choroba BENTA	Disorder	8 Case(s)
459061	Zespół dysplazji czaszkowo-twarzowej, niskiego wzrostu, anomalii ektodermalnych i niepełnosprawności intelektualnej	Disorder	8 Case(s)
457485	Zespół wielkogłowie, niepełnosprawności intelektualnej, zaburzeń rozwojowych układu nerwowego i małej klatki piersiowej	Disorder	8 Case(s)
457406	Śmiertelny zespół mnogich dysfunkcji mitochondrialnych typu 4	Disorder	8 Case(s)
438274	Hiperglukagonemia zależna od GCGR	Disorder	8 Case(s)
435845	Zespół śmiertelnej spastyczności noworodków i encefalopatii padaczkowej	Disorder	8 Case(s)
435638	Zespół mikrodelecji 3p25.3	Disorder	8 Case(s)
420686	Zespół włosów wełnistych i rogowca dłoniowo-podeszwowego	Disorder	8 Case(s)
404454	Zespół braku łez, choreoatetoz i dysfunkcji wątroby	Disorder	8 Case(s)
401942	Rodzinny przyśrodkowy rozszczep górnej i dolnej wargi	Disorder	8 Case(s)
397715	Zespół Joubert z zaciskającą dystrofią klatki piersiowej Jeune'a	Disorder	8 Case(s)
397590	Zespół Silvera i Russella spowodowany mutacją punktową	Subtype of disorder	8 Case(s)
391408	Zespół małogłowie pierwotne-łagodna niepełnosprawność intelektualna-cukrzyca o początku w wieku młodzieńczym	Disorder	8 Case(s)
370943	Zespół zaburzenia ze spektrum autyzmu-padaczka-artrogrypoza	Disorder	8 Case(s)
352675	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 6 sprzężona z chromosomem X	Disorder	8 Case(s)
352670	Autosomalna dominująca pośrednia choroba Charcota, Mariego i Tootha typu F	Disorder	8 Case(s)
352649	Choroba pęcherzykowego transportu dopaminy-serotoniny w mózgu	Disorder	8 Case(s)
352479	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa z powodu niedoboru ISPD	Disorder	8 Case(s)
3474	Zespół CHIME	Disorder	8 Case(s)
33572	Niedobór 5-oligoprolinazy	Disorder	8 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
331226	Podatność na infekcje z powodu niedoboru TYK2	Disorder	8 Case(s)
329258	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2Q	Disorder	8 Case(s)
324321	Dysfunkcja węzła zatokowo-przedsionkowego i głuchota	Disorder	8 Case(s)
3219	Zespół Fountaina	Disorder	8 Case(s)
3216	Głuchota przewodzeniowa - źle wykształcone ucho zewnętrzne	Disorder	8 Case(s)
314811	Niski wzrost z powodu niedoboru GHSR	Disorder	8 Case(s)
314637	Mitochondrialna kardiomiopatia przerostowa z kwasicą mleczanową spowodowana niedoborem MTO1	Disorder	8 Case(s)
306577	Dziedziczna neuropatia małym włókien związana z kanałopatią sodową	Disorder	8 Case(s)
306558	Zespół małegołowia pierwotne - padaczka - utrwalona cukrzyca noworodków	Disorder	8 Case(s)
306547	Zespół porencefalia-mikrocefalia-obustronna zaćma wrodzona	Disorder	8 Case(s)
3019	Zespół Ramona	Disorder	8 Case(s)
2958	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - dysmorfia - atrofia mózgu	Disorder	8 Case(s)
2934	Polisyndaktylia - wada serca	Disorder	8 Case(s)
2885	Piebaldyzm - defekty neurologiczne	Disorder	8 Case(s)
2812	Parański zespół twardej skóry	Disorder	8 Case(s)
280325	Monosomia dystalna 12p	Disorder	8 Case(s)
280071	ALG11-CDG	Disorder	8 Case(s)
276432	Zespół przedwczesny starczy wygląd-opóźnienie rozwoju-arytmia serca	Disorder	8 Case(s)
263665	Enteropatia komórek NK	Disorder	8 Case(s)
261483	Zespół duplikacji Xq27.3q28	Disorder	8 Case(s)
261211	Zespół mikrodelecji 16p11.2p12.2	Disorder	8 Case(s)
2563	Zespół MOMO	Disorder	8 Case(s)
2561	Zespół Ackermana	Disorder	8 Case(s)
254528	Zespół mikrodelecji matczynej 14q32.2	Subtype of disorder	8 Case(s)
251290	Otwór ciemieniowy z dysplazją obojczykowo-czaszkową	Disorder	8 Case(s)
244310	RFT1-CDG	Disorder	8 Case(s)
2371	Śmiertelny zespół podobny do zespołu Larsena	Disorder	8 Case(s)
2351	Zespół Kousseffa	Disorder	8 Case(s)
2326	Zespół Kallmanna - choroba serca	Disorder	8 Case(s)
231736	Mała rogówka - przedni stożek soczewki olbrzymiej - przetrwałe unaczynienie płodowe - szczelina błony naczyniowej i siatkówki	Disorder	8 Case(s)
2252	Hipoplazja kości łokciowej - trójpaliczkowe kciuki - spodziectwo - diastema szczęki	Disorder	8 Case(s)
221054	Akrocefalopolidaktylia	Disorder	8 Case(s)
2206	Zeszywniająca hiperostoza kręgów z rogowcem dłoni i stóp	Disorder	8 Case(s)
2180	Wodogłowie - dysplazja żebrów-kręgowa - anomalia Sprengela	Disorder	8 Case(s)
2107	Zespół Halla i Riggsa	Disorder	8 Case(s)
2013	Rozszczep podniebienia - duże uszy - mała głowa	Disorder	8 Case(s)
1884	Ektopia soczewki - dystrofia błony naczyniowej i siatkówki - miopia	Disorder	8 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
1852	Dysplazja siatkówki sprzężona z chromosomem X	Disorder	8 Case(s)
1824	Zespół Lowry'ego i Wooda	Disorder	8 Case(s)
178506	Zwapnienie mózgu, typ Rajaba	Disorder	8 Case(s)
178389	Osteopetroza - hipogammaglobulinemia	Disorder	8 Case(s)
1655	Pochodne przewodu Mullera - limfangiektazja - polidaktylia	Disorder	8 Case(s)
163956	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ Nascimento	Disorder	8 Case(s)
157965	Zespół Ehlersa i Danlosa typu kręgowo-dłoniowo-dysplastycznego	Subtype of disorder	8 Case(s)
1454	Zespół Joubert z wadą wątroby	Disorder	8 Case(s)
1450	Dodatkowy chromosom markerowy/pierścieniowy pochodzący z chromosomu 8	Disorder	8 Case(s)
137639	Zespół leukoencefalopatii, ataksji, hipodoncji i hipomielinizacji	Subtype of disorder	8 Case(s)
1366	Autosomalny recesywny rogowiec dłoni i stóp z łysieniem wrodzonym	Disorder	8 Case(s)
1327	Zespół kamptodaktylii Guadalajara typu 1	Disorder	8 Case(s)
1318	Kampomelia typu Cumminga	Disorder	8 Case(s)
1278	Brachydaktylia - przedosiowy paluch koślawy	Disorder	8 Case(s)
1226	Zespół Bamfortha	Disorder	8 Case(s)
1188	Zespół ataksji, głuchoty i niepełnosprawności intelektualnej	Disorder	8 Case(s)
99843	Niedobór adhezji leukocytów typu II	Subtype of disorder	7 Case(s)
99710	Punktowa akrokeratoderma z pigmentacją o typie piegów	Disorder	7 Case(s)
93382	Brachydaktylia typu A6	Disorder	7 Case(s)
93316	Dysplazja kręgosłupowo-przynosadowa typu Schmidta	Disorder	7 Case(s)
929	Achalazja- mikrocefalia	Disorder	7 Case(s)
90103	Choroba Charcota, Mariego i Tootha - głuchota - niepełnosprawność intelektualna	Disorder	7 Case(s)
85334	Zespół neurozwyrodnieniowy typu Bertini sprzężony z chromosomem X	Disorder	7 Case(s)
85194	Zespół kręgowo-oczny	Disorder	7 Case(s)
83620	Wrodzona biegunka spowodowana niedoborem komórek enteroendokrynowych	Disorder	7 Case(s)
79094	Zespół Grange'a	Disorder	7 Case(s)
71526	Otyłość spowodowana niedoborem proopiomelanokortyny	Subtype of disorder	7 Case(s)
65282	Zespół włosy wełniste-rogowiec dłoni i stóp-kardiomiopatia rozstrzeniowa	Disorder	7 Case(s)
631095	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 44	Disorder	7 Case(s)
631088	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 87	Disorder	7 Case(s)
619953	Rodzinny limfoproliferacyjny niedobór odporności z nadmierną reakcją zapalną	Disorder	7 Case(s)
611201	Zespół oczno-żołądkowo-jelitowy z zaburzeniami neurorozwojowymi	Disorder	7 Case(s)
600691	Złożony niedobór czynnika VII i X	Disorder	7 Case(s)
589608	Hipopigmentacja linijna i asymetria twarzoczaszkowa z wadami palców, oczu i mózgu	Disorder	7 Case(s)
589527	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typ 45	Disorder	7 Case(s)
589442	Zespół niskiego wzrostu, dysplazji szkieletowej, degeneracji siatkówki, niepełnosprawności intelektualnej i utraty słuchu	Disorder	7 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
	czuciowo-nerwowego		
562559	Zespół niepełnosprawności intelektualnej, protruzji szczęki i zeza	Disorder	7 Case(s)
544628	Zespół Fanconiego atypowy z zespołem hiperinsulinizmu noworodkowego	Disorder	7 Case(s)
538101	Wrodzona aksonalna neuropatia z encefalopatią	Disorder	7 Case(s)
536532	Zespół podobny do klasycznego zespołu Ehlersa i Danlosa typu 2	Disorder	7 Case(s)
529977	Zespół dysregulacji immunologicznej, zapalnej choroby jelita, zapalenia stawów, nawracających infekcji i limfopenii	Disorder	7 Case(s)
513436	Autosomalna recesywna spastyczna paraplegia typu 78	Disorder	7 Case(s)
508476	Zespół rozszczep wargi i podniebienia-dysmorfia twarzoczaszki-wrodzona wada serca- głuchota	Disorder	7 Case(s)
508093	Zespół MEPAN	Disorder	7 Case(s)
504530	Złożony niedobór odporności z powodu deficytu moezyny	Disorder	7 Case(s)
500548	Dysplazja przynasadowa osteosklerotyczna	Disorder	7 Case(s)
500180	Zespół regresji poznawczej i ruchowej z pozapiramidowymi zaburzeniami ruchu o początku w dzieciństwie	Disorder	7 Case(s)
497764	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typ 43	Disorder	7 Case(s)
496693	Zespół przepukliny pępowinowej, przepukliny przeponowej, wad układu sercowo-naczyniowego oraz wad promieniowej strony kończyny górnej	Disorder	7 Case(s)
488650	Miopatia dystalna typ Tateyamiego	Disorder	7 Case(s)
487825	Zespół Pierpont	Disorder	7 Case(s)
486811	Prenatalny rdzeniowy zanik mięśni z wrodzonymi złamaniami kości	Disorder	7 Case(s)
477857	Autosomalna recesywna mendelowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu całkowitego niedoboru receptora RORgamma	Disorder	7 Case(s)
468666	Izolowana uogólniona anhidroza z prawidłowymi gruczołami potowymi	Disorder	7 Case(s)
467166	Nieprawidłowe zakręty mózgu związane z tubulinopatią (Dysgyria związana z tubulinopatią)	Disorder	7 Case(s)
466703	TMEM199-CDG	Disorder	7 Case(s)
459051	Dysplazja kręgowo-nasadowa, typ Stanescu	Disorder	7 Case(s)
457375	Encefalopatia związana z ITPA	Disorder	7 Case(s)
447896	Zespół drżenia, ataksji i hipomielinizacji ośrodkowej	Subtype of disorder	7 Case(s)
439822	Zespół haplinsuficencji PDE4D	Disorder	7 Case(s)
436242	Rodzinny częstoskurcz przedsionkowy-zaburzenia przewodzenia poniżej pęczka Hisa	Disorder	7 Case(s)
435387	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2 spowodowana mutacją VCP	Disorder	7 Case(s)
404463	Zespół wieloukładowej dysfunkcji mięśni gładkich ze spowolnieniem perystaltyki jelit	Disorder	7 Case(s)
404440	Zespół niepełnosprawności intelektualna-dysmorfia twarzy z powodu haploinsuficencji SETD5	Disorder	7 Case(s)
401785	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 62	Disorder	7 Case(s)
399086	Fińska dystalna miopatia w kończynach górnych o wczesnym początku	Disorder	7 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
397695	Zespół mikrodelecji 3q27.3	Disorder	7 Case(s)
391646	Zespół Feingolda typu 2	Subtype of disorder	7 Case(s)
370022	Zespół ataksja-niepełnosprawność intelektualna-apraksja okoruchowa-torbiele mózdzku	Disorder	7 Case(s)
369950	Zespół niepełnosprawność intelektualna-napady padaczkowe-wielkogłowie-otyłość	Disorder	7 Case(s)
369939	Zespół ciężka niepełnosprawność ruchowa i intelektualna-głuchota czuciowo-nerowa-dystonia	Disorder	7 Case(s)
363992	Zespół rybia łuska-niski wzrost-brachydaktylia-mikrosferofakia	Disorder	7 Case(s)
363432	Autosomalna recesywna wrodzona ataksja mózdkowa z powodu niedoboru GRID2	Subtype of disorder	7 Case(s)
363396	Zespół wysoka krótkowzroczność-głuchota	Disorder	7 Case(s)
357001	Zespół mikrodelecji 19p13.13	Disorder	7 Case(s)
352587	Padaczka ogniskowa - niepełnosprawność intelektualna - malformacje mózgowo-mózdkowe	Disorder	7 Case(s)
352582	Rodzinna dziecięca padaczka miokloniczna	Disorder	7 Case(s)
33573	Niedobór gamma-glutamylotranspeptydazy	Disorder	7 Case(s)
3341	Zespół kręczy szyi, bliznowców, wnetrostwa i dysplazji nerek	Disorder	7 Case(s)
329802	Zespół mikroduplikacji 5p13	Disorder	7 Case(s)
329329	Autosomalna recesywna szerokozakrętowość czołowo-skroniowa	Disorder	7 Case(s)
324632	Zakażenie wirusem Hendra	Disorder	7 Case(s)
320355	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 41	Disorder	7 Case(s)
319623	Mendelowska podatność na choroby mykobakteryjne sprzężona z chromosomem X spowodowana niedoborem CYBB	Subtype of disorder	7 Case(s)
319504	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 8	Disorder	7 Case(s)
3194	Zespół Sterna, Lubinsky'ego i Durrie	Disorder	7 Case(s)
317476	Niedobór odporności sprzężony z chromosomem X z niedoborem magnezu, zakażeniem wirusem Epsteina i Barra i nowotworem	Disorder	7 Case(s)
314689	Złożony Niedobór odporności z powodu deficytu STK4	Disorder	7 Case(s)
314655	Ciężka hipotonia noworodków-napady padaczkowe-encefalopatia spowodowane mikrodelecją 5q31.3	Subtype of disorder	7 Case(s)
308425	Kwasica metylomalonowa z powodu niedoboru epimerazy metylomalonylo-CoA	Disorder	7 Case(s)
3078	Głęboka niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X typu Gustavsona	Disorder	7 Case(s)
300382	Zespół progeroidalny i marfanoidalny-lipodystrofia	Disorder	7 Case(s)
293978	Zespół Niedobór funkcji części przedniej przysadki-zmienny Niedobór odporności	Disorder	7 Case(s)
293165	Zespół krucha skóra-włosy wełniste-rogowiec dłoniowo-podeszwowy	Disorder	7 Case(s)
2920	Zespół Olivera	Disorder	7 Case(s)
2872	Zespół sercowo-czaszkowy typu Pfeiffera	Disorder	7 Case(s)
280365	Autosomalna semidominująca ciężka laminopatia lipodystroficzna	Disorder	7 Case(s)
2645	Niskorosłość osteoglofoniczna	Disorder	7 Case(s)
263347	Zespół MRCS	Disorder	7 Case(s)
261279	Zespół mikrodelecji 17q23.1q23.2	Disorder	7 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
261229	Zespół mikroduplikacji 14q11.2	Disorder	7 Case(s)
261204	Zespół mikroduplikacji 16p11.2p12.2	Disorder	7 Case(s)
2598	Miopatia mitochondrialna i anemia syderoblastyczna	Disorder	7 Case(s)
2560	Zespół Möbiusa - neuropatia aksonalna - hipogonadyzm hipogonadotropowy	Disorder	7 Case(s)
254930	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 7	Disorder	7 Case(s)
254534	Zespół hipometylacji matczynej 14q32.2	Subtype of disorder	7 Case(s)
247198	Postępujący zanik mózdkowo-mózgowy	Disorder	7 Case(s)
2439	Zespół Pattersona, Stevensona i Fontaine'a	Disorder	7 Case(s)
228379	Trichodysplazja spowodowana zakażeniem wirusowym	Disorder	7 Case(s)
228190	Przetrwwały przewód tętniczy - dwupłatkowa zastawka aorty - wady rąk	Disorder	7 Case(s)
2232	Pierwotny hipogonadyzm hipergonadotropowy - łysienie ciemieniowe	Disorder	7 Case(s)
2141	Wada przepony - skrócenie kończyny - wada czaszki	Disorder	7 Case(s)
211067	Ataksja epizodyczna typu 5	Disorder	7 Case(s)
209970	Ataksja epizodyczna typu 7	Disorder	7 Case(s)
2095	Zespół Gorlina, Chaudhry i Mossa	Disorder	7 Case(s)
199332	Zespół endokrynowo-mózgowo-osteodyplastyczny	Disorder	7 Case(s)
1875	Wrodzona dystrofia mięśniowa - zaćma dziecięca - hipogonadyzm	Disorder	7 Case(s)
1858	Dysplazja szkieletowa- padaczka - niski wzrost	Disorder	7 Case(s)
1842	Dysplazja kości, śmiertelny typ Holmgrena	Disorder	7 Case(s)
1818	Dysplazja ektodermalna typu włosowo-zębowo- paznokciowego	Disorder	7 Case(s)
178338	Zespół wrażliwości na promieniowanie UV	Disorder	7 Case(s)
168566	Śmiertelna choroba mitochondrialna spowodowana złożonym deficytem fosforylacji oksydatywnej 3	Disorder	7 Case(s)
163976	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ Van Escha	Disorder	7 Case(s)
163693	Zespół mikrodelecji 2p21	Disorder	7 Case(s)
1574	Zwyrodnienie siatkówki - nanoftalmia - jaskra	Disorder	7 Case(s)
140952	Syndaktylia - telekantus - malformacje odbytowo-genitalne i nerek	Disorder	7 Case(s)
139474	Zespół mikroduplikacji 17q11.2	Disorder	7 Case(s)
1299	Zespół skrzelowo-szkieletowo-płciowy	Disorder	7 Case(s)
1131	Dyzostozia żuchwowo-twarzowa sprzężona z chromosomem X	Disorder	7 Case(s)
1078	Sztywność kciuka - brachydaktylia - niepełnosprawność intelektualna	Disorder	7 Case(s)
101078	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4 sprzężona z chromosomem X	Disorder	7 Case(s)
101008	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 28	Disorder	7 Case(s)
999	Fenotyp gronostaja	Disorder	6 Case(s)
99141	Zespół atrezja nozdrzy tylnych - obrzęk limfatyczny	Disorder	6 Case(s)
991	Zespół PAGOD	Disorder	6 Case(s)
98893	Wrodzona dystrofia mięśniowa typu 1B	Disorder	6 Case(s)
91498	Rodzinne wrodzone porażenie nerwu bloczkowego	Disorder	6 Case(s)
85276	Niepełnosprawność intelektualna typu Armfielda sprzężona z chromosomem X	Disorder	6 Case(s)
79156	Ataki padaczkowe - niepełnosprawność intelektualna z powodu	Disorder	6 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
	hydroksylizynurii		
79106	Zespół Eikena	Disorder	6 Case(s)
66518	Skrócone piąte kości śródreżcza - insulinooporność	Disorder	6 Case(s)
642085	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa z wiotkością stawów związana z EXOC6B	Disorder	6 Case(s)
619367	Zespół autozapalny związany z SAMD9L	Disorder	6 Case(s)
569274	Zespół mnogich dysfunkcji mitochondrialnych, typu 5	Disorder	6 Case(s)
565624	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 39	Disorder	6 Case(s)
555402	Niedobór dehydratazy NAD(P)HX	Disorder	6 Case(s)
541423	Zespół opóźnionego wzrastania, niepełnosprawności intelektualnej oraz hepatopatii	Disorder	6 Case(s)
538958	Złożony niedobór odporności z powodu deficytu CD70	Disorder	6 Case(s)
512260	Wrodzona ataksja (niezborność) mózdkowa wywołana mutacją genu RNU12	Disorder	6 Case(s)
508523	Hiperfenylalaninemia spowodowana niedoborem DNAJC12	Disorder	6 Case(s)
505242	Zespół regresji psychomotorycznej, apraksji okoruchowej, zaburzenia ruchu i nefropatii	Disorder	6 Case(s)
500545	Ciężkie zaburzenie neurorozwojowe z trudnościami w odżywianiu, stereotypiami dłoni oraz obustronną zaćmą	Disorder	6 Case(s)
500055	Zespół mikrodelecji 16p13.2	Subtype of disorder	6 Case(s)
496756	Zespół wczesnej i postępującej encefalopatii, ataksji spastycznej, dystalnej atrofii mięśniowo-rdzeniowej	Disorder	6 Case(s)
495879	Agenezja wrodzona moszny	Disorder	6 Case(s)
495844	Leukodystrofia hipomielinizująca autosomalna recesywna związana z C11ORF73	Disorder	6 Case(s)
488642	Zaburzenie neurorozwojowe z niepełnosprawnością intelektualną związane z TLO2	Disorder	6 Case(s)
480898	Zespół całościowego opóźnienia w rozwoju, wad wzroku, postępującego zaniku mózdku i hipotonii tułowia	Disorder	6 Case(s)
467176	Zespół ciężkiej hipotonii, opóźnienia psycho-ruchowego, zęza i wady przegrody serca	Disorder	6 Case(s)
466791	Zespół wielkogłowia, niepełnosprawności intelektualnej i niescalenia mięśnia lewej komory	Disorder	6 Case(s)
466688	Zespół znacznej niepełnosprawności intelektualnej, agenezji ciała modzelowatego, dysmorfii twarzy i ataksji mózdkowej	Disorder	6 Case(s)
464288	Zespół niskiego wzrostu, brachydaktylii, otyłości i opóźnienia rozwoju	Disorder	6 Case(s)
457378	Złożona śmiertelna osteochondrodysplazja	Disorder	6 Case(s)
447980	Zespół mikroduplikacji 19p13.3	Disorder	6 Case(s)
444463	Zespół Evansa związany z pierwotnym niedoborem odporności	Disorder	6 Case(s)
436141	Zespół ciężkiej niepełnosprawności intelektualnej, hipotonii, zęza, grubych rysów twarzy i stóp płasko-koślawych	Disorder	6 Case(s)
436003	Zespół Pierre'a Robina, przykurczy i opóźnienia w rozwoju	Disorder	6 Case(s)
423454	Zespół nieprawidłowości paznokci i zębów, rogowca dłoniowo-podeszwowego brzeżnego i hiperpigmentacji jamy ustnej	Disorder	6 Case(s)
401874	Zespół śmiertelnej mnogiej dysfunkcji mitochondriów typu 2	Disorder	6 Case(s)
401777	Zespół atrofia nerwu wzrokowego-niepełnosprawność intelektualna	Disorder	6 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
398127	Twardzina noworodków	Disorder	6 Case(s)
370088	Zespół ostrej dziecięcej niewydolności wątroby i zaburzeń wieloukładowych	Disorder	6 Case(s)
363540	Leukoencefalopatia z łagodną ataksją mózdkową i obrzękiem istoty białej	Disorder	6 Case(s)
357329	Kryptosporidioza - przewlekłe zapalenie dróg żółciowych - choroba wątroby	Disorder	6 Case(s)
352682	Lizencefalia typu kostki brukowej bez zaangażowanie mięśni i oczu	Disorder	6 Case(s)
352654	Postępująca neurodegeneracja o wczesnym początku z całkowitą utratą wzroku, ataksją i spastycznością	Disorder	6 Case(s)
352447	Postępująca oftalmoplegia zewnętrzna - miopatia - wyniszczenie	Disorder	6 Case(s)
3316	Zespół Thomasa	Disorder	6 Case(s)
3246	Symfalangizm z wielokrotnymi wadami dłoni i stóp	Disorder	6 Case(s)
324569	Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 8	Disorder	6 Case(s)
319651	Megaloblastyczna niedokrwistość konstytucjonalna z ciężką chorobą neurologiczną	Disorder	6 Case(s)
319612	Mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne sprzężona z chromosomem X spowodowana niedoborem IKBKG	Subtype of disorder	6 Case(s)
319574	Autosomalna recesywna mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu częściowego niedoboru IFNgammaR2	Disorder	6 Case(s)
319563	Mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu całkowitego niedoboru ISG15	Disorder	6 Case(s)
3175	Spatyczność - niepełnosprawność intelektualna- padaczka sprzężona z chromosomem X	Disorder	6 Case(s)
317428	Złożony Niedobór odporności z powodu deficytu ORAI1	Subtype of disorder	6 Case(s)
314667	TMEM165-CDG	Disorder	6 Case(s)
314399	Autosomalna dominująca aplazja i mielodysplazja	Disorder	6 Case(s)
3077	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - psychoza - makroorchydizm	Disorder	6 Case(s)
3074	Niepełnosprawność intelektualna - niski wzrost - hiperteloryzm	Disorder	6 Case(s)
3038	Opóźnienie mowy -asymetria twarzy - zez - zmarszczki płatka ucha	Disorder	6 Case(s)
289513	Zespół mikrodelecji 12q15q21.1	Disorder	6 Case(s)
2824	Paraplegia - niepełnosprawność intelektualna - hiperkeratoza	Disorder	6 Case(s)
2815	Parapareza spastyczna - głuchota	Disorder	6 Case(s)
2804	Zespół W	Disorder	6 Case(s)
2793	Zespół uszno-paznokciowo-strzałkowy	Disorder	6 Case(s)
2743	Oftalmoplegia - niepełnosprawność intelektualna - język pobrużdżony	Disorder	6 Case(s)
254361	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2Q	Disorder	6 Case(s)
254346	Zespół mikrodelecji 19p13.12	Disorder	6 Case(s)
254343	Autosomalna recesywna ataksja spastyczna - zanik nerwu wzrokowego - dyzartria	Disorder	6 Case(s)
247815	Autosomalna recesywna ataksja z powodu niedoboru PEX10	Disorder	6 Case(s)
2464	Zespół marfanoidalny typu De Silva	Disorder	6 Case(s)
2339	Rogowacenie mieszkowe - karłowatość - atrofia mózgu	Disorder	6 Case(s)
2328	Zespół Kapura i Toriello	Disorder	6 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
230851	Zespół Ehlersa i Danlosa, typ zastawek serca	Disorder	6 Case(s)
2306	Zespół pseudo-izotretynoinowy	Disorder	6 Case(s)
2230	Hipogonadyzm hipergonadotropowy - łysienie czołowo-ciemieniowe	Disorder	6 Case(s)
211017	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 30	Disorder	6 Case(s)
2057	Zwężenie szpary powiekowej - ptoza- esotropia - syndaktylia - niski wzrost	Disorder	6 Case(s)
1951	Zespół padaczki i telangiektazji	Disorder	6 Case(s)
1808	Hydrotyczna dysplazja ektodermalna typu Christianson i Fourie	Disorder	6 Case(s)
178303	Zespół mikrodelecji 8q22.1	Disorder	6 Case(s)
169464	Pierwotny niedobór CD59	Disorder	6 Case(s)
168984	Zespół CLAPO	Disorder	6 Case(s)
1661	Skórzak rogówki sprzężony z chromosomem X	Disorder	6 Case(s)
157820	Zespół potliwości indukowany chłodem	Disorder	6 Case(s)
1307	Zespół skróconych kończyn dolnych i małożuchwia	Disorder	6 Case(s)
1051	Zespół Ramosa i Arroyo	Disorder	6 Case(s)
100071	Mozaikowa trisomia 3	Disorder	6 Case(s)
98676	Autosomalny recesywny izolowany zanik nerwu wzrokowego	Disorder	5 Case(s)
97341	Przewlekła makulopatia plakoidalna	Disorder	5 Case(s)
94056	Izolowana synostoza ramiennie-łokciowa	Disorder	5 Case(s)
93352	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa typu Shohat	Disorder	5 Case(s)
90399	Zlokalizowany liszaj śluzowaty z gammopatią monoklonalną lub objawami ogólnymi	Subtype of disorder	5 Case(s)
90301	Rogowacenie ciemne - oporność na insulinę - mrowienie mięśni - powiększenie kończyn	Disorder	5 Case(s)
86915	Obrzęk limfatyczny - wady przegrody międzyprzedsionkowej - zmiany twarzy	Disorder	5 Case(s)
86914	Zespół obrzęku limfatycznego-anomalii tętniczo-żylną mózgu	Disorder	5 Case(s)
86821	Lizencefalia typu 3 - rodzinna sekwencja akinezji płodu	Disorder	5 Case(s)
85297	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 3 sprzężona z chromosomem X	Disorder	5 Case(s)
85295	Choroba HSD10, typ atypowy	Subtype of disorder	5 Case(s)
85284	Zespół BRESEK	Disorder	5 Case(s)
85280	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - łokieć koślawy - dysmorfia	Disorder	5 Case(s)
85175	Dysplazja Astley'a i Kendalla	Disorder	5 Case(s)
85165	Ciężka achondroplazja - opóźnienie rozwoju - rogowacenie ciemne	Disorder	5 Case(s)
85112	Rogowiec dłoni i stóp - odwrócenie płci XX - predyspozycja do raka kolczystokomórkowego	Disorder	5 Case(s)
84132	Miopatia zależna od desminy z ciałkami typu Mallory'ego	Disorder	5 Case(s)
83472	Zespół CAMOS	Disorder	5 Case(s)
79095	Wrodzony defekt syntezy kwasów żółciowych typu 4	Disorder	5 Case(s)
75374	Bradyopsja	Disorder	5 Case(s)
73272	Opóźnienie wzrostu z powodu niedoboru czynnika wzrostu podobnego do insuliny typu 1	Disorder	5 Case(s)
65287	Niedobór beta-ureidopropionazy	Disorder	5 Case(s)
631073	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 82	Disorder	5 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
596759	Złożony niedobór odporności z powodu haploinsuficjencji RELA	Disorder	5 Case(s)
572428	Proteinoza pęcherzyków płucnych i hipogammaglobulinemia o początku w niemowlęctwie	Disorder	5 Case(s)
569290	Zespół mnogich dysfunkcji mitochondrialnych, typu 6	Disorder	5 Case(s)
566192	Wrodzona płytkowa trombocytopenia autosomalna recesywna	Disorder	5 Case(s)
557056	Ataksja spastyczna i dyzartria z powodu deficytu glutaminazy	Disorder	5 Case(s)
557003	Zespół oczno-mózgowo-zębowy	Disorder	5 Case(s)
544488	Zespół całościowego opóźnienia rozwoju, łysienia, małowłowa, dysmorfii twarzy i wad strukturalnych mózgu	Disorder	5 Case(s)
529965	Zespół niepełnosprawności intelektualnej, autyzmu, apraksji mowy i dysmorfii twarzoczaszkowej	Disorder	5 Case(s)
527450	Zespół ciężkiej miopatii-uogólnionej nadmiernej ruchomości stawów-niskiego wzrostu	Disorder	5 Case(s)
508542	Zespół wrodzonej postępującej niewydolności szpiku kostnego-niedoboru odporności związanej z limfocytami B-dysplazji szkieletowej	Disorder	5 Case(s)
50815	Zespół głuchoty skrzepopochodnej	Disorder	5 Case(s)
505227	Złożony niedobór odporności z powodu niedoboru GINS1	Disorder	5 Case(s)
500144	Zespół wczesnej i postępującej encefalopatii, niedosłuchu, hipoplazji mostu i atrofii mózgu	Disorder	5 Case(s)
500062	Zespół okresowej gorączki, zapalenia tkanki tłuszczowej i dermatozy o początku w niemowlęctwie	Disorder	5 Case(s)
498251	Gorączka periodyczna zależna od cyklu miesięcznego	Disorder	5 Case(s)
488635	Zespół epilepsji o wczesnym początku, niepełnosprawności intelektualnej i wad mózgu	Disorder	5 Case(s)
488618	Niedobór transketolazy	Disorder	5 Case(s)
488434	Zespół kamptodaktylii, Guadalajara typ 3	Disorder	5 Case(s)
488232	Zespół rozszczepienia stopy - polidaktylii promienia środkowego	Disorder	5 Case(s)
488168	Zespół małowłowa, wrodzonej zaćmy i łuszczykowego zapalenia skóry	Disorder	5 Case(s)
481665	Niedobór UPS18	Disorder	5 Case(s)
480491	Rodzinna postępująca choleostaza wewnątrzwątrobową zależna od MYO5B	Subtype of disorder	5 Case(s)
466695	Dysplazja okolicy nad czubkiem nosa	Disorder	5 Case(s)
464756	Rodzinny guz neuroendokrynowy żołądka typu 1	Disorder	5 Case(s)
464440	Dystonia pierwotna, typ DYT27	Disorder	5 Case(s)
464366	Letalna dysplazja szkieletowa zależna od NEK9	Disorder	5 Case(s)
459056	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 75	Disorder	5 Case(s)
457284	Zespół małowłowa, hipoplazji ciała modzelowatego, niepełnosprawności intelektualnej i dysmorfii twarzy	Disorder	5 Case(s)
457212	Zespół postępującego drżenia samoistnego, upośledzenia mowy, dysmorfii twarzy, niepełnosprawności intelektualnej i nieprawidłowego zachowania	Disorder	5 Case(s)
447737	Niedobór DOCK2	Disorder	5 Case(s)
445062	Zespół cukrzycy o początku w wieku młodzieńczym z ośrodkową i obwodową neurodegeneracją	Disorder	5 Case(s)
444002	Zespół mikrodelecji 11q22.2q22.3	Disorder	5 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
423275	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 40	Disorder	5 Case(s)
402364	Dziecięcy zanik mózgu i mózdku z postnatalną postępującą mikrocefalią	Disorder	5 Case(s)
401986	Zespół mikrodelecji 1p31p32	Disorder	5 Case(s)
397593	Ciężka noworodkowa kwasica mleczanowa z powodu niedoboru kompleksu NFS1-ISD11	Disorder	5 Case(s)
391487	Zespół enteropatii autoimmunologicznej i endokrynopatii związanej ze STAT1	Disorder	5 Case(s)
369847	Zespół niepełnosprawność intelektualna-ruchy hiperkinetyczne- ataksja tułowia	Disorder	5 Case(s)
363665	Zespół osteolizy końcowych paliczków, zmian przypominających keloid i przedwczesnego starzenia	Disorder	5 Case(s)
363654	Zespół parkinsonizm - spastyczność sprzężony z chromosomem X	Disorder	5 Case(s)
363618	Zespół progerii sercowo-skinnej związany z LMNA	Disorder	5 Case(s)
363611	Zaburzenie nerwoworozwojowe związane z CTCF	Disorder	5 Case(s)
356996	Zespół niepełnosprawności intelektualnej i zaburzeń snu związany z ANK3	Disorder	5 Case(s)
353320	Niedobór karboksylazy pirogronianowej, typ łagodny	Subtype of disorder	5 Case(s)
352718	Postępująca dystrofia siatkówki spowodowana defektem transportu retinolu	Disorder	5 Case(s)
352596	Postępująca padaczka miokloniczna z dystonią	Disorder	5 Case(s)
3383	Aplazja błoczka kości ramiennej	Disorder	5 Case(s)
3304	Kompleks Fallota - niepełnosprawność intelektualna - opóźnienie wzrostu	Disorder	5 Case(s)
329173	Zespół autozapalenie z ropnym zakażeniem bakteryjnym i amylopektynozą	Disorder	5 Case(s)
3291	Zespół Teebi i Shaltouta	Disorder	5 Case(s)
3238	Zespół sercowo-kręgowo-nadgarstkowo-twarzowy	Disorder	5 Case(s)
3230	Głuchota - oligodoncja	Disorder	5 Case(s)
3217	Głuchota - uchyłkowatość jelita cienkiego - neuropatia	Disorder	5 Case(s)
320391	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 46	Disorder	5 Case(s)
320385	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 49	Disorder	5 Case(s)
320360	Paraplegia spastyczna mitochondrialna zależna od MT-ATP6	Disorder	5 Case(s)
319519	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 14	Disorder	5 Case(s)
319160	Miopatja wrodzona z ośrodkowo ułożonymi jądrami i atypowymi jądrami	Disorder	5 Case(s)
3180	Zespół kamptodaktylii z platyspondylią	Disorder	5 Case(s)
3168	Zespół Sillence	Disorder	5 Case(s)
3166	Sialuria	Disorder	5 Case(s)
3164	Zespół przepukliny pępowinowej typu Shprintzena i Goldberga	Disorder	5 Case(s)
314652	Wariant amyloidozy ABeta2M	Disorder	5 Case(s)
314555	Zespół dysplazja twarzowo-czaszkowa-osteopenia	Disorder	5 Case(s)
314034	Zespół mikroduplikacji 7p22.1	Disorder	5 Case(s)
3079	Niepełnosprawność intelektualna typu Buenos-Aires	Disorder	5 Case(s)
300552	Pęcherzykowe zapalenie przewodów żółciowych i trzustki	Disorder	5 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
300504	Rogowiak macierzy paznokcia	Disorder	5 Case(s)
300313	Zespół zaćma wrodzona - niedosłuch - ciężkie opóźnienie rozwoju	Disorder	5 Case(s)
3003	Pyknoachondrogezeza	Disorder	5 Case(s)
293964	Hipoglikemia hipoinsulinemiczna i połowiczny przerost ciała	Disorder	5 Case(s)
293955	Encefalopatia dziecięca z powodu niedoboru pirofosfokinazy tiaminy	Disorder	5 Case(s)
293925	Śmiertelny zespół przepuklina mózgowa potyliczna-dysplazja szkieletowa	Disorder	5 Case(s)
293462	Dystrofia pre-Descementalna	Disorder	5 Case(s)
2840	Dysplazja miednicy - artrogrypoza kończyn dolnych	Disorder	5 Case(s)
2831	Dysplazja rizmowa typu Pattersona-Lowry'ego	Disorder	5 Case(s)
2819	Paraplegia spastyczna - zmiany skórne na twarzy	Disorder	5 Case(s)
280403	Rodzinny zespół przepukliny pępowinowej z dysmorfia twarzy	Disorder	5 Case(s)
280183	Kwasica metylomalonowa z powodu defektu receptora transkobalaminy	Disorder	5 Case(s)
2798	Szerokozakrętowość - niepełnosprawność intelektualna - padaczka	Disorder	5 Case(s)
2736	Śmiertelny zespół przepukliny pępowinowej i rozszczepu podniebienia	Disorder	5 Case(s)
2715	Zespół oczno-nerkowo-mózdkowy	Disorder	5 Case(s)
2714	Zespół oczno-podniebieno-mózgowy	Disorder	5 Case(s)
2703	Znamię typu winnej plamy- mega cysterna magna - wodogłowie	Disorder	5 Case(s)
2672	Zespół Neuhausera, Eichnera i Opitza	Disorder	5 Case(s)
2669	Nefroza - głuchota - wady układu moczowego i palców	Disorder	5 Case(s)
2668	Nefropatia - głuchota - nadczynność przytarczyc	Disorder	5 Case(s)
264200	Zespół mikrodelecji 14q22q23	Disorder	5 Case(s)
261102	Zespół mikroduplikacji dystalnej 7q11.23	Disorder	5 Case(s)
2571	Zaburzenie immunologiczno-neurologiczne sprzężone z chromosomem X	Disorder	5 Case(s)
2558	Zespół Mikati, Najjara i Sahli	Disorder	5 Case(s)
255235	Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, postać encefalomiopatyczna z tubulopatią	Disorder	5 Case(s)
2536	Rogówka mała - jaskra - brak zatok czołowych	Disorder	5 Case(s)
2491	Wady przewodów Mullera - wady kończyn	Disorder	5 Case(s)
2432	Makrosomia - małowocze - rozszczep podniebienia	Disorder	5 Case(s)
2325	Postać prosta pęcherzowego oddzielania się naskórka z adoncją/hipodoncją	Disorder	5 Case(s)
228390	Dysplazja czołowo-nosowa z łysieniem i wadą narządów płciowych	Disorder	5 Case(s)
228240	Elastoderma	Disorder	5 Case(s)
228227	Ogniskowa elastoza skóry o późnym początku	Disorder	5 Case(s)
217026	Zespół twarzowo-sercowo-szkieletowy z makrocefalią	Disorder	5 Case(s)
2158	Histydynuria - wada kanalików nerkowych	Disorder	5 Case(s)
2085	Jaskra - bezdech senny	Disorder	5 Case(s)
2077	Zespół Germana	Disorder	5 Case(s)
206580	Autosomalna recesywna choroba dolnego neuronu ruchowego o początku w wieku dziecięcym	Disorder	5 Case(s)
2001	Rozszczep wargi/podniebienia - malrotacja jelit - kardiopatia	Disorder	5 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
199337	Niewydolność trzustki - niedokrwistość - hiperostoza	Disorder	5 Case(s)
1811	Dysplazja zębowa ze skróceniem płytki paznokci	Disorder	5 Case(s)
169079	Niedobór Cernunnos-XLF	Disorder	5 Case(s)
168563	46,XY dysgeneza gonad - ruchowa i czuciowa neuropatia	Disorder	5 Case(s)
168443	Zespół dysplazji kręgowo-nasadowo-przynasadowej i hipotrichozy	Disorder	5 Case(s)
1657	Dermatoosteoliza typu Kirghiziana	Disorder	5 Case(s)
157962	Zespół oczno-uszny typu Schordereta	Disorder	5 Case(s)
157954	Zespół ANE	Disorder	5 Case(s)
156728	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa, typ matryliny-3	Disorder	5 Case(s)
1566	Malformacja Dandy'ego i Walkera - polidaktylia zaosiowa	Disorder	5 Case(s)
1514	Zespół czaszkowo-palcowy - niepełnosprawność intelektualna	Disorder	5 Case(s)
1415	Cholestaza - retinopatia barwnikowa - rozszczep podniebienia	Disorder	5 Case(s)
1129	Arachnodaktylia - nieprawidłowa osteogeneza - niepełnosprawność intelektualna	Disorder	5 Case(s)
1113	Brak paliczków - syndaktylia - mikrocefalia	Disorder	5 Case(s)
101076	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2 sprzężona z chromosomem X	Disorder	5 Case(s)
1005	Zespół łysienie, przykurcze, karłowatość i niepełnosprawność intelektualna	Disorder	5 Case(s)
96192	Ojcowska jednorodzicielska disomia chromosomu 7	Disorder	4 Case(s)
96188	Matczyna jednorodzicielska disomia chromosomu 22	Disorder	4 Case(s)
93946	Zespół mózgowo-podniebienne-sercowy Hamela	Subtype of disorder	4 Case(s)
93405	Syndaktylia typu 4	Disorder	4 Case(s)
93333	Dyspazja miedniczno-łopatkowa	Disorder	4 Case(s)
921	Zespół Abruzzo i Ericksona	Disorder	4 Case(s)
90023	Zespół pierwotnego niedoboru odporności spowodowany niedoborem P14/LAMTOR2	Disorder	4 Case(s)
88635	Miopatia z obecnością wakuoli i agregatami białek siateczki sarkoplazmatycznej	Disorder	4 Case(s)
85326	Niepełnosprawność intelektualna typu Stolla sprzężona z chromosomem X	Disorder	4 Case(s)
85325	Niepełnosprawność intelektualna typu Stevensona sprzężona z chromosomem X	Disorder	4 Case(s)
85323	Niepełnosprawność intelektualna typu Seemanova sprzężona z chromosomem X	Disorder	4 Case(s)
85285	Niepełnosprawność intelektualna typu Schimke sprzężona z chromosomem X	Disorder	4 Case(s)
85283	Niepełnosprawność intelektualna typu Milesa i Carpentera sprzężona z chromosomem X	Disorder	4 Case(s)
85186	Stwardnienie śródkostne- hipoplazja mózdzku	Disorder	4 Case(s)
85184	Dysplazja czaszkowo-przynasadowa, typ kostek Worma	Disorder	4 Case(s)
85172	Mikrocefaliczna dysplazja osteodysplastyczna, typ Saula i Wilsona	Disorder	4 Case(s)
806	Zespół Scotta	Disorder	4 Case(s)
77295	Leukodystrofia z oligodoncją	Subtype of disorder	4 Case(s)
75391	Niedobór odporności z deficytem komórek naturalnych zabójców i	Disorder	4 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
	niewydolnością nadnerczy		
69735	Hipotrichoza - obrzęk limfatyczny - telangiektazja	Disorder	4 Case(s)
65743	Autosomalny dominujący zespół mnogich płetwistości	Disorder	4 Case(s)
65288	Utrwalona cukrzyca noworodkowa - agnezja trzustki i mózdku	Disorder	4 Case(s)
619979	Zespół opóźnienia rozwoju-niedoboru odporności-leukoencefalopatii-hipohomocysteinemii	Disorder	4 Case(s)
617919	Indukowany zimnem zespół autozapalny związany z F12	Disorder	4 Case(s)
611256	Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 12	Disorder	4 Case(s)
611237	Parkinsonizm z polineuropatią	Disorder	4 Case(s)
611223	Zespół grzietowo-brzuszy związany z EN1	Disorder	4 Case(s)
600668	Zespół zaburzenia neurorozwojowego, znacznej niepełnosprawności intelektualnej oraz dysmorfii twarzy związany z CCNK	Disorder	4 Case(s)
598603	Zespół przerostu dziąseł, niepełnosprawności intelektualnej/opóźnienia rozwoju, padaczki, hipertrichozy i dysmorfii twarzy	Disorder	4 Case(s)
580933	Letalne wady rozwojowe mózgu i serca	Disorder	4 Case(s)
566067	Zespół dysfunkcji neutrofili, niedoboru odporności, zaburzeń autoinflammatorych związany z CEBPE	Disorder	4 Case(s)
557064	Encefalopatia padaczkowa noworodkowa z powodu niedoboru glutaminazy	Disorder	4 Case(s)
556955	Zespół agenezji trzustki i holoprozencefalii	Disorder	4 Case(s)
529574	Zespół retrakcyjny Duane'a z wrodzonym niedosłuchem	Disorder	4 Case(s)
521438	Zespół wrodzonych wad kręgosłupa-serca-nerek	Disorder	4 Case(s)
521390	Zespół paraplegii spastycznej- niepełnosprawności intelektualnej-zeza-otyłości	Disorder	4 Case(s)
521305	Miopatia proksymalna z ogniskowym wyczerpaniem puli mitochondrialnej	Disorder	4 Case(s)
506353	Autosomalna recesywna złożona spastyczna paraplegia spowodowana dysfunkcją szlaku Kennedy'ego	Disorder	4 Case(s)
505216	Kwasica 3-metyloglutakonowa typ 9	Disorder	4 Case(s)
500188	Zespół atrezji zewnętrznego przewodu słuchowego, poszerzonego wewnętrznego przewodu słuchowego oraz dysmorfii twarzy sprzężony z chromosome X	Disorder	4 Case(s)
500159	Zespół małogłowia, hipoplazji ciała modelowatego i robaka mózdku, dysmorfii twarzy i niepełnosprawności intelektualnej	Disorder	4 Case(s)
500095	Zespół wysokiego wzrostu, niepełnosprawności intelektualnej i wad nerek	Disorder	4 Case(s)
498693	Zespół nie-letalnej autosomalnej recesywnej mnogiej artrogrypozy wrodzonej związanej z MYBPC1	Disorder	4 Case(s)
498488	Zespół nadmiernego wzrostu z translokacją 2q37	Disorder	4 Case(s)
498485	Zespół nadmiernego wzrostu i dysplazji kręgosłupowo-przynasadowej	Disorder	4 Case(s)
497906	Zespół denegeracji jąder podstawy mózgu o początku w dzieciństwie	Disorder	4 Case(s)
495818	Zespół mikrodelecji 9q33.3q34.11	Disorder	4 Case(s)
486815	Zespół wrodzonej dystrofii mięśniowej, niewydolności oddechowej, nieprawidłowości skórnych i wiotkości stawów	Disorder	4 Case(s)
485421	Zespół choroby zwojów podstawnych podobnej do zespołu Leigha,	Subtype of disorder	4 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
	zaniku nerwu wzrokowego i neuropatii obwodowej		
480682	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2Z	Disorder	4 Case(s)
480556	Izolowane stwardniające zapalenie dróg żółciowych noworodków	Disorder	4 Case(s)
480536	Rodzinna atenuowana polipowatość gruczolakowata zależna od MSH3	Subtype of disorder	4 Case(s)
480476	Rodzinna postępująca choleostaza wewnątrzwątrobową typu 5	Subtype of disorder	4 Case(s)
478049	Śmiertelny zespół niescalenia mięśnia lewej komory, drgawek, hipotonii, zaćmy i opóźnienia w rozwoju	Disorder	4 Case(s)
476126	Zespół mikrogacji, nawracających infekcji, zaburzeń zachowania i łagodnej niepełnosprawności intelektualnej	Disorder	4 Case(s)
468717	Rizomeliczna chondrodysplazja punktowa typu 5	Subtype of disorder	4 Case(s)
46059	Latosteroloza	Disorder	4 Case(s)
459074	Zespół agenezji ciała modelowatego, wielkogłowia i hiperteloryzmu	Disorder	4 Case(s)
457395	Zespół postępującej dysplazji kręgowo-nasadowo-przynasadowej, niskiego wzrostu, krótkich czwartych kości śródstopia i niepełnosprawności intelektualnej	Disorder	4 Case(s)
456328	Zespół miopatii miotubularnej sprzężonej z chromosomem X i nieprawidłowych narządów płciowych	Disorder	4 Case(s)
451612	Rodzinna wrodzona niedrożność przewodu nosowo-lzowego	Disorder	4 Case(s)
447893	Zespół hipomielinizacji, atrofii mózdzku i hipoplazji ciała modelowatego	Subtype of disorder	4 Case(s)
447784	Niedobór mitochondrialnego nośnika pirogronianu	Disorder	4 Case(s)
444138	Zespół złuszczenia się skóry, leukoonychii, punktowej keratozy kończynowej, zapalenia warg i palców poduszeczkowatych	Disorder	4 Case(s)
444069	Śmiertelny zespół malformacji mózgu, atrezji dwunastnicy i obustronnej hipoplazji nerek	Disorder	4 Case(s)
443995	Dyzostoza zuchwowo-twarzowa z tysieniem	Disorder	4 Case(s)
438134	Zespół postępującej neurozwyrodnieniowej wrażliwości na światło zależnej od PCNA	Disorder	4 Case(s)
438114	Autosomalna recesywna leukodystrofia hipomielinizująca zależna od RARS	Disorder	4 Case(s)
436166	Zespół gorączki okresowej, dziecięcego zapalenia jelit i autozapalenia	Disorder	4 Case(s)
435998	Autosomalna recesywna pośrednia choroba Charcota, Mariego i Tootha typu D	Disorder	4 Case(s)
435660	Rodzinna lipodystrofia częściowa związana z LIPE	Disorder	4 Case(s)
424027	Postępująca padaczka miokloniczna typu 8	Disorder	4 Case(s)
420702	Autosomalna recesywna ciężka wrodzona neutropenia z powodu niedoboru CSF3R	Disorder	4 Case(s)
412069	Zespół niepełnosprawności intelektualna-obturacyjny bezdech senny-łagodna dysmorfia spowodowany mutacjami AHDC1	Disorder	4 Case(s)
404473	Zespół ciężkiej niepełnosprawności intelektualnej i postępującej diplegii spastycznej	Disorder	4 Case(s)
404466	Niepłodność żeńska z powodu wady osłonki przejrzystej	Disorder	4 Case(s)
404437	Zespół rozlanego zaniku mózgu i mózdzku, lekoopornych napadów padaczkowych i postępującego małogłowia	Disorder	4 Case(s)
401979	Autosomalna recesywna dysplazja kręgowo-przynasadowa, typ	Disorder	4 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
	Mégarbané		
401948	Encefalopatia hiperamonowa z powodu niedoboru anhydrazy węglanowej VA	Disorder	4 Case(s)
401862	Niedobór transferazy liponowej 1	Disorder	4 Case(s)
401835	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 70	Disorder	4 Case(s)
401810	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 64	Disorder	4 Case(s)
401780	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 61	Disorder	4 Case(s)
398079	Zespół podobny do zespołu Pradera i Willego z powodu mutacji punktowej	Disorder	4 Case(s)
397951	Zespół małogłowie-ścienienie ciała modelowatego-niepełnosprawność intelektualna	Disorder	4 Case(s)
397927	Zespół agnezja kości krzyżowej-nieprawidłowe kostnienie trzonów kręgów-przetrwały kanał struny grzbietowej	Disorder	4 Case(s)
397755	Porażenie okresowe z przemijającym zespołem podobnym do zespołu ciasnoty	Disorder	4 Case(s)
397623	Zespół niski wzrost - atrezja kanału słuchowego - hipoplazja żuchwy - wady układu kostnego	Disorder	4 Case(s)
370052	Zespół SCALP	Disorder	4 Case(s)
369942	CADDS	Disorder	4 Case(s)
369837	Zespół niepełnosprawność intelektualna-napady padaczkowe-hipotonia-wady oczu-wady kostne	Disorder	4 Case(s)
364577	Zespół Pierre'a Robina z niepełnosprawnością intelektualną i brachydaktylią	Disorder	4 Case(s)
363969	Autosomalny recesywny zanik mózdzku	Disorder	4 Case(s)
363965	Zespół Koolena i De Vries spowodowany mutacją punktową	Subtype of disorder	4 Case(s)
363705	Zespół czaszkowo-twarzowo-czołowo-palcowy	Disorder	4 Case(s)
363686	Zespół ciężka niepełnosprawność intelektualna-słabe umiejętności językowe-zez-grymas na twarzy-długie palce dłoni	Disorder	4 Case(s)
363444	Zespół opóźnienia rozwoju zależnego od THOC6, małogłowie i dysmorfii twarzy	Disorder	4 Case(s)
357175	Zespół krótka kość łokciowa - dysmorfia - hipotonia - niepełnosprawność intelektualna	Disorder	4 Case(s)
356961	SLC35A2-CDG	Disorder	4 Case(s)
356947	Zespół mikrodelecji 3q26q27	Disorder	4 Case(s)
352470	Zespół delecji mitochondrialnego DNA z postępującą miopatią	Disorder	4 Case(s)
3355	Dysplazja włosowo-zębowa-paznokciowa	Disorder	4 Case(s)
329332	Zespół mikrocefalia-hipoplazja mózdzku-zaburzenia przewodzenia w sercu	Disorder	4 Case(s)
3270	Synostoza promieniowo-łokciowa - niepełnosprawność intelektualna - hipotonia	Disorder	4 Case(s)
324581	Łagodna wrodzona miopatia Samarytan	Disorder	4 Case(s)
324313	Zespół mikrodelecji 9p13	Disorder	4 Case(s)
3232	Głuchota - malformacja ucha- paraliż twarzy	Disorder	4 Case(s)
3207	Hipoplazja istoty białej - agnezja ciała modelowatego - niepełnosprawność intelektualna	Disorder	4 Case(s)
319509	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 9	Disorder	4 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
319195	Dysplazja chrzęstno-ektodermalna ze ślepotą nocną	Disorder	4 Case(s)
3186	Holoprozencefalia - anomalie kości promieniowej, serca i nerek	Disorder	4 Case(s)
314721	Atypowa dysplazja zębiny z powodu niedoboru SMOC2	Subtype of disorder	4 Case(s)
314632	Parkinsonizm z powodu niedoboru ATP13A2	Disorder	4 Case(s)
314381	Dziedziczna neuropatia zmysłowa i autonomiczna typu 6 6	Disorder	4 Case(s)
313795	Zespół Jawad	Disorder	4 Case(s)
313781	Zespół mikrodelecji 20p13	Disorder	4 Case(s)
3132	Zespół Saya, Barbera i Millera	Disorder	4 Case(s)
3101	Zespół Richieri Costa i da Silva	Disorder	4 Case(s)
3088	Zespół Revesza	Disorder	4 Case(s)
306550	Niedobór odporności związany z FADD	Disorder	4 Case(s)
3055	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - niski wzrost - otyłość	Disorder	4 Case(s)
3052	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - ataki padaczkowe - łuszczyca	Disorder	4 Case(s)
3044	Niepełnosprawność intelektualna - dysmorfia - hipogonadyzm - cukrzyca	Disorder	4 Case(s)
3035	Opóźnienie wzrostu - wodogłowie - hipoplazja płuc	Disorder	4 Case(s)
3015	Zespół promieniowo-nerkowy	Disorder	4 Case(s)
300501	Zespół bolesnych nerwiakowłóknaków oczodołu i układowych z sylwetką marfanoidalną	Disorder	4 Case(s)
2972	Brak wyrzynania się zębów - hipoplazja szczęki - kolano koślawe	Disorder	4 Case(s)
2946	Brachydaktylia - długi kciuk	Disorder	4 Case(s)
293967	Zespół hipogonadyzmu hipogonadotropowego, znacznego małowłóknia, niedosłuchu zmysłowo-nerwowego i dysmorfii	Disorder	4 Case(s)
293825	Wrodzona niedokrwistość dyserytropoetyczna typu IV	Disorder	4 Case(s)
2865	Niski wzrost - płetwistość szyi - choroba serca	Disorder	4 Case(s)
284339	Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 7	Disorder	4 Case(s)
2838	Zespół uchyłków kielicha nerkowego i głuchoty	Disorder	4 Case(s)
2820	Paraplegia spastyczna - zapalenie nerek - głuchota	Disorder	4 Case(s)
280654	Autosomalna recesywna dystrofia paznokci	Disorder	4 Case(s)
280598	Dziedziczna neuropatia czuciowo-ruchowa z nadmiernie elastyczną skórą	Disorder	4 Case(s)
280586	Chondrodysplazja z przemieszczeniem stawów, typ gPAPP	Disorder	4 Case(s)
280558	Zespół warszawski/Warsaw	Disorder	4 Case(s)
280142	Ciężki złożony Niedobór odporności z powodu niedoboru LCK	Disorder	4 Case(s)
2769	Rodzinna osteodysplazja typu Andersona	Disorder	4 Case(s)
2730	Zaosiowa oligodaktylia czterokończynowa	Disorder	4 Case(s)
2723	Zespół zębowo-włosowo-kończynowy	Disorder	4 Case(s)
263410	Zespół drgawek niemowlęcych, opóźnienia psychoruchowego, postępującego zaniku mózgu oraz choroby zwojów podstawnych	Disorder	4 Case(s)
2589	Zespół mioklonii, ataksji mózdkowej i głuchoty	Disorder	4 Case(s)
2570	Zespół holoprozencefalii, hipokinezy i wrodzonych przykurczy	Disorder	4 Case(s)
251304	Zapalenie tkanki tłuszczowej o początku w wieku dziecięcym z zapaleniem błony naczyniowej i ziarniniakowatością układową	Disorder	4 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
251056	Zespół mikrodelecji 6q25	Disorder	4 Case(s)
250977	AICA-ribosiduria	Disorder	4 Case(s)
250972	Polimikrogyria z hipoplazją nerwu wzrokowego	Disorder	4 Case(s)
2497	Dysplazja mezomeliczna kończyn górnych typu Frynsa	Disorder	4 Case(s)
247827	Zespół dysplazja ektodermalna - syndaktylia skórna	Disorder	4 Case(s)
247790	Przeładowanie żelazem związane z FTH1	Disorder	4 Case(s)
247604	Młodzieńcze pierwotne stwardnienie boczne	Disorder	4 Case(s)
2463	Marfanoidalny wygląd - niepełnosprawność intelektualna dziedziczona w sposób autosomalny recesywny	Disorder	4 Case(s)
2412	Zwężenie stawu biodrowego - dysmorfizm	Disorder	4 Case(s)
2386	Zespół leukoencefalopatii i rogowca dłoni i stóp	Disorder	4 Case(s)
228399	Zespół mikroduplikacji 8q12	Disorder	4 Case(s)
228374	Ciężka neuropatia aksonalna o wczesnym początku z powodu niedoboru NEFL	Disorder	4 Case(s)
2278	Rybia łuska - niepełnosprawność intelektualna - karłowatość - niewydolność nerek	Disorder	4 Case(s)
2269	Rybia łuska - łysienie - wywinięcie warg i powiek - niepełnosprawność intelektualna	Disorder	4 Case(s)
2218	Hipertrichoza szyjna - neuropatia obwodowa	Disorder	4 Case(s)
2215	Zespół mnogich płetwistości i hipertermii złośliwej	Disorder	4 Case(s)
217407	Dziedziczna hipotrichoza z nawracającymi pęcherzami skóry	Disorder	4 Case(s)
217396	Postępująca demielinizująca neuropatia z obustronną martwicą prążkowiec	Disorder	4 Case(s)
2150	Choroba Hirschsprunga - brachydaktylia typu D	Disorder	4 Case(s)
210163	Wrodzona śmiertelna miopatia, typu Comptona i Northa	Disorder	4 Case(s)
210136	Włóknienie płuc - hiperplazja wątroby - hipoplazja szpiku kostnego	Disorder	4 Case(s)
210128	Acyduria urokanianowa	Disorder	4 Case(s)
209967	Ataksja epizodyczna typu 6	Disorder	4 Case(s)
2031	Zwłóknienie wątroby - torbiele nerek - niepełnosprawność intelektualna	Disorder	4 Case(s)
1973	Zespół twarzowo-sercowo-nerkowy	Disorder	4 Case(s)
1952	Dysplazja Pacmana	Disorder	4 Case(s)
1816	Zespół leukomelanodermii, infantylizmu, niepełnosprawności intelektualnej i hipotrichozy	Disorder	4 Case(s)
1809	Hydrotyczna dysplazja ektodermalna typu Halal	Disorder	4 Case(s)
1794	Dyzostoza oczno-szczękowo-twarzowa	Disorder	4 Case(s)
1787	Dyzostoza kończynowo-twarzowa typu Palagonia	Disorder	4 Case(s)
178400	Miopatia dystalna o początku w mięśni pierszczelowych przednim	Disorder	4 Case(s)
178396	Choroba krwotoczna z powodu mutacji Pittsburgh alfa-1-antytrypsyny	Disorder	4 Case(s)
1768	Rodzinna dysgeneza kaudalna	Disorder	4 Case(s)
171844	Ślepotę - skoliozę - arachnodaktylię	Disorder	4 Case(s)
171703	Małogłowie - wielozakrętowość - agnezja ciała modelowatego	Disorder	4 Case(s)
1682	Rozwarstwienie aorty - plamy soczewicowate	Disorder	4 Case(s)
166024	Dysplazja wielonasadowa, typ Al-Gazali	Disorder	4 Case(s)
165805	Rodzinna padaczka przyśrodkowego płata skroniowego z drgawkami	Disorder	4 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
	gorączkowymi		
163985	Hiperekpleksja - padaczka	Disorder	4 Case(s)
163971	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ Cilliersa	Disorder	4 Case(s)
163668	Dysplazja kręgowo-nasadowa, typ MacDermota	Disorder	4 Case(s)
163654	Dysplazja kręgowo-nasadowa, typ Cantu	Disorder	4 Case(s)
163649	Dysplazja kręgowo-nasadowa, typ Nishimura	Disorder	4 Case(s)
158687	Zaburzenie nadżerkowe akantolityczne letalne	Disorder	4 Case(s)
157832	Kraniorynia	Disorder	4 Case(s)
1538	Kraniosynostoza - malformacja Dandy'ego i Walkera - wodogłowie	Disorder	4 Case(s)
1528	Dysplazja czaszki i kresomózgowia	Disorder	4 Case(s)
1508	Zespół biodrowo-uszny	Disorder	4 Case(s)
1436	Dysplazja szkieletowa - niepełnosprawność intelektualna	Disorder	4 Case(s)
1423	Śmiertelna recesywna chondrodysplazja	Disorder	4 Case(s)
140976	Zespół RHYNS	Disorder	4 Case(s)
1406	Zespół Charliego M	Disorder	4 Case(s)
139573	Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna z głuchotą i opóźnieniem rozwoju	Disorder	4 Case(s)
137908	Hipotonia z kwasicą mleczanową i hiperamonemią	Disorder	4 Case(s)
137625	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru mięśniowej i sercowej syntazy glikogenu	Disorder	4 Case(s)
1338	Zespół wady serca, hamartomy języka i polisyndaktylii	Disorder	4 Case(s)
1323	Zespół kamptodaktylii-przykurczów stawowych-wad części kostnych twarzy	Disorder	4 Case(s)
1296	Zespół Lamberta	Disorder	4 Case(s)
1261	Zespół Bonnemanna, Meinecke i Reicha	Disorder	4 Case(s)
1135	Brak nosa - atrezja nozdrzy tylnych - mikroftalmia	Disorder	4 Case(s)
1117	Ubytek skóry - miopia	Disorder	4 Case(s)
1110	Zespół wad łuku aorty, dysmorfii twarzy i niepełnosprawności intelektualnej	Disorder	4 Case(s)
1094	Brak paznokci - mikrocefalia	Disorder	4 Case(s)
97678	Matczyna jednorodzicielska disomia chromosomu 13	Disorder	3 Case(s)
95700	Rodzinna hipoplazja nadnerczy wraz z brakiem hormonu luteinizującego	Disorder	3 Case(s)
93947	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ Golabi, Ito i Hall	Subtype of disorder	3 Case(s)
93267	gg	Disorder	3 Case(s)
90030	Niedokrwistość hemolityczna z powodu niedoboru reduktazy glutationu	Disorder	3 Case(s)
85324	Niepełnosprawność intelektualna typu Shrimpton sprzężona z chromosomem X	Disorder	3 Case(s)
85321	Głuchota - niepełnosprawność intelektualna typu Martina i Probst	Disorder	3 Case(s)
85317	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - hipogammaglobulinemia - postępujące pogorszenie stanu neurologicznego	Disorder	3 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
85290	Niepełnosprawność intelektualna typu Wilsona sprzężona z chromosomem X	Disorder	3 Case(s)
83642	Niedokrwistość mikrocytarna z wątrobą przeciążoną żelazem	Disorder	3 Case(s)
83617	Zespół agammaglobulinemii, mikrocefalii, kraniosynostozy i ciężkiego zapalenia skóry	Disorder	3 Case(s)
79347	Chondrodysplazja punktowa, typ Toriello	Disorder	3 Case(s)
79330	GCS1-CDG	Disorder	3 Case(s)
79118	Cukrzyca noworodkowa - wrodzona niedoczynność tarczycy - jaskra wrodzona - zwłóknienie wątroby - wielotorbielowatość nerek	Disorder	3 Case(s)
77299	Małocze - atrofia mózgu	Disorder	3 Case(s)
75325	Osteoskleroz - rybia łuska - przedwczesne wygasanie czynności jajników	Disorder	3 Case(s)
73223	Opóźnienie rozwoju - osteopenia - defekt ektodermalny	Disorder	3 Case(s)
71278	Wrodzona dysgenезja mózgu spowodowana niedoborem syntetazy glutaminy	Disorder	3 Case(s)
69125	Brak paznokci z pigmentacją w okolicach zgięciowych	Disorder	3 Case(s)
66633	Czuciowo-nerwowa utrata słuchu - przedwczesne siwienie - drżenie samoistne	Disorder	3 Case(s)
637064	Izolowana aplazja nerwu wzrokowego	Disorder	3 Case(s)
629	Niski wzrost spowodowany anomalią jakościową hormonu wzrostu	Subtype of disorder	3 Case(s)
619941	Niedobór odporności skutek upośledzonej fagocytozy i migracji neutrofilów	Disorder	3 Case(s)
613267	Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 13	Disorder	3 Case(s)
610573	Związany z CLCN6 zespół postępującej neurodegeneracji-obwodowej neuropatii o początku w wieku dziecięcym	Disorder	3 Case(s)
603684	Nakładanie zależnego od KLHL7 zespołu podobnego do Bohring-Opitz/pocenia wywołanego zimnem	Disorder	3 Case(s)
599519	Krwawienie związane z krótkimi izoformami czynnika V	Disorder	3 Case(s)
597874	Zespół opóźnionego rozwoju, małogłowa, niskiego wzrostu oraz padaczki związany z MTHFS	Disorder	3 Case(s)
565899	Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa związana z POMGNT2, R24	Disorder	3 Case(s)
565858	Zespół kraniosynostozy, mikroretrognacji i ciężkiej niepełnosprawności intelektualnej	Disorder	3 Case(s)
565788	Niemowlęce zapalenie jelita z objawami neurologicznymi	Disorder	3 Case(s)
564178	Pierwotna hipomagnezemia z napadami opornymi na leczenie i niepełnosprawnością intelektualną	Disorder	3 Case(s)
562509	Niedobór oksygenazy hemowej-1	Disorder	3 Case(s)
544503	Ciężka wczesna encefalopatia padaczkowa związana z RNF13	Disorder	3 Case(s)
52054	Kraniosynostoza - zwapnienia wewnątrzczaszkowe	Disorder	3 Case(s)
508501	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 18 z niskim wzrostem i skróceniem paliczków środkowych	Disorder	3 Case(s)
50811	Lipodystrofia - niepełnosprawność intelektualna - głuchota	Disorder	3 Case(s)
504523	Ciężki złożony niedobór odporności z powodu niedoboru LAT	Disorder	3 Case(s)
502437	Zespół delecji proksymalnego regionu 4q25	Disorder	3 Case(s)
500135	Zespół wielojądrzastych neuronów, bezwodzia, dysplazji nerek,	Disorder	3 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
	hipoplazji mózdku i hydranencefalii		
496751	Zespół EVEN-plus	Disorder	3 Case(s)
496686	Zespół kifoskoliozy, bocznego zaniku języka i miopatii miofibrylarnej	Disorder	3 Case(s)
495875	Zespół wrodzonej agenezji fałdu wargowomoshnowego-malformacji mózdku-dystrofii rogówki-dysmorfii twarzy	Disorder	3 Case(s)
494541	Łagodna płasawica z zajęciem prążkowania o początku w dzieciństwie	Disorder	3 Case(s)
494439	Zespół zwyrodnienia barwnikowego siatkówki, niedosłuchu, przedwczesnego starzenia, niskiego wzrostu i dysmorfii twarzy	Disorder	3 Case(s)
488627	Zespół znacznego niedoboru wzrostu, zezu, nasilonej melanocytozy skórnej i niepełnosprawności intelektualnej	Disorder	3 Case(s)
485418	Choroba tkanki łącznej związana z EMILIN-1	Disorder	3 Case(s)
485405	Zespół triplikacji 16p12.1p12.3	Disorder	3 Case(s)
477993	Zespół wad podniebienia, szeroko rozstawionych zębów, dysmorfii twarzy i opóźnienia w rozwoju	Disorder	3 Case(s)
477774	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 27	Disorder	3 Case(s)
477661	Niemowlęce nieswoiste zapalenie jelit zależne od IL21	Disorder	3 Case(s)
476096	Zespół erytrokeratodermii i kardiomiopatii	Disorder	3 Case(s)
476084	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2X	Disorder	3 Case(s)
468620	Niepełnosprawność intelektualna-padaczka-zespół pozapiramidowy	Disorder	3 Case(s)
466794	Zespół ostrej niewydolności wątroby niemowląt, ataksji mózdkowej oraz obwodowej neuropatii czuciowej	Disorder	3 Case(s)
466784	Ciężka niewydolność sercowo-płucna noworodków spowodowana wadą metylacji mitochondrialnej	Disorder	3 Case(s)
457365	Zespół niepełnosprawności intelektualnej, osłabienia mięśni, niskiego wzrostu i dysmorfii twarzy	Disorder	3 Case(s)
453533	Zespół poliendokrynopatii i polineuropatii	Disorder	3 Case(s)
453510	Wrodzona niewrażliwość na ból z głęboką niepełnosprawnością intelektualną	Disorder	3 Case(s)
444458	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 24	Disorder	3 Case(s)
444048	Zespół dysgenezyj jajników i niskiego wzrostu	Disorder	3 Case(s)
438178	Niedobór reduktazy 1 acetylo-CoA kwasów tłuszczowych	Disorder	3 Case(s)
437552	Autosomalny recesywny pierwotny Niedobór odporności ze spontanicznym defektem cytotoksyczności komórek naturalnych zabójców	Disorder	3 Case(s)
436245	Zespół barwnikowego zwyrodnienia siatkówki, zaćmy młodzieńczej, niskiego wzrostu i niepełnosprawności intelektualnej	Disorder	3 Case(s)
436174	Zespół zaćmy, niedoboru hormonu wzrostu, neuropatii czuciowej, czuciowo-nerwowej utraty słuchu i dysplazji szkieletowej	Disorder	3 Case(s)
435953	Zespół cech progeroidalnych i predyspozycji do raka wątrobowokomórkowego	Disorder	3 Case(s)
435938	Zespół małowzrostu sprzężonego z chromosomem X, opóźnienia wzrostu, prognatyzmu i wnetrostwa	Disorder	3 Case(s)
435930	Zespół szczeliny tarczy nerwu wzrokowego, zaniku plamki i chorioretinopatii	Disorder	3 Case(s)
435628	Zespół Keppenów i Lubinsky'ego	Disorder	3 Case(s)
424261	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2Y	Disorder	3 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
423894	Małogłowie i złożona neuropatia aksonalna ruchowa i czuciowa	Disorder	3 Case(s)
420794	Dysplazja stożkowo-kręgowa	Disorder	3 Case(s)
420566	Skaza krwotoczna z powodu niedoboru CalDAG-GEFI	Disorder	3 Case(s)
412189	Postać prosta pęcherzowego oddzielania się naskórka spowodowana niedoborem egzofiliny 5	Disorder	3 Case(s)
412035	Zespół mikrodelecji 13q12.3	Disorder	3 Case(s)
411986	Zespół encefalopatia padaczkowa o wczesnym początku-ślepotą korowa-niepełnosprawność intelektualna-dysmorfia twarzy	Disorder	3 Case(s)
404493	Zespół autosomalna recesywna ataksja mózdkowa-padaczka-niepełnosprawność umysłowa	Disorder	3 Case(s)
404451	Zespół opóźnienie rozwoju związane z FBLN1 - wady ośrodkowego układu nerwowego - syndaktylia	Disorder	3 Case(s)
402082	Postępująca padaczka miokloniczna typu 5	Disorder	3 Case(s)
401935	Zespół mikrodelecji 14q24.1q24.3	Disorder	3 Case(s)
401866	Zespół spastyczność-ataksja-anomalie chodu	Disorder	3 Case(s)
401859	Niedobór syntetazy kwasu liponowego	Disorder	3 Case(s)
401795	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 59	Disorder	3 Case(s)
401764	Zespół pancytopenia-opóźnienie rozwoju	Disorder	3 Case(s)
398117	Zapalenie skórno-mięśniowe noworodków	Disorder	3 Case(s)
397964	Złożony niedobór odporności z powodu deficytu MALT1	Disorder	3 Case(s)
397933	Zespół ciężkiej niepełnosprawności intelektualnej, postępującego małogłowia postnatalnego i stereotypowych ruchów dłoni w linii pośrodkowej ciała	Disorder	3 Case(s)
397922	Zespół żelazowo-mózgowo-skórny	Disorder	3 Case(s)
391457	Choroba HSD10, typ noworodkowy	Subtype of disorder	3 Case(s)
391397	Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna typu 7	Disorder	3 Case(s)
391351	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4 związana z SURF1	Disorder	3 Case(s)
391316	Padaczka przyśrodkowej części płata skroniowego o początku w wieku dziecięcym z ciężką regresją poznawczą	Disorder	3 Case(s)
391307	Zespół znaczna niepełnosprawność intelektualna-niski wzrost-problemy z zachowaniem-dysmorfia twarzy	Disorder	3 Case(s)
370127	Zespół olbrzymich płytek Medicha	Disorder	3 Case(s)
370103	Dystonia pierwotna, typ DYT17	Disorder	3 Case(s)
370010	Zespół niepełnosprawność intelektualna-dysmorfia twarzy-wady dłoni	Disorder	3 Case(s)
369992	Zespół ciężkie zapalenie skóry-mnogie alergię-wyniszczenie metaboliczne	Disorder	3 Case(s)
369867	Autosomalna recesywna pośrednia choroba Charcota, Mariego i Toothu typu C	Disorder	3 Case(s)
369840	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2S	Disorder	3 Case(s)
363981	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4B3	Disorder	3 Case(s)
363534	Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, postać wątrobowo-mózgowo-nerkowa	Disorder	3 Case(s)
363409	Zespół akinezyja płodu-krwotok do mózgu i siatkówki	Disorder	3 Case(s)
357237	Ciężki złożony niedobór odporności z powodu deficytu CARD11	Disorder	3 Case(s)
3433	Małogłowie - brachydaktylia - kifoskolioza	Disorder	3 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
3409	Zespół Urbana, Rogersa i Meyera	Disorder	3 Case(s)
3404	Zespół Ulbrichta i Hodesa	Disorder	3 Case(s)
3369	Trigonocefalia - niski wzrost - opóźnienie w rozwoju	Disorder	3 Case(s)
3353	Dysplazja włosów i skóry - zaburzenia uzębienia	Disorder	3 Case(s)
3328	Brak kości piszczelowej - polidaktylia - torbiel pączyńcówki	Disorder	3 Case(s)
3326	Dysplazja grasiczo-nerkowo-odbykowo-płucna	Disorder	3 Case(s)
330054	Zaćma wrodzona - postępująca hipotonia mięśni - utrata słuchu - opóźnienie rozwoju	Disorder	3 Case(s)
329178	Wrodzona dystrofia mięśniowa z niepełnosprawnością intelektualną i ciężką padaczką	Disorder	3 Case(s)
324525	Kardiomiopatia przerostowa i choroba kanalików nerkowych spowodowana mutacjami mitochondrialnego DNA	Disorder	3 Case(s)
324290	Choroba ciałek Lafora o wczesnym początku	Disorder	3 Case(s)
3236	Głuchota przewodzeniowa - ptoza - anomalie szkieletowe	Disorder	3 Case(s)
320401	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 44	Disorder	3 Case(s)
3172	Zdwojenie brwi - syndaktylia	Disorder	3 Case(s)
314572	Autosomalny recesywny zespół leukoencefalopatii, udaru niedokrwienego i zwyrodnienia barwnikowego siatkówki	Disorder	3 Case(s)
314485	Dystalna dziedziczna neuropatia ruchowa o początku u młodych dorosłych	Disorder	3 Case(s)
314389	Zespół duplikacji Xq12-q13.3	Disorder	3 Case(s)
313800	Zespół obrzęk nerwu wzrokowego-splenomegalia	Disorder	3 Case(s)
3104	Sekwencja Robina - oligodaktylia	Disorder	3 Case(s)
3098	Zespół rizomeliczny, typu Urbacha	Disorder	3 Case(s)
309147	Hiper-beta-alaninemia	Disorder	3 Case(s)
309111	Złożony Niedobór lipazy-kolipazy trzustkowej	Disorder	3 Case(s)
3086	Autosomalna dominująca witreoretinokoroidopatia	Disorder	3 Case(s)
306542	Zespół dysplazja czołowo-nosowa - ciężka mikroftalmia - ciężki rozszczep twarzy	Disorder	3 Case(s)
306504	Zespół pęcherzowego oddzielania się naskórka, śródmiąższowej choroby płuc i zespołu nerczycowego	Disorder	3 Case(s)
3041	Niepełnosprawność intelektualna - łysienie - zwężenie rzepki - akromikria	Disorder	3 Case(s)
3026	Hipoplazja kości promieniowej - atrezja nozdrzy tylnych	Disorder	3 Case(s)
3018	Retinal ischemic syndrome - hialinoza naczyń włosowatych przewodu pokarmowego - rozlane zwapnienia w mózgu	Disorder	3 Case(s)
3010	Zespół Qazi i Markouizosa	Disorder	3 Case(s)
300333	Zespół niedosłuchu czuciowo-nerwowego, pęcherzowego oddzielania się naskórka i zespołu nerczycowego	Disorder	3 Case(s)
300298	Ciężka wrodzona niedokrwistość niedobarwliwa z syderoblastami pierścieniowatymi	Disorder	3 Case(s)
2983	Zaburzenie różnicowania płci - niepełnosprawność intelektualna	Disorder	3 Case(s)
2957	Zespół Guttmachera	Disorder	3 Case(s)
2951	Brak kciuka - niski wzrost - Niedobór odporności	Disorder	3 Case(s)
294023	Nieswoiste zapalenie skóry i jelit noworodków	Disorder	3 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
2928	Zespół polineuropatii, niepełnosprawności intelektualnej, akromikrii i przedwczesnej menopauzy	Disorder	3 Case(s)
2926	Aplazja mięśni prostowników palców - polineuropatia	Disorder	3 Case(s)
2916	Polidaktylia pozaosiowa - anomalie zębów i kręgów	Disorder	3 Case(s)
2881	Wrażliwość na światło - śmiertelne zapalenie jelit	Disorder	3 Case(s)
2868	Niski wzrost - choroba zastawki serca - charakterystyczny wygląd twarzy	Disorder	3 Case(s)
2863	Niski wzrost - kostki Worma - destrukcja	Disorder	3 Case(s)
280640	Szerokokrętowość i drobnokrętowość potyliczna	Disorder	3 Case(s)
280356	Rodzinna częściowa lipodystrofia zależna od PLIN1	Disorder	3 Case(s)
2779	Osteopathia striata - dermopatia barwnikowa - kępka białych włosów	Disorder	3 Case(s)
2772	Wrodzona łamliwość kości - małogłowie - zaćma	Disorder	3 Case(s)
2760	Zespół OSLAM	Disorder	3 Case(s)
2741	Dysplazja oczno-żuchwowo-kończynowa	Disorder	3 Case(s)
2724	Zębiaki - zwężenie aorty zstępującej	Disorder	3 Case(s)
2713	Zespół oczno-kostno-skrótny	Disorder	3 Case(s)
2690	Neutropenia - monocytopenia - głuchota	Disorder	3 Case(s)
2673	Zespół nerwowo-twarzowo-palcowo-nerkowy	Disorder	3 Case(s)
263508	COG1-CDG	Disorder	3 Case(s)
2617	Karłowatość pierwotna z małogłowie typu Montreal	Disorder	3 Case(s)
2613	Choroba nerek podobna do zespołu paznokiec-rzepka	Disorder	3 Case(s)
261295	Zespół mikrodelecji 20p12.3	Disorder	3 Case(s)
261144	Zespół mikrodelecji 14q12	Subtype of disorder	3 Case(s)
261120	Zespół mikrodelecji 14q11.2	Disorder	3 Case(s)
2608	Zespół N	Disorder	3 Case(s)
2523	Zespół małogłowie-wady mózgu-spastyczność-hipernatremia	Disorder	3 Case(s)
2521	Małogłowie - rozszczep podniebienia	Disorder	3 Case(s)
2516	Małogłowie - wada serca - nieprawidłowa segmentacja płuc	Disorder	3 Case(s)
2515	Małogłowie - kardiomiopatia	Disorder	3 Case(s)
251066	Zespół delecji 8p11.2	Disorder	3 Case(s)
2502	Dyzostoza przynasadowa - niepełnosprawność intelektualna-głuchota przewodzeniowa	Disorder	3 Case(s)
2476	Zespół Medeira, Dennisa i Donnai	Disorder	3 Case(s)
2437	Zespół Czeizela i Losonci	Disorder	3 Case(s)
2410	Zespół hipogonadyzmu hipergonadotropowego i zaćmy	Disorder	3 Case(s)
2409	Zespół Lowry'ego i MacLeana	Disorder	3 Case(s)
238459	SLC35A1-CDG	Disorder	3 Case(s)
2370	Dysplazja kostna typu Larsena - niski wzrost	Disorder	3 Case(s)
228396	Ptoza - ograniczenie górnego ruchu gałek ocznych - brak otworów łzowych	Disorder	3 Case(s)
2261	Spodziectwo - niepełnosprawność intelektualna typu Goldblatta	Disorder	3 Case(s)
2246	Hipoplazja mózdzku - zwyrodnienie tapetoretinalne (naczyniowo-siatkówkowe)	Disorder	3 Case(s)
217382	Zespół neurodegeneracyjny z powodu zaburzeń transportu kwasu foliowego w mózgu	Disorder	3 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
217017	Zespół Zechiego i Ceide'a	Disorder	3 Case(s)
2167	Zespół Holzgreve'a, Wagnera i Rehdera	Disorder	3 Case(s)
2153	Zespół choroba Hirschsprunga, hipoplazji paznokci i dysmorfii	Disorder	3 Case(s)
2135	Zespół Hennekama i Beemera	Disorder	3 Case(s)
2115	Zespół Harroda	Disorder	3 Case(s)
2111	Hamartoma torbielowata płuc i nerki	Disorder	3 Case(s)
2101	Zespół Grubbena, de Cocka i Borghgraefa	Disorder	3 Case(s)
2091	Wole wieloguzkowe - torbiel nerki - polidaktylia	Disorder	3 Case(s)
2084	Jaskra - ektopia - soczewka mała i kulista - sztywność stawów - niski wzrost	Disorder	3 Case(s)
2064	Zrost kręgu lędźwiowego i krzyżowego - opadanie powiek	Disorder	3 Case(s)
2050	Zespół Cole'a i Carpentera	Disorder	3 Case(s)
1972	Śmiertelna dysplazja twarzowo-sercowo-kończynowa	Disorder	3 Case(s)
1970	Dysmorfia twarzy - makrocefalia - miopia - malformacja Dandy'ego-Walkera	Disorder	3 Case(s)
1969	Zespół dysmorfii twarzy, anoreksji, kacheksji, wad oczu i skóry	Disorder	3 Case(s)
1943	Padaczka dziecięca z migrującymi napadami częściowymi	Disorder	3 Case(s)
1891	Niepełnosprawność intelektualna - spastyczność - ektrodaktylia	Disorder	3 Case(s)
1882	Zespół hipohydrotycznej dysplazji ektodermalnej, niedoczynności tarczycy i dyskinezy rzęsek	Disorder	3 Case(s)
1837	Zespół dysplazji przynasadowej kości łokciowej	Disorder	3 Case(s)
1790	Dyzostoza twarzowo-czaszkowa z niedorozwojem żuchwy	Disorder	3 Case(s)
171866	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa, typ agrekan	Disorder	3 Case(s)
169157	Ciężki złożony Niedobór odporności T-B+ z powodu niedoboru CD45	Disorder	3 Case(s)
168577	Dziedziczna kriohydrocytoza z obniżonym poziomem stomatyny	Disorder	3 Case(s)
168555	Dysplazja kręgowo-przynasadowa typu A4	Disorder	3 Case(s)
168544	Dysplazja kręgowo-przynasadowa, typu Goldena	Disorder	3 Case(s)
166277	Zespół Suareza i Sticklera	Disorder	3 Case(s)
166105	Niemowlęca encefalopatia mitochondrialna związana z FASTKD2	Disorder	3 Case(s)
166029	Dysplazja wielonasadowa z ciężką proksymalną dysplazją kości udowej	Disorder	3 Case(s)
163961	Zespół mózgowo-mózdkowo-szczelinowy sprzężony z chromosomem X	Disorder	3 Case(s)
163665	Dysplazja kręgowo-nasadowa, typ Kohna	Disorder	3 Case(s)
1548	Wnętrostwo - arachnodaktylia - niepełnosprawność intelektualna	Disorder	3 Case(s)
1529	Zespół czaszkowo-twarzowo-dłoniowy z głuchotą	Disorder	3 Case(s)
1495	Niepełnosprawność intelektualna - niedorozwój ciała modelowatego - wyrostek przeduszy	Disorder	3 Case(s)
139466	Zespół SERKAL	Disorder	3 Case(s)
139414	Znamię wrodzone mieszków włosów	Disorder	3 Case(s)
1389	Ślepotę korową - niepełnosprawność intelektualna - polidaktylia	Disorder	3 Case(s)
1383	Zaćma - głuchota - hipogonadyzm	Disorder	3 Case(s)
1381	Zaćma - niepełnosprawność intelektualna - zarośnięcie odbytu - wady układu moczowego	Disorder	3 Case(s)
137622	Biegunka nieustępująca - atrezja nozdrzy - wady oczu	Disorder	3 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
1373	Zażma - nieprawidłowe wędzidełko języka - opóźnienie wzrostu	Disorder	3 Case(s)
1355	Wada serca - okrągła twarz - opóźnienie rozwoju	Disorder	3 Case(s)
1259	Opadanie powiek- miopia - przemieszczenie soczewki	Disorder	3 Case(s)
1185	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa - dysmorfizm	Disorder	3 Case(s)
1133	Zespół AREDYLD	Disorder	3 Case(s)
1130	Arachnodaktylia - niepełnosprawność intelektualna - dysmorfia	Disorder	3 Case(s)
1116	Wrodzony ubytek skóry - limfangiektazja jelitowa	Disorder	3 Case(s)
1112	Brak paliczków - półkręgi - dysgeneza moczowo-płciowo-jelitowa	Disorder	3 Case(s)
1101	Anophtalmia - rogówka olbrzymia - kardiopatia - anomalie szkieletowe	Disorder	3 Case(s)
1069	Zespół aniridii i braku rzepki	Disorder	3 Case(s)
1067	Aniridia - ptoza - niepełnosprawność intelektualna -otyłość rodzinna	Disorder	3 Case(s)
103910	Wrodzony Niedobór siarczuanu heparanu enterocytów	Disorder	3 Case(s)
1006	Łysienie z niedoborem przeciwciał	Disorder	3 Case(s)
99832	Zespół oporności na hormon tyreotropowy	Disorder	2 Case(s)
977	Adrenomiodystrofia	Disorder	2 Case(s)
97290	Rodzinny rak brodawkowaty tarczycy z nowotworem brodawkowatym nerki	Disorder	2 Case(s)
96187	Matczyna jednorodzicielska disomia chromosomu 21	Disorder	2 Case(s)
95428	COG8-CDG	Disorder	2 Case(s)
949	Dyzostoza kończynowo-czaszkowo-twarzowa	Disorder	2 Case(s)
94066	Głęboka niepełnosprawność intelektualna - padaczka - anomalie odbytu - hipoplazja paliczków dystalnych	Disorder	2 Case(s)
91494	Szczelina płamki - rozszczep podniebienia - paluch koślawy	Disorder	2 Case(s)
91130	Kardiomiopatia - hipotonia - kwasica mleczanowa	Disorder	2 Case(s)
88643	Otyłość - zapalenie jelit - niedoczynność tarczycy - przerost serca - opóźnienie rozwoju	Disorder	2 Case(s)
86822	Lizencefalia typu 3 - dysplazja kości śródreżca	Disorder	2 Case(s)
85327	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - akromegalia - hiperaktywność	Disorder	2 Case(s)
85319	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X- padaczka - postępujące przykurcze stawów - dysmorfizm	Disorder	2 Case(s)
79507	Hipotonia - zahamowanie wzrostu - mikrocefalia	Disorder	2 Case(s)
79302	Wrodzony defekt syntezy kwasów żółciowych typu 3	Disorder	2 Case(s)
79107	Malformacje rozwojowe - głuchota - dystonia	Disorder	2 Case(s)
785	Zespół niewrażliwości na estrogeny	Disorder	2 Case(s)
77300	Wady uszu - rozszczep wargi z lub bez rozszczepu podniebienia - wady oczu	Disorder	2 Case(s)
75389	Malformacje mózgu - wrodzona choroba serca - polidaktylia zaosiowa	Disorder	2 Case(s)
73246	Neuropatia narządowa - anomalie mózgu - dysmorfia twarzy - opóźnienie rozwoju	Disorder	2 Case(s)
73245	Rdzeniowy zanik mięśni - malformacja Dandy'ego i Walkera - zażma	Disorder	2 Case(s)
73230	Zaburzenia kostnienia - opóźnienie rozwoju psychomotorycznego	Disorder	2 Case(s)
73224	Choroba kanalików nerkowych - kardiomiopatia	Disorder	2 Case(s)
71267	Dentinogenesis imperfecta - niski wzrost - utrata słuchu- upośledzenie	Disorder	2 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
	umysłowe		
69088	Zespół dysplazji ektodermalnej anhidrotycznej, Niedoboru odporności, osteopetrozy i obrzęku limfatycznego	Disorder	2 Case(s)
64542	Dyzostoza kończynowo-twarzowa typu Kennedy'ego i Teebiego	Disorder	2 Case(s)
631079	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 84	Disorder	2 Case(s)
603494	Zespół wrodzonego rozszczepu tęczówki-osteopetrozy-małoocza-wielkogłowia-albinizmu-głuchoty	Disorder	2 Case(s)
599579	Skaza krwotoczna czynnik V Amsterdam	Subtype of disorder	2 Case(s)
597887	Zapalna choroba jelit związana z ALPI	Disorder	2 Case(s)
597733	Albinizm oczno-skinny typ 8	Disorder	2 Case(s)
589435	Zespół dysplazji kręgosłupowo-przynasadowej i dystrofii rogówki	Disorder	2 Case(s)
568056	Zespół brodawek, niedoboru odporności, obrzęku limfatycznego oraz dysplazji odbytu i narządów płciowych zewnętrznych	Disorder	2 Case(s)
544602	Wrodzona miopatia ze zredukowanymi włóknami mięśniowymi typu 2	Disorder	2 Case(s)
527468	Zespół przepukliny przeponowej-krótkiego jelita-braku śledziony	Disorder	2 Case(s)
521432	Zespół wrodzonej zaćmy- ciężkiej hepatopatii noworodków-uogólnionego opóźnienia w rozwoju	Disorder	2 Case(s)
521411	Autosomalna, recesywna, aksonalna choroba Charcot-Marie-Tootha spowodowana upośledzeniem metabolizmu miedzi	Disorder	2 Case(s)
52055	Zespół agnezji ciała modelowatego, niepełnosprawności intelektualnej, coloboma i mikrognacji	Disorder	2 Case(s)
52047	Zespół Braddocka	Disorder	2 Case(s)
508512	Zespół wrodzonych, licznych plam typu café-au-lait i zwiększonej wymiany chromatyd siostrzanych	Disorder	2 Case(s)
508488	zespół delecji 8q24.3	Disorder	2 Case(s)
50817	Anomalia Duane'a - miopatia- skolioza	Disorder	2 Case(s)
50812	Zespół podobny do zespołu Zellwegera bez zaburzeń peroksysomalnych	Disorder	2 Case(s)
50810	Mikrolizencefalia - mikromelia	Disorder	2 Case(s)
50809	Osteoliza skokowo-rzepkowo-tódeczkowata	Disorder	2 Case(s)
502444	Niedobór ceramidazy alkalicznej 3	Disorder	2 Case(s)
498497	Zespół krótkie żebra-polidaktylia typ 5	Disorder	2 Case(s)
487814	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Toththa typu 2 spowodowana mutacją DGAT2	Disorder	2 Case(s)
487796	Zespół makrotrombocytopenii, obrzęku limfatycznego, opóźnienia rozwoju, dysmorfii twarzy i przykurczów palców	Disorder	2 Case(s)
480528	Śmiertelny zespół wodogłowia i przepukliny przepony	Disorder	2 Case(s)
478042	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 30	Disorder	2 Case(s)
477831	Zespół nadmiernego wzrastania, dysmorfii czaszkowo-twarzowej, hiperplastycznej skóry i zmian w istocie białej	Disorder	2 Case(s)
477787	Zaburzenia krzepnięcia związane z niedoborem cytozolowej fosfolipazy A2 alfa	Disorder	2 Case(s)
477684	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 26	Disorder	2 Case(s)
476406	Wrodzony uogólniony zespół sztywności mięśniowej z hiperkurczliwością	Disorder	2 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
465824	Zespół kokonu płodu	Disorder	2 Case(s)
459070	Zespół niepełnosprawności intelektualnej sprzężonej z chromosomem X, hipoplazji mózdku i dysplazji kręgowo-nasadowej	Disorder	2 Case(s)
457359	Zespół mózgu olbrzymiego, ciężkiej kifoskoliozy i przerostu	Disorder	2 Case(s)
457265	Postępująca padaczka miokloniczna typu 9	Disorder	2 Case(s)
457223	Syndromiczna czuciowo-nerwowa utrata słuchu spowodowana złożonym niedoborem fosforylacji oksydacyjnej	Disorder	2 Case(s)
457205	Zespół neurodegeneracyjny o początku w wieku dziecięcym z aksonalną neuropatią ruchową i czuciową i zanikiem nerwu wzrokowego	Disorder	2 Case(s)
456312	Niemowlęca wielonarządowa choroba neurologiczno-endokrynologiczno-trzustkowa	Disorder	2 Case(s)
456298	Zespół mikrodelecji 1p35.2	Disorder	2 Case(s)
453521	Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa spowodowana niedoborem CWF19L1	Disorder	2 Case(s)
448267	Regresywna dysplazja kręgowo-przynosadowa	Disorder	2 Case(s)
448264	Ogniskowy rogowiec dłoni i stóp - odmiana nieepidermolityczna	Disorder	2 Case(s)
447974	Zespół anomalii Klippela i Feila, miopatii i dysmorfii twarzy	Disorder	2 Case(s)
447961	Zespół defektu pigmentacji, rogowca dłoniowo-podeszwowego i nowotworu skóry	Disorder	2 Case(s)
447954	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 25	Disorder	2 Case(s)
447731	Niedobór NIK	Disorder	2 Case(s)
445110	Dystrofia obręczowo-kończynowa spowodowana niedoborem POMK	Disorder	2 Case(s)
443950	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2T	Disorder	2 Case(s)
443236	Nietolerancja ortostatyczna spowodowana niedoborem NET	Disorder	2 Case(s)
440731	Niedobór L-ferrytyny	Disorder	2 Case(s)
440713	Izolowany Niedobór sedoheptulokinazy	Disorder	2 Case(s)
439897	Śmiertelny zespół agnezji lub hipoplazji mózgowo-nerkowo-płciowo-moczowej płodu	Disorder	2 Case(s)
439232	Amyloidoza AApoAIV	Disorder	2 Case(s)
438207	Ciężka autosomalna recesywna makrotrombocytopenia	Disorder	2 Case(s)
436182	Zespół pierwotnej niskorosłości mikrocefalicznej i oporności na insulinę	Disorder	2 Case(s)
435819	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2 spowodowana mutacją TFG	Disorder	2 Case(s)
431361	Postępująca encefalopatia z leukodystrofią spowodowaną niedoborem DECR	Disorder	2 Case(s)
431329	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 57	Disorder	2 Case(s)
424107	Miopatia wrodzona o początku podobnym do miastenii	Disorder	2 Case(s)
423479	Zespół niepełnosprawności intelektualnej sprzężonej z chromosomem X, sztywności kończyn, dystrofii siatkówki i moczówki prostej	Disorder	2 Case(s)
423306	Zespół małogłowie - niski wzrost - niepełnosprawność intelektualna - dysmorfia twarzy	Disorder	2 Case(s)
420741	Zespół RIDDLE	Disorder	2 Case(s)
420733	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 21	Disorder	2 Case(s)
420728	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 20	Disorder	2 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
420699	Autosomalna recesywna ciężka wrodzona neutropenia z powodu niedoboru CXCR2	Disorder	2 Case(s)
412181	Postać prosta pęcherzowego oddzielania się naskórka spowodowana niedoborem BP230	Disorder	2 Case(s)
411712	Matczyny Niedobór ryboflawiny	Disorder	2 Case(s)
404499	Zespół autosomalna recesywna atakcja mózdkowa-padaczka-niepełnosprawność intelektualna z powodu niedoboru KIAA0226	Disorder	2 Case(s)
404476	Zespół całościowego opóźnienia w rozwoju, torbieli płucnych, przerostu ciała i guza Wilmsa	Disorder	2 Case(s)
401959	Zespół częściowej agenezji ciała modelowatego, hipoplazji robaka mózdku z torbielami tylnego dołu czaszki	Disorder	2 Case(s)
401923	Zespół mikrodelecji 9q31.1q31.3	Disorder	2 Case(s)
401830	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 69	Disorder	2 Case(s)
401820	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 67	Disorder	2 Case(s)
401815	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 66	Disorder	2 Case(s)
401805	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 63	Disorder	2 Case(s)
398109	Autoimmunologiczna niedokrwistość hemolityczna noworodków	Disorder	2 Case(s)
397973	Zespół niepełnosprawność intelektualna - otyłość - prognatyzm - wady oczu i skóry	Disorder	2 Case(s)
397959	Niedobór TCR-alfa-beta pozytywnych komórek T	Disorder	2 Case(s)
397735	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2U	Disorder	2 Case(s)
397725	Neurodegeneracja związana z białkiem COASY	Disorder	2 Case(s)
391366	Zespół opóźnienie wzrostu-łagodne opóźnienie rozwoju-przewlekłe zapalenie wątroby	Disorder	2 Case(s)
391348	Zespół opóźnienie wzrostu i rozwoju-hipotonia-upośledzenie wzroku-kwasica mleczanowa	Disorder	2 Case(s)
391343	Śmiertelne powirusowe zaburzenie neurodegeneracyjne	Disorder	2 Case(s)
370997	Choroba miesień-oko-mózg z obustronną wielotorbielowatą leukodystrofią	Disorder	2 Case(s)
370930	XYLT1-CDG	Disorder	2 Case(s)
370921	STT3A-CDG	Disorder	2 Case(s)
370039	Znamię z włosami typu angora	Disorder	2 Case(s)
370015	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa typu Isidora	Disorder	2 Case(s)
369979	Zespół hiperfalangia palców-wady palców stóp-zaawansowana klatka piersiowa lejkowata	Disorder	2 Case(s)
369955	Kwasica metylomalonowa z homocystynurią, typu cblJ	Subtype of disorder	2 Case(s)
369929	Gruzołak produkujący aldosteron ze złożoną chorobą nerwowo-mięśniową	Disorder	2 Case(s)
369881	Zespół mikrodelecji 2p21 bez cystynurii	Disorder	2 Case(s)
363680	Zespół mikrodelecji 2p13.2	Disorder	2 Case(s)
363623	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2T	Disorder	2 Case(s)
363424	Zespół hipotonii, atrofii mózgu i hiperglicynemii	Disorder	2 Case(s)
357158	Dyzostoza żuchwowo-twarzowa - macroblepharon - makrostomia	Disorder	2 Case(s)
352665	Zespół zaburzeń neruorozwojowych-dysmorfii twarzoczaszki-wady serca-anomalii szkieletowych wywołany mikrodelecją 9q21.3	Subtype of disorder	2 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
352563	Dziesięć kardiomiopatia przerostowa z powodu niedoboru MRpl44	Disorder	2 Case(s)
352530	Niepełnosprawność intelektualna - otyłość - malformacje mózgu - dysmorfia twarzy	Disorder	2 Case(s)
352333	Zespół rybiej łuski wrodzonej, niepełnosprawności intelektualnej i kwadriplegii spastycznej	Disorder	2 Case(s)
3448	Zespół Weavera i Williamsa	Disorder	2 Case(s)
3429	Zespół Verloove Vanhoricka i Brubakka	Disorder	2 Case(s)
3424	Zespół podniebiennie-twarzowo-szkieletowy	Disorder	2 Case(s)
3368	Trigonocefalia - rozszczep nosa - anomalie kończyn	Disorder	2 Case(s)
3365	Trigonocefalia - szerokie kciuki	Disorder	2 Case(s)
3327	Zespół tarczycowo-mózgowo-nerkowy	Disorder	2 Case(s)
3294	Wydłużone ścięgna palców	Disorder	2 Case(s)
3293	Telekantus - hiperteloryzm - zez - stopa wydrążona	Disorder	2 Case(s)
329242	Wrodzona biegunka przewlekła z enteropatią z utratą białka	Disorder	2 Case(s)
329224	Niepełnosprawność intelektualna - dysmorfia czaszkowo-twarzowa - wnętrostwo	Disorder	2 Case(s)
3262	Syngnathia multiple anomalies	Disorder	2 Case(s)
324575	Hiperinsulinizm z powodu niedoboru HNF1A	Disorder	2 Case(s)
324540	Afonia - głuchota - dystrofia siatkówki - rozszczep dużych palców stóp - niepełnosprawność intelektualna	Disorder	2 Case(s)
324530	Autozapalenie - Niedobór przeciwciał związany z PLCG2 - rozregulowanie odporności	Disorder	2 Case(s)
324416	Przerost mięśni- hepatomegalia - wielowodzie	Disorder	2 Case(s)
324410	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - kardiomegalia - niewydolność serca	Disorder	2 Case(s)
324364	Mieszana stwardniająca dystrofia kości z objawami pozaszkieletowymi	Disorder	2 Case(s)
324307	Ciężkie boczne wygięcie kości piszczelowej z niskim wzrostem	Disorder	2 Case(s)
324299	Mnogie przyzwojaki z towarzyszącą policytemią	Disorder	2 Case(s)
324294	Niedobór odporności T-komórkowej z nabłonkową dysplazją brodawkową	Disorder	2 Case(s)
3241	Zespół czaszkowo-twarzowy z głuchotą	Disorder	2 Case(s)
3240	Zwapnienia centralnego układu nerwowego - głuchota - kwasica kanalikowa - niedokrwistość	Disorder	2 Case(s)
3239	Głuchota - bielactwo nabyte - achalazja	Disorder	2 Case(s)
3224	Głuchota - anomalie narządów płciowych - synostozą kości śródreżna i śródstopia	Disorder	2 Case(s)
3218	Głuchota - dysplazja nasadowa - niski wzrost	Disorder	2 Case(s)
3214	Zespół głuchoty, ślepoty i hipopigmentacji Jemenitów	Disorder	2 Case(s)
320370	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 43	Disorder	2 Case(s)
3200	Zespół Stolla, Alembika i Fincka	Disorder	2 Case(s)
3199	Zespół Stimmlera	Disorder	2 Case(s)
319675	Pierwotna karłowatość mikrocefaliczna, typ Daubera	Disorder	2 Case(s)
319600	Mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu częściowego niedoboru IRF8	Disorder	2 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
319589	Autosomalna dominująca mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu częściowego niedoboru IFN γ 2	Disorder	2 Case(s)
319514	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 13	Disorder	2 Case(s)
3177	Zespół rogówka - mózdek	Disorder	2 Case(s)
317425	Ciężki złożony Niedobór odporności z powodu deficytu DNA-PKcs	Disorder	2 Case(s)
3173	Napady zgięciowe - szerokie kciuki	Disorder	2 Case(s)
3167	Zespół Sieglera, Brewera i Carey'a	Disorder	2 Case(s)
3151	Stwardnienie rozsiane - rybia łuska - Niedobór czynnika VIII	Disorder	2 Case(s)
314993	Zespół zaćma-wrodzona wada serca-wada cewy nerwowej	Disorder	2 Case(s)
314575	Zespół niepełnosprawność intelektualna-hipotonia-brachycefalia-zwężenie odźwiernika-wnętrostwo	Disorder	2 Case(s)
314041	Marfanoidalny wygląd - przepuklina pachwinowa - zaawansowany wiek kostny	Disorder	2 Case(s)
314029	Wrodzona łamliwość kości z wysoką gęstością kości	Disorder	2 Case(s)
314002	Zespół przykurcze-płetwistość szyi-mikrognacja-hipoplastyczne sutki	Disorder	2 Case(s)
313947	Zespół mikroduplikacji 2q23.1	Disorder	2 Case(s)
313772	Zespół ataksja spastyczna o wczesnym początku – padaczka miokloniczna - neuropatia	Disorder	2 Case(s)
3134	Zespół SCARF	Disorder	2 Case(s)
309108	Niedobór kolipazy trzustkowej	Disorder	2 Case(s)
3082	Niepełnosprawność intelektualna - polidaktylia - nieuczesane włosy	Disorder	2 Case(s)
3080	Niepełnosprawność intelektualna typu Wolffa	Disorder	2 Case(s)
307936	Zespół hipotrichoza-osteoliza-zapalenie przyzębia-rogowiec dłoniowo-podeszwowy	Disorder	2 Case(s)
3068	Niepełnosprawność intelektualna - miopatia - niski wzrost - zaburzenia endokrynologiczne	Disorder	2 Case(s)
306511	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 48	Disorder	2 Case(s)
3016	Brak kości promieniowej - anomalie odbytu i narządów płciowych	Disorder	2 Case(s)
3011	Tetraplegia spastyczna - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - niepełnosprawność intelektualna	Disorder	2 Case(s)
300284	Choroba tkanki łącznej z powodu niedoboru hydroksylazy-3 lizylowej	Disorder	2 Case(s)
2997	Zespół ptozy i porażenia fałdów głosowych	Disorder	2 Case(s)
2988	Płetwistość szyi -niepełnosprawność intelektualna - anomalie palców	Disorder	2 Case(s)
2985	Zespół pseudoprogerii	Disorder	2 Case(s)
2976	Zespół pseudoprechaunizmu typu Pattersona	Disorder	2 Case(s)
2975	Zaburzenie rozwoju płci z kariotypem 46,XX - anomalie szkieletowe	Disorder	2 Case(s)
2956	Zespół Prata, Liberala i Goncalvesa	Disorder	2 Case(s)
2941	Porencefalia - hipoplazja mózdzku - malformacje wewnętrzne	Disorder	2 Case(s)
294026	Zespół mikroduplikacji 2q31.1	Disorder	2 Case(s)
293807	Rozszerzenie przewodów żółciowych wzbudzone ketaminą	Disorder	2 Case(s)
2921	Polidaktylia przedosiowa - szczelina gałki ocznej - niepełnosprawność intelektualna	Disorder	2 Case(s)
2898	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z płcią - plagiocefalia	Disorder	2 Case(s)
289522	Mikrotriplikacja 11q24.1	Disorder	2 Case(s)
2892	Dyspazja włosowo-zębowa - zaburzenia refrakcji	Disorder	2 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
2891	Włosy skręcone - opóźnienie w rozwoju - nieprawidłowości neurologiczne	Disorder	2 Case(s)
2888	Zespół Pierre'a Robina - anomalia twarzowo-palcowa	Disorder	2 Case(s)
2876	Zespół PHAVER	Disorder	2 Case(s)
2871	Zespół Pfeiffera, Palma i Tellera	Disorder	2 Case(s)
2867	Niski wzrost typu Brussels	Disorder	2 Case(s)
2866	Niski wzrost - deafness - dysfunkcja neutrofili - dysmorfia	Disorder	2 Case(s)
2826	Paraplegia spastyczna - przedwczesne pokwitanie	Disorder	2 Case(s)
2825	Zespół PARC	Disorder	2 Case(s)
281127	Kończynowy samowyleczalny zespół dziecka kolodionowego	Disorder	2 Case(s)
280576	Zespół progerii Nestora i Guillermo	Disorder	2 Case(s)
280397	Rodzinna choroba prionowa podobna do choroby Alzheimer'a	Disorder	2 Case(s)
2773	Łamliwość kości - retinopatia - napady padaczkowe - niepełnosprawność intelektualna	Disorder	2 Case(s)
276556	Hiperinsulinizm z powodu niedoboru UCP2	Disorder	2 Case(s)
276405	Hiperbiliwerdynemia	Disorder	2 Case(s)
2759	Zespół zarośnięcia ustnej części gardła z wadami żeber i kręgow	Disorder	2 Case(s)
2722	Dyspazja zębowo-paznokciowa z łysieniem	Disorder	2 Case(s)
2720	Zespół hipopigmentacji oczno-mózgowej typu Preus	Disorder	2 Case(s)
2718	Dysplazja oczno-włosowa	Disorder	2 Case(s)
2666	Rodzinna nefronofityza dorosłych - spastyczny niedowład czterokończynowy	Disorder	2 Case(s)
2643	Niskorosłość pierwotna mikrocefaliczna typu Toriello	Disorder	2 Case(s)
263501	COG4-CDG	Disorder	2 Case(s)
2631	Niskorosłość mezomeliczna - rozszczep podniebienia - karpodaktylia	Disorder	2 Case(s)
261534	Zespół 49,XXXXY	Disorder	2 Case(s)
261304	Zespół mikrodelecji ojcowskiej 20q13.2q13.3	Disorder	2 Case(s)
2597	Miopatia mitochondrialna - kwasica mleczanowa - głuchota	Disorder	2 Case(s)
2575	Mukowiscydoza - zapalenie żołądka - niedokrwistość megaloblastyczna	Disorder	2 Case(s)
255132	Autosomalna recesywna niedokrwistość syderoblastyczna o początku w wieku dorosłym	Disorder	2 Case(s)
254925	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 4	Disorder	2 Case(s)
254898	Głuchota - encefaloneuropatia - otyłość - walwulopatia	Disorder	2 Case(s)
2547	Mikroftalmia - mikrotia - akineza płodu	Disorder	2 Case(s)
2533	Małogłowie - głuchota - niepełnosprawność intelektualna	Disorder	2 Case(s)
2528	Zespół małogłowie i rogówki małej typu Seemanova	Disorder	2 Case(s)
2522	Małogłowie - anomalie szyjnego odcinka kręgosłupa	Disorder	2 Case(s)
2519	Mikrocefalia - napady padaczkowe - niepełnosprawność intelektualna - choroba serca	Disorder	2 Case(s)
2513	Małogłowie - albinizm - wady palców	Disorder	2 Case(s)
2511	Mikrobrachycefalia - ptoza - rozszczep wargi	Disorder	2 Case(s)
2489	Wada kończyny górnej - nieprawidłowości oka i ucha	Disorder	2 Case(s)
2487	Zniekształcenie kończyny dolnej - spodziectwo	Disorder	2 Case(s)
2482	Zespół Melhema i Fahla	Disorder	2 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
2475	Biała grzywka z wadami wrodzonymi	Disorder	2 Case(s)
2427	Makrocefalia- niski wzrost - paraplegia	Disorder	2 Case(s)
2400	Obwodowa neuropatia ruchowa - dysautonomia	Disorder	2 Case(s)
2390	Zespół Lichstensteina	Disorder	2 Case(s)
238523	Atypowy zespół hipotonia - cystynuria	Disorder	2 Case(s)
238329	Ciężka encefalomiopatia mitochondrialna sprzężona z chromosomem X	Disorder	2 Case(s)
2347	Śmiertelna dysplazja podobna do dysplazji Kniesta	Disorder	2 Case(s)
2324	Zespół osteopenii, niepełnosprawności intelektualnej i rzadkich włosów	Disorder	2 Case(s)
2321	Zespół Junga, Wolffa, Backa i Stahla	Disorder	2 Case(s)
231556	Zespół pęcherzowego oddzielania się naskórka o typie granicznym zlokalizowanym i późnym początku oraz niepełnosprawności intelektualnej	Disorder	2 Case(s)
2310	Brak nogi - zaćma	Disorder	2 Case(s)
2282	Dysmorfia - niski wzrost - głuchota - zaburzenia różnicowania płci	Disorder	2 Case(s)
2274	Rybia łuska - powiększenie wątroby i śledziony - zwyrodnienie mózdzku	Disorder	2 Case(s)
2272	Rybia łuska - anomalie jamy ustnej i kończyn	Disorder	2 Case(s)
2271	Rybia łuska wrodzona - małogłowie - tetraplegia	Disorder	2 Case(s)
2266	Hipotrichoza - niepełnosprawność intelektualna typu Lopesa	Disorder	2 Case(s)
2256	Hipoplazja strzałkowo-łokciowa - wady nerek	Disorder	2 Case(s)
2250	Hiposmia - hipoplazja nosa i oczu - hipogonadyzm hipogonadotropowy	Disorder	2 Case(s)
2249	Hipoplazja kości łokciowej - niepełnosprawność intelektualna	Disorder	2 Case(s)
2235	Hipogonadyzm hipogonadotropowy - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki	Disorder	2 Case(s)
2234	Męski hipogonadyzm hipergonadotropowy - niepełnosprawność intelektualna - wady szkieletowe	Disorder	2 Case(s)
2233	Hipogonadyzm - wypadanie płatków zastawki mitralnej - niepełnosprawność intelektualna	Disorder	2 Case(s)
221142	Zanik plamki podobny do konfetti	Disorder	2 Case(s)
221139	Złożony niedobór odporności z anomaliami twarzowo-oczno-szkieletowymi	Disorder	2 Case(s)
220448	Makrotrombocytopenia z niewydolnością zastawki mitralnej	Disorder	2 Case(s)
2204	Dysplastyczna hiperostoza korowa typu Kozłowskiego i Tsuruta	Subtype of disorder	2 Case(s)
2184	Wodogłowie - nisko osadzony pępek	Disorder	2 Case(s)
2183	Wodogłowie - otyłość - hipogonadyzm	Disorder	2 Case(s)
2181	Wodogłowie - wysoki wzrost - wiotkość stawów	Disorder	2 Case(s)
217399	Wrodzona niewrażliwość na ból z hiperhydrozą	Disorder	2 Case(s)
2172	Mikrocefalia - zapalenie kłębuszków nerkowych - marfanoidalny wygląd	Disorder	2 Case(s)
2155	Choroba Hirschsprung - głuchota - polidaktylia	Disorder	2 Case(s)
2145	Kraniosynostoza typu Herrmanna i Opitza	Disorder	2 Case(s)
2119	Zespół HEC	Disorder	2 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
2110	Paluch koślawy - polisindaktylia przedosiowa	Disorder	2 Case(s)
2109	Zespół podobny do zespołu Hallermanna i Streiffa	Disorder	2 Case(s)
2104	Dysmorfia- klatka piersiowa kurza -luźność stawów	Disorder	2 Case(s)
2083	Wydatna gładź - mikrocefalia- hipogenitalizm	Disorder	2 Case(s)
2074	Zespół Gemignaniego	Disorder	2 Case(s)
206564	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 20	Disorder	2 Case(s)
2058	Zespół Frynsa, Smeetsa i Thiry	Disorder	2 Case(s)
2025	Włókniakowatość dziąseł - dysmorfia twarzy	Disorder	2 Case(s)
2015	Rozszczep podniebienia - niski wzrost - anomalie kręgów	Disorder	2 Case(s)
2010	Rozszczep podniebienia - unieruchomienie strzemiączka - oligodoncja	Disorder	2 Case(s)
2007	Zespół hipoplazji chrząstek skrzydłowych nosa, rozszczepu i telekantusa	Disorder	2 Case(s)
2003	Rozszczep wargi/podniebienia - głuchota - tłuszczak kości krzyżowej	Disorder	2 Case(s)
1995	Rozszczep wargi - retinopatia	Disorder	2 Case(s)
199348	Encefalopatia reagująca na tiaminę	Disorder	2 Case(s)
199329	Miopatia wrodzona, typ Paradasa	Disorder	2 Case(s)
1968	Płaska twarz - mikrostomia - wady uszu	Disorder	2 Case(s)
1964	Zespół skurcze dodatkowe – niski wzrost – hiperpigmentacja – małogłowie	Disorder	2 Case(s)
1948	Padaczka - mikrocefalia - dysplazja szkieletowa	Disorder	2 Case(s)
1937	Zespół Enga i Stroma	Disorder	2 Case(s)
1933	Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, forma z encefalomiopatią i kwasicą metylomalonową	Disorder	2 Case(s)
1927	Zespół Emery'ego i Nelsona	Disorder	2 Case(s)
1883	Zespół dysplazji ektodermalnej i głuchoty czuciowo-nerwowej	Disorder	2 Case(s)
1861	Zespół dysplazji klatki piersiowej i wodogłowie	Disorder	2 Case(s)
183707	Choroba podobna do LAD u dzieci spowodowana niedoborem RAC2	Disorder	2 Case(s)
1825	Dysplazja nasadowa - utrata słuchu - dysmorfizm	Disorder	2 Case(s)
1806	Dysplazja ektodermalna - ślepotą	Disorder	2 Case(s)
1803	Dysplazja piersiowo-kończynowa	Disorder	2 Case(s)
1780	Dysmorfizm- wielorakie wady strukturalne	Disorder	2 Case(s)
1778	Dysmorfia twarzy - shawl scrotum - luźność stawów	Disorder	2 Case(s)
1770	Dysgenезja gonad typu XY i anomalie towarzyszące	Disorder	2 Case(s)
171839	Kraniosynostoza- wodogłowie - malformacja Chiarego I - synostoza promieniowo-łokciowa	Disorder	2 Case(s)
169100	Niedobór odporności z powodu deficytu CD25	Disorder	2 Case(s)
168598	Demielinizacja mózgu z powodu niedoboru adenozylotransferazy metioniny	Disorder	2 Case(s)
168552	Dysplazja kręgowo-przynasadowa sprzężona - łukowate przedramiona - dysmorfia twarzy	Disorder	2 Case(s)
168451	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa - nieprawidłowe uzębienie	Disorder	2 Case(s)
1670	Przewlekła biegunka z atrofią kosmków	Disorder	2 Case(s)
166038	Metafizealna chondrodysplazja, typu Kaitila'a	Disorder	2 Case(s)
166032	Zespół dysplazji wielonasadowej i mininasad	Disorder	2 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
166016	Dysplazja wielonasadowa, typ Lowry'ego	Disorder	2 Case(s)
1659	Dermatoleukodystrofia	Disorder	2 Case(s)
163684	Leukoencefalopatia- dystonia - neuropatia ruchowa	Disorder	2 Case(s)
1570	Symbrachydaktylia dłoni i stóp	Disorder	2 Case(s)
1563	Zespół Dahlberga, Borera i Ncomera	Disorder	2 Case(s)
1547	Kryptomikrocja - brachydaktylia - dodatkowy łuk koniuszka palca	Disorder	2 Case(s)
1521	Dysplazja czaszkowo-czołowo-nosowa - anomalia Polanda	Disorder	2 Case(s)
1506	Zespół cienkich żeber, rurowatych kości i dysmorfii	Disorder	2 Case(s)
1488	Zespół Coopera i Jabsa	Disorder	2 Case(s)
1485	Artrogrypoza - hiperkeratoza forma śmiertelna	Disorder	2 Case(s)
1484	Przykurcze - dysplazja ektodermalna- rozszczep wargi/podniebienia	Disorder	2 Case(s)
1453	Zespół obojczykowo-rizomeliczny	Disorder	2 Case(s)
1433	Atrofia błony naczyniowej - łysienie	Disorder	2 Case(s)
1422	Chondrodysplazja - zaburzenie rozwoju płci	Disorder	2 Case(s)
141258	Rozszczep twarzy numer 4 wg Tessiera	Disorder	2 Case(s)
1397	Zespół wodogłowia i agenezji mózdzku	Disorder	2 Case(s)
1390	Ślepotę nocną - anomalie szkieletowe - dysmorfizm	Disorder	2 Case(s)
1380	Zaćma - neuropatia - encefalopatia	Disorder	2 Case(s)
137681	Encefalopatia wątrobowa z powodu złożonego niedoboru fosforylacji oksydacyjnej typu 1	Disorder	2 Case(s)
137631	Włóknienie płuc - Niedobór odporności - dysgenезja gonad z karyotypem 46,XX	Disorder	2 Case(s)
1368	Zaćma - ataksja - głuchota	Disorder	2 Case(s)
1354	Wady serca - skrócenie kończyn	Disorder	2 Case(s)
1352	Wada przedsińkowo-komorowa - zwężenie szpary powiekowej - wady kości promieniowej	Disorder	2 Case(s)
1326	Zespół kamptodaktylii Guadaluja typu 2	Disorder	2 Case(s)
1295	Skrócenie paliczków dalszych - dysmorfizm - zespół Kallmanna	Disorder	2 Case(s)
1277	Brachydaktylia - mezomelia - niepełnosprawność intelektualna - wady serca	Disorder	2 Case(s)
1237	Zespół Beemera i Ertbruggena	Disorder	2 Case(s)
1236	Zespół małogłowia z krótkogłowiem, niepełnosprawności intelektualnej i mózgowego porażenia atetoidalnego	Disorder	2 Case(s)
1227	Zespół Bangstad	Disorder	2 Case(s)
1217	Zespół piramidowy z zanikiem rdzenia i oftalmoplegią	Disorder	2 Case(s)
1192	Miażdżyca tętnic - głuchota - cukrzyca - padaczka - nefropatia	Disorder	2 Case(s)
1184	Ataksja - wrażliwość na światło - niski wzrost	Disorder	2 Case(s)
1126	Aprosencefalia dysgenезja mózdzku	Disorder	2 Case(s)
1123	Przydatek ogonowy - głuchota	Disorder	2 Case(s)
1068	Zespół aniridii i niepełnosprawności intelektualnej	Disorder	2 Case(s)
1064	Aniria - agnезja nerki - opóźnienie psycho-ruchowe	Disorder	2 Case(s)
1046	Śmiertelna anemia hemolityczna - anomalie narządów płciowych	Disorder	2 Case(s)
1028	Zespół kończynowo-paznokciowo-hipohydrotyczny	Disorder	2 Case(s)
1021	Zespół ślepoty jednoocznej i hipertrichozy	Disorder	2 Case(s)
1014	Zespół łysienia, niepełnosprawności intelektualnej i hipogonadyzmu	Disorder	2 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
	hipergonadotropowego		
1003	Wady skóry głowy - polidaktylia pozaosiowa	Disorder	2 Case(s)
100013	Lizencefalia z hipoplazją mózdzku typu C	Disorder	2 Case(s)
99849	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru beta-enolazy mięśniowej	Disorder	1 Case(s)
79332	B4GALT1-CDG	Disorder	1 Case(s)
79326	ALG2-CDG	Disorder	1 Case(s)
600194	Skaza krwotoczna czynnik V Atlanta	Subtype of disorder	1 Case(s)
529980	Choroba zapalna jelit-zespół nawracających zakażeń zatok przynosowych i płuc	Disorder	1 Case(s)
528091	Zespół obrzęku-kwasicy mleczanowej-anemii syderoblastycznej-niewydolności wielonarządowej	Disorder	1 Case(s)
478029	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 29	Disorder	1 Case(s)
458798	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typ 41	Disorder	1 Case(s)
448010	CAD-CDG	Disorder	1 Case(s)
440706	Niedobór izomerazy rybozo-5-P	Disorder	1 Case(s)
435934	COG2-CDG	Disorder	1 Case(s)
435651	Rodzinna lipodystrofia częściowa zależna od CIDEA	Disorder	1 Case(s)
431166	Pierwotny niedobór odporności z infekcją wirusową po szczepionce przeciw śwince-odrze-różyczce (MMR)	Disorder	1 Case(s)
431149	Złożony Niedobór odporności spowodowany niedoborem OX40	Disorder	1 Case(s)
404521	Rdzeniowy zanik mięśni z niewydolnością oddechową typu 2	Disorder	1 Case(s)
401840	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 71	Disorder	1 Case(s)
401800	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 60	Disorder	1 Case(s)
397968	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2R	Disorder	1 Case(s)
370924	STT3B-CDG	Disorder	1 Case(s)
370097	Albinizm oczno-skinny typu 6	Disorder	1 Case(s)
331190	Niedobór odporności z powodu deficytu ficoliny3	Disorder	1 Case(s)
331187	Niedobór odporności z powodu deficytu MASP-2	Disorder	1 Case(s)
330029	Zespół hipotrichoza-głuchota	Disorder	1 Case(s)
329942	Przejściowy noworodkowy złożony Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA	Disorder	1 Case(s)
324422	ALG13-CDG	Disorder	1 Case(s)
319678	Encefalopatia - kardiomiopatia przerostowa - choroba kanalików nerkowych	Disorder	1 Case(s)
300536	DDOST-CDG	Disorder	1 Case(s)
2963	Zespół progeroidalny, typ Petty	Disorder	1 Case(s)
280333	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2P	Disorder	1 Case(s)
2786	Osteoporoza - zespół hipopigmentacji oczno-skinnej	Disorder	1 Case(s)
263494	DPM3-CDG	Disorder	1 Case(s)
263297	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru glikogeniny	Disorder	1 Case(s)
254920	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 2	Disorder	1 Case(s)
254334	Autosomalna recesywna choroba Charcota, Mariego i Tootha typu B	Disorder	1 Case(s)
243343	Niedobór dehydrogenazy dimetyloglicyny	Disorder	1 Case(s)
240760	Zaburzenie podobne do zespołu Nijmegen	Disorder	1 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of cases
206559	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2N	Disorder	1 Case(s)
1692	Mozaikowa trisomia 1	Disorder	1 Case(s)
1035	Encefalopatia spowodowana disulfidurią merkaptomleczano-cysteinową	Disorder	1 Case(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

Number of published families

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of families
1652	Choroba Denta	Disorder	250 Family(ies)
99879	Rodzinna izolowana nadczynność przytarczyc	Disorder	100 Family(ies)
98784	Autosomalna dominująca padaczka nocna płata czołowego	Disorder	100 Family(ies)
98759	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 17	Disorder	100 Family(ies)
89843	Pęcherzowe dystroficzne oddzielanie się naskórka, postać ze świadem	Disorder	100 Family(ies)
276198	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 36	Disorder	100 Family(ies)
1949	Łagodna rodzinna padaczka noworodkowa	Disorder	100 Family(ies)
1416	Rodzinne odkładanie się fosforanu wapnia	Disorder	100 Family(ies)
2524	Hipoplazja mostu i mózdku typu 2	Disorder	81 Family(ies)
51083	Rodzinny zespół skróconego odstępu QT	Disorder	80 Family(ies)
526	Zespół Liddle'a	Disorder	72 Family(ies)
60030	Zespół Loeya i Dietza	Disorder	52 Family(ies)
98934	Choroba podobna do choroby Huntingtona 2	Disorder	50 Family(ies)
643	Neuropatia z olbrzymimi aksonami	Disorder	50 Family(ies)
2526	Zespół małogłowia, obrzęku limfatycznego i chorioretinopatii	Disorder	50 Family(ies)
536467	Zespół Ehlersa i Danlosa kręgosłupowo-dysplastyczny związany z B3GALT6	Subtype of disorder	41 Family(ies)
98762	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 12	Disorder	40 Family(ies)
79410	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka dystroficzne zlokalizowane, forma przedpiszczelowa	Subtype of disorder	40 Family(ies)
263548	Uogólniony zespół złuszczenia się skóry typu A	Subtype of disorder	40 Family(ies)
2254	Hipoplazja mostu i mózdku typu 1	Disorder	40 Family(ies)
217330	Hiperurykemia - niedokrwistość - niewydolność nerek	Subtype of disorder	35 Family(ies)
200418	Niedobór odporności z nieprawidłowym czynnikiem I	Disorder	35 Family(ies)
163937	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ Najma	Disorder	35 Family(ies)
1106	Małoccze i wady kończyn	Disorder	35 Family(ies)
324442	Autosomalna recesywna neuropatia aksonalna z neuromiotonią	Disorder	33 Family(ies)
98434	Dziedziczny złożony niedobór czynników krzepnięcia zależnych od witaminy K	Disorder	30 Family(ies)
713	Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem kinazy fosfoglicerynianowej	Disorder	30 Family(ies)
452	Lizencefalia sprzężona z chromosomem X z nieprawidłowymi narządami płciowymi	Disorder	30 Family(ies)
425	Niedobór apolipoproteiny A-I	Disorder	30 Family(ies)
3237	Zespół mnogich kośćciorostów	Disorder	30 Family(ies)
3222	Nadczynność syntetazy fosforybozyl-pirofosforanowej	Disorder	30 Family(ies)
293822	Zespół predyspozycji do czerniaka i raka nerkowokomórkowego związany z MITF	Disorder	30 Family(ies)
2848	Zespół kamptodaktylia-artropatia-biodro szpotawe-zapalenie osierdzia	Disorder	30 Family(ies)
263553	Uogólniony zespół złuszczenia się skóry typu B	Subtype of	30 Family(ies)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of families
		disorder	
228305	Niedobór palmitylotransferazy karnityny II, ciężka postać dziecięca	Subtype of disorder	30 Family(ies)
217012	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 31	Disorder	30 Family(ies)
424	Rodzinna niedoczynność tarczycy spowodowana mutacją receptora TSH	Disorder	28 Family(ies)
33108	Śmiertelny zespół mnogich płetwistości	Disorder	28 Family(ies)
52430	Miopatia z ciałkami wtrętowymi z chorobą Pageta i demencją czołowo-skroniową	Disorder	26 Family(ies)
3464	Zespół Woodhouse'a i Sakati	Disorder	25 Family(ies)
85293	Zespół Cabezasa	Disorder	24 Family(ies)
536471	Zespół Ehlersa i Danlosa kręgosłupowo-dysplastyczny	Disorder	24 Family(ies)
1065	Brak tęczówki - ataksja mózdkowa - niepełnosprawność intelektualna	Disorder	22 Family(ies)
99027	Autosomalna dominująca leukodystrofia dorosłych	Disorder	20 Family(ies)
98763	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 14	Disorder	20 Family(ies)
97286	Zespół Carneya i Stratakisa	Disorder	20 Family(ies)
959	Zespół kończynowo-nerkowo-oczny	Disorder	20 Family(ies)
369913	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 17	Disorder	20 Family(ies)
3203	Dziedziczna uwodniona stomatocytoza	Disorder	20 Family(ies)
3202	Dziedziczna odwodniona stomatocytoza	Disorder	20 Family(ies)
228308	Niedobór palmitylotransferazy karnityny II, postać noworodkowa	Subtype of disorder	20 Family(ies)
2229	Kardiomiopatia rozstrzeniowa - hipogonadyzm hipergonadotropowy	Disorder	20 Family(ies)
1200	Zespół Burna i McKeowna	Disorder	20 Family(ies)
100998	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 17	Disorder	20 Family(ies)
99791	Dysplazja zębiny typu II	Subtype of disorder	19 Family(ies)
168615	Dziedziczna przetrwała alfa-fetoproteina	Disorder	19 Family(ies)
93311	Dysplazja wielonasadowa typu 5	Disorder	18 Family(ies)
25980	Miopatia sprzężona z chromosomem X ze wzmoczoną autofagią	Disorder	18 Family(ies)
90031	Niedokrwistość hemolityczna niesferocytowa z powodu niedoboru heksokinazy	Disorder	17 Family(ies)
615	Rodzinny śluzak przedsionka	Disorder	17 Family(ies)
293168	Dziedziczne wstępujące porażenie spastyczne o początku w wieku niemowlęcym	Disorder	17 Family(ies)
88621	Zespół rybiej łuski wcześniaków	Disorder	16 Family(ies)
84090	Glomerulopatia fibronektynowa	Disorder	16 Family(ies)
3220	Głuchota - hipoplazja szkliwa - wady paznokci	Disorder	15 Family(ies)
2850	Zespół tysienie - niepełnosprawność intelektualna	Disorder	15 Family(ies)
88619	Rodzinna ostra encefalopatia martwicza	Disorder	14 Family(ies)
620371	Tubulopatia nerkowa podobna do zespołu Gitelmana związana z mutacją w mitochondrialnym DNA	Disorder	14 Family(ies)
495930	Zespół rodzinnej mosonii 7	Disorder	14 Family(ies)
137831	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem - hipoplazja mózdku	Disorder	14 Family(ies)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of families
1145	Niemowlęcy rdzeniowy zanik mięśni sprzężony z chromosomem X	Disorder	14 Family(ies)
137678	Dysplazja kręgosłupowo-nasadowa ze skróceniem śródstopia	Disorder	13 Family(ies)
401996	Wielkojądrowe śródmiąższowe zapalenie nerek	Disorder	12 Family(ies)
228277	Rodzinny zanik skórny plackowaty	Disorder	12 Family(ies)
99955	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4B1	Disorder	11 Family(ies)
98971	Amorficzna tylna dystrofia rogówki	Disorder	11 Family(ies)
478664	Zespół wrodzonej niewrażliwości na ból i hipohidrozy	Disorder	11 Family(ies)
439218	Encefalopatia padaczkowa zależna od KCNQ2	Disorder	11 Family(ies)
90001	Zespół dysfunkcji czopków sprzężony z chromosomem X z miopią	Disorder	10 Family(ies)
85279	Syndromiczna niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X z powodu mutacji JARID1C	Disorder	10 Family(ies)
535458	Deficyt rodzinny GPIHBP1	Subtype of disorder	10 Family(ies)
481662	Rodzinny toczeń odmrozinowy	Disorder	10 Family(ies)
412057	Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa z powodu niedoboru CHIP	Disorder	10 Family(ies)
3412	Asocjacja VACTERL z wodogłowie	Disorder	10 Family(ies)
309020	Rodzinny niedobór apolipoproteiny C-II	Subtype of disorder	10 Family(ies)
2791	Zespół uszno-zębowy	Disorder	10 Family(ies)
2238	Rodzinna izolowana niedoczynność przytarczyc	Disorder	10 Family(ies)
2202	Rogowiec dłoni i stóp z głuchotą	Disorder	10 Family(ies)
2198	Zespół rogowiec dłoni i stóp - nowotwór przełyku	Disorder	10 Family(ies)
1856	Dysplazja kręgowo-obwodowa - krótka kość łokciowa	Disorder	10 Family(ies)
178464	Dziedziczna miopatia z wczesną niewydolnością oddechową	Disorder	10 Family(ies)
166063	Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 4	Disorder	10 Family(ies)
1658	Brak odcisków palców - prosaki wrodzone	Disorder	10 Family(ies)
158676	Pęcherzowe dystroficzne oddzielanie się naskórka zlokalizowane, dotyczące tylko paznokci	Subtype of disorder	10 Family(ies)
158673	Pęcherzowe dystroficzne oddzielanie się naskórka zlokalizowane, postać kończynowa	Subtype of disorder	10 Family(ies)
1412	Zespół koalicji stępu i nadgarstka	Disorder	10 Family(ies)
140927	Łagodne rodzinne drgawki noworodkowo-dziecięce	Disorder	10 Family(ies)
1276	Zespół brachydaktylii i nadciśnienia tętniczego	Disorder	10 Family(ies)
101006	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 26	Disorder	10 Family(ies)
100996	Autosomalna recesywna spastyczna paraplegia typu 15	Disorder	10 Family(ies)
100991	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 10	Disorder	10 Family(ies)
100989	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 8	Disorder	10 Family(ies)
100988	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 6	Disorder	10 Family(ies)
263516	Postępująca padaczka miokloniczna typu 3	Disorder	9 Family(ies)
217266	Zespół BNAR	Disorder	9 Family(ies)
1062	Dziedziczny naczylniak nerwowo-skrótny	Disorder	9 Family(ies)
100008	Amyloidoza ACys	Subtype of disorder	9 Family(ies)
391330	Osteoporoza ze złamaniami sprzężona z chromosomem X	Disorder	8 Family(ies)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of families
3248	Izolowany dystalny symfalangizm	Disorder	8 Family(ies)
306527	Izolowany dziedziczny wrodzony paraliż twarzy	Disorder	8 Family(ies)
217055	Autosomalna recesywna pośrednia choroba Charcota, Mariego i Tootha typu A	Disorder	8 Family(ies)
1377	Zaćma - zespół małej rogówki	Disorder	8 Family(ies)
1149	Zespół Kuskokwim	Disorder	8 Family(ies)
93561	Amyloidoza ALys	Subtype of disorder	7 Family(ies)
86817	Niedokrwistość hemolityczna z powodu niedoboru kinazy adenylanowej	Disorder	7 Family(ies)
488594	Autosomalna recesywna spastyczna paraplegia typu 76	Disorder	7 Family(ies)
397618	Zespół hipoplazja dołka-defekt skrzyżowania nerwów wzrokowych-dysgeneza segmentu przedniego oka	Disorder	7 Family(ies)
324737	SRD5A3-CDG	Disorder	7 Family(ies)
324713	Beta amyloidoza, typ włoski	Subtype of disorder	7 Family(ies)
320396	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 45	Disorder	7 Family(ies)
300345	Autosomalny toczeń rumieniowaty układowy	Disorder	7 Family(ies)
281139	Rybia łuska pierścieniowa epidermolityczna	Disorder	7 Family(ies)
251274	Rodzinny hiperaldosteronizm typu III	Disorder	7 Family(ies)
1897	Zespół EEM	Disorder	7 Family(ies)
178461	Miopatia sprzężona z chromosomem X z atrofią mięśni posturalnych	Disorder	7 Family(ies)
85453	Siateczkowate zaburzenie barwnikowe sprzężone z chromosomem X	Disorder	6 Family(ies)
85110	Rodzinna encefalopatia z ciałami wtrętowymi z neuroserpiny	Disorder	6 Family(ies)
79447	Śmiertelny zespół mnogich płetwistości sprzężony z chromosomem X	Disorder	6 Family(ies)
79401	Postać prosta pęcherzowego oddzielania się naskórka pośrednia bez zajęcia skóry związana z PLEC	Disorder	6 Family(ies)
73229	Autosomalna dominująca hematuria rodzinna - krętość tętnic siatkówki - przykurcze	Disorder	6 Family(ies)
456318	Zespół dziedzicznej czuciowej neuropatii, głuchoty i demencji	Disorder	6 Family(ies)
391411	Atypowy parkinsonizm młodzieńczy	Disorder	6 Family(ies)
34516	Autosomalna dominująca dystrofia obręczowo-kończynowa typu 1D	Disorder	6 Family(ies)
324561	Zespół hipopigmentacja-punktowy rogowiec dłoniowo-podeszwowy	Disorder	6 Family(ies)
320380	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 54	Disorder	6 Family(ies)
2886	Zespół TARP	Disorder	6 Family(ies)
2790	Autosomalna dominująca osteosklerozę typu Wortha	Disorder	6 Family(ies)
2045	Zespół FLOTCH	Disorder	6 Family(ies)
1799	Rodzinna dysfazja rozwojowa	Disorder	6 Family(ies)
168454	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa, typ Geneviève	Disorder	6 Family(ies)
157801	Syndaktylia międzyosiowa ze skróceniem paliczków	Disorder	6 Family(ies)
140917	Ankyloza strzemiączka z szerokimi kciukami i palcami stóp	Disorder	6 Family(ies)
137634	Przerost - makrocefalia - dysmorfia twarzy	Disorder	6 Family(ies)
101068	Wrodzona dystrofia zrębu rogówki	Disorder	6 Family(ies)
99940	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2F	Disorder	5 Family(ies)
98766	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 5	Disorder	5 Family(ies)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of families
86789	Izolowana aplazja/hipoplazja rzepki	Disorder	5 Family(ies)
85442	Niski wzrost - wady mózdzku i przysadki - małe siodło tureckie	Disorder	5 Family(ies)
444092	Zespół autoimmunologicznej śródmiąższowej choroby płuc i zapalenia stawów	Disorder	5 Family(ies)
424099	Zespół małowocza ze szczeliną gałki ocznej i dysplazji rizomelicznej	Disorder	5 Family(ies)
3454	Zespół niepełnosprawności intelektualnej, opóźnienia w rozwoju i przykurczy	Disorder	5 Family(ies)
3351	Zespół włosowo-zębowy	Disorder	5 Family(ies)
3301	Tetraamelia - mnogie malformacje	Disorder	5 Family(ies)
320411	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 56	Disorder	5 Family(ies)
319640	Dystrofia plamki siatkówki typu 2	Disorder	5 Family(ies)
308410	Zespół autyzm-padaczka z powodu niedoboru kinazy dehydrogenazy rozgałęzionych łańcuchów ketokwasów	Disorder	5 Family(ies)
231108	Rodzinny guz rabdoidalny	Disorder	5 Family(ies)
2118	Hawkinsinuria	Disorder	5 Family(ies)
206554	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2M	Disorder	5 Family(ies)
1879	Meloreostoza z osteopoikilią	Disorder	5 Family(ies)
1836	Dysplazja mezomeliczna typu Kantaputra	Disorder	5 Family(ies)
178333	Choroba oczu Wysp Alandzkich	Disorder	5 Family(ies)
171851	Zespół MEDNIK	Disorder	5 Family(ies)
139583	Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna sprzężona z chromosomem X z głuchotą	Disorder	5 Family(ies)
101039	Padaczka żeńska z niepełnosprawnością intelektualną	Disorder	5 Family(ies)
101003	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 23	Disorder	5 Family(ies)
98890	Izolowany zanik nerwu wzrokowego o wczesnym początku sprzężony z chromosomem X	Disorder	4 Family(ies)
97239	Miopatia z ciałkami redukującymi	Disorder	4 Family(ies)
93302	Brachyolmia, typu Maroteaux	Disorder	4 Family(ies)
93279	Łagodna dysplazja kręgowo-nasadowa spowodowana mutacją COL2A1 z zapaleniem kostno-stawowym o wczesnym początku	Disorder	4 Family(ies)
77297	Zespół Majeed	Disorder	4 Family(ies)
466806	Autosomalna dominująca małopłytkowość z defektem sekrecji płytkowej	Disorder	4 Family(ies)
46348	Zespół napadowego bólu ekstremalnego	Disorder	4 Family(ies)
423296	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 38	Disorder	4 Family(ies)
412022	Zespół dysmorfia twarzy-przemieszczenie soczewki-zaburzenia przedniego segmentu-spontaniczne pęcherzyki filtracyjne spojówek	Disorder	4 Family(ies)
401911	Atenuowana rodzinna polipowatość gruczolakowata związana z AXIN2	Subtype of disorder	4 Family(ies)
363694	Zespół hiperurykemia-nadciśnienie płucne-niewydolność nerek-zasadowica	Disorder	4 Family(ies)
2947	Trójpalcikowe kciuki - brachyektrodaktylia	Disorder	4 Family(ies)
293936	Zespół EDICT	Disorder	4 Family(ies)
2699	Guzek pośrodkowy górnej wargi	Disorder	4 Family(ies)
266	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 1A	Disorder	4 Family(ies)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of families
238578	Rodzinna stopa końsko-szpotała z powodu mikroduliacji 17q23.1q23.2	Subtype of disorder	4 Family(ies)
2307	Zespół IVIC	Disorder	4 Family(ies)
228012	Postępująca zmysłowo-nerwowa utrata słuchu - kardiomiopatia przerostowa	Disorder	4 Family(ies)
139525	Dystalna dziedziczna neuropatia ruchowa typu 2	Disorder	4 Family(ies)
1275	Brachdaktylia - dysplazja łokciowo-nadgarstkowa	Disorder	4 Family(ies)
1187	Śmiertelna ataksja z głuchotą i atrofią nerwu wzrokowego	Disorder	4 Family(ies)
101108	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 23	Disorder	4 Family(ies)
101077	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 3 sprzężona z chromosomem X	Disorder	4 Family(ies)
97249	Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 3	Disorder	3 Family(ies)
95433	Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa - ślepotą - głuchotą	Disorder	3 Family(ies)
94064	Zespół głuchota-bezpłodność	Disorder	3 Family(ies)
895	Zespół Waardenburga typu 2	Subtype of disorder	3 Family(ies)
67044	Trombocytopenia z wrodzoną niedokrwistością dyserytropoetyczną	Disorder	3 Family(ies)
67036	Autosomalna dominująca atrofia nerwu wzrokowego i zaćma	Disorder	3 Family(ies)
530849	Niedobór rodzinny apolipoproteiny A5	Subtype of disorder	3 Family(ies)
488647	Zespół predyspozycji do nowotworów hematologicznych związany z DDX41	Disorder	3 Family(ies)
466921	Zespół postępujących przykurczów, słabości obręczowo-kończynowej i dystrofii mięśniowej	Disorder	3 Family(ies)
447757	Autosomalna dominująca złożona paraplegia spastyczna typu 9B	Disorder	3 Family(ies)
444072	Zespół mózdkowo-twarzowo-zębowy	Disorder	3 Family(ies)
435804	Zespół niskiego wzrostu, zaawansowanego wieku kostnego i zapalenia kości i stawów o wczesnym początku	Disorder	3 Family(ies)
3466	Zespół WT kończyn i krwi	Disorder	3 Family(ies)
329319	Nadpłytkowość z wadami dystalnymi kończyn	Disorder	3 Family(ies)
319340	Zespół kompleks Carney'a-szczękocisk-kamptodaktylia rzekoma	Disorder	3 Family(ies)
314978	Niepostępująca ataksja mózdkowa sprzężona z chromosomem X	Disorder	3 Family(ies)
300359	Niedobór przeciwciał i zaburzenia odporności związane z PLCG2	Disorder	3 Family(ies)
2994	Niski wzrost - wady twarzoczaszki - hipoplazja narządów płciowych	Disorder	3 Family(ies)
280628	Rodzinna postępująca hiper- i hipopigmentacja	Disorder	3 Family(ies)
2211	Zespół hiperteloryzmu, spodziectwa i polisindaktylii	Disorder	3 Family(ies)
2066	Niedobór transaminazy kwasu gamma-aminomasłowego	Disorder	3 Family(ies)
162	Zaćma-jaskra	Disorder	3 Family(ies)
1541	Kraniosynostoza typu bostońskiego	Disorder	3 Family(ies)
140963	Obustronna mikrocja - głuchota - rozszczep podniebienia	Disorder	3 Family(ies)
1252	Zespół malformacji powiekowo-nosowo-twarzowej	Disorder	3 Family(ies)
1182	Ataksja spastyczna z miozą wrodzoną	Disorder	3 Family(ies)
1074	Wrodzony nitkowaty zrost brzegów powiek - niedrożność odbytu	Subtype of disorder	3 Family(ies)
101010	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 30	Disorder	3 Family(ies)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of families
99846	Autosomalna dominująca mioglobinuria	Disorder	2 Family(ies)
98606	Syndromiczna hipoplazja brzegu oczodołu	Disorder	2 Family(ies)
973	Wrodzony jednostronny brak/niedorozwój palców z wyjątkiem kciuka	Disorder	2 Family(ies)
94083	Zespół Partingtona	Disorder	2 Family(ies)
93409	Brachydaktylia-syndaktylia typu Zhao	Disorder	2 Family(ies)
86818	Zespół Alporta - niepełnosprawność intelektualna - hipoplazja środkowej części twarzy - eliptycytoza	Disorder	2 Family(ies)
85287	Niepełnosprawność intelektualna typu Siderius sprzężona z chromosomem X	Disorder	2 Family(ies)
83639	Zespół nadkrzepliwości spowodowany niedoborem glikozylofosfatydyloinozytolu	Disorder	2 Family(ies)
79141	Dziedziczne bolesne stwardnienie skóry	Disorder	2 Family(ies)
79136	Epizodyczna ataksja typu 4	Disorder	2 Family(ies)
75497	Zespół Ehlersa i Danlosa sprzężony z chromosomem X	Disorder	2 Family(ies)
75373	Postępujący dwuogniskowy zanik błony naczyniowej i siatkówki	Disorder	2 Family(ies)
75327	Dystofia plamki z Północnej Karoliny	Disorder	2 Family(ies)
67045	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z płcią z izolowanym niedoborem hormonu wzrostu	Subtype of disorder	2 Family(ies)
65720	Artrogrypoza - ciężka skolioza	Disorder	2 Family(ies)
568065	Obrzęk płodu mający związek z układem limfatycznym związany z EPHB4	Disorder	2 Family(ies)
55596	Autosomalna dominująca dystrofia obręczowo-kończynowa typu 1G	Disorder	2 Family(ies)
535453	Niedobór rodzinny czynnika 1 dojrzewania lipazy	Subtype of disorder	2 Family(ies)
476113	Złożony niedobór odporności zależny od TFRC	Disorder	2 Family(ies)
447760	Autosomalna recesywna złożona paraplegia spastyczna typu 9B	Disorder	2 Family(ies)
447753	Autosomalna dominująca złożona paraplegia spastyczna typu 9A	Disorder	2 Family(ies)
443087	Zaburzenie różnicowania płci z kariotypem 46,XY z powodu niedoboru 17,20-desmolazy jądrowej	Disorder	2 Family(ies)
439254	Amyloidoza ITM2B	Disorder	2 Family(ies)
434179	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 14	Disorder	2 Family(ies)
42665	Zespół Tietza	Disorder	2 Family(ies)
420492	Dystonia szyjna o początku w wieku dorosłym, typ DYT23	Disorder	2 Family(ies)
411788	Rodzinna izolowana trichomegalia	Disorder	2 Family(ies)
401964	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2 z olbrzymimi aksonami	Disorder	2 Family(ies)
352403	Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa związana ze spektryną	Disorder	2 Family(ies)
329191	Wysoki wzrost - skolioza - makrodaktylia dużych palców stóp	Disorder	2 Family(ies)
324718	Amyloidoza ABetaA21G	Subtype of disorder	2 Family(ies)
324708	ABeta amyloidoza, typ Iowa	Subtype of disorder	2 Family(ies)
3233	Zwyrodnienie ślimaka i woreczka - zaćma	Disorder	2 Family(ies)
3085	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - niepełnosprawność intelektualna - głuchota - hipogenitalizm	Disorder	2 Family(ies)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of families
3034	Opóźnienie kostnienia czaszki	Disorder	2 Family(ies)
300576	Zespół oligodoncja - predyspozycja do nowotworów	Disorder	2 Family(ies)
2818	Paraplegia spastyczna - jaskra - niepełnosprawność intelektualna	Disorder	2 Family(ies)
2754	Zespół Jouberta ze spektrum ustno-twarzowo-palcowym	Disorder	2 Family(ies)
263463	Dysplazja szkieletowa zależna od CHST3	Disorder	2 Family(ies)
2504	Dysplazja przynasadowa - hipoplazja szczęki - brachydaktylia	Disorder	2 Family(ies)
2471	Zespół McDonough	Disorder	2 Family(ies)
2405	Zgrubiałe płatki uszne - głuchota przewodzeniowa	Disorder	2 Family(ies)
2379	Parkinsonizm o wczesnym początku - niepełnosprawność intelektualna	Disorder	2 Family(ies)
2251	Deformacja kciuka - łysienie - zaburzenia pigmentacji	Disorder	2 Family(ies)
2239	Rodzinna izolowana niedoczynność przytarczyc spowodowana agnezją przytarczyc	Subtype of disorder	2 Family(ies)
217622	Głuchota zmysłowo-nerwowa z kardiomiopatią rozstrzeniową	Disorder	2 Family(ies)
2027	Włókniakowatość dziąseł - postępująca głuchota	Disorder	2 Family(ies)
1895	Zespół malformacji Edinburgh	Disorder	2 Family(ies)
1867	Dystrofia pchłzowa typu plamkowego	Disorder	2 Family(ies)
1786	Dyzostozja kończynowo-twarzowa typu Catania	Disorder	2 Family(ies)
139564	Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna typu 1B	Disorder	2 Family(ies)
139557	Dystalny rdzeniowy zanik mięśni typu 3 sprzężony z chromosomem X	Disorder	2 Family(ies)
139480	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 39	Disorder	2 Family(ies)
139471	Mikroftalmia z anomaliami mózgu i palców	Disorder	2 Family(ies)
1350	Zespół serce-ręka typu 2	Disorder	2 Family(ies)
1349	Dziedziczna w linii matczynej kardiomiopatia i utrata słuchu	Disorder	2 Family(ies)
1241	Zespół Bencze	Disorder	2 Family(ies)
114	Dysplazja uszno-kostna	Disorder	2 Family(ies)
99946	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2A1	Disorder	1 Family(ies)
99945	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2L	Disorder	1 Family(ies)
99941	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2G	Disorder	1 Family(ies)
99806	Zespół oczno-zębowy	Disorder	1 Family(ies)
998	Zespół głuchoty i albinizmu	Disorder	1 Family(ies)
99792	Zespół dysplazji zębiny i sklerotyzacji kości	Disorder	1 Family(ies)
98959	Podnabłonkowa mucynowa dystrofia rogówki	Disorder	1 Family(ies)
93397	Brachydaktylia typu A7	Disorder	1 Family(ies)
93283	Dysplazja kręgowo-nasadowa typu Kimberley	Disorder	1 Family(ies)
85335	Zespół Frieda	Disorder	1 Family(ies)
85322	Niepełnosprawność intelektualna typu Pai sprzężona z chromosomem X	Disorder	1 Family(ies)
85292	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 4 sprzężona z chromosomem X	Disorder	1 Family(ies)
85288	Niepełnosprawność intelektualna typu Stocco Dos Santos sprzężona z chromosomem X	Disorder	1 Family(ies)
85168	Dysplazja stożkowa czaszkowo-twarzowa	Disorder	1 Family(ies)
84093	Dziedziczna neuropatia termowrażliwa	Disorder	1 Family(ies)
79135	Epizodyczna ataksja typu 3	Disorder	1 Family(ies)
79129	Trichodysplazja - wrodzony niedorozwój szkliwa	Disorder	1 Family(ies)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of families
79085	Rodzinna lipodystrofia częściowa zależna od AKT2	Disorder	1 Family(ies)
69083	Dysplazja ektodermalna z zębami noworodkowymi typu Turnpenny	Disorder	1 Family(ies)
589522	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typ 46	Disorder	1 Family(ies)
574918	Predyspozycja do ciężkiej infekcji wirusowej z powodu niedoboru IRF7	Disorder	1 Family(ies)
52056	Defekt promieniowy kości łociowej/kości strzałkowej - brachydaktylia	Disorder	1 Family(ies)
498602	Brachydaktylia Sugarmana	Disorder	1 Family(ies)
488437	Dysplazja czołowo-nosowa związana z SIX2	Disorder	1 Family(ies)
476119	Autosomalny dominujący zespół polidaktylii przedosiowej i hipertrichozy w górnej części pleców	Disorder	1 Family(ies)
444099	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 73	Disorder	1 Family(ies)
443162	Mikrohydranencefalia zależna od NDE1	Disorder	1 Family(ies)
440354	Autosomal dominant myopia-midfacial retrusion-sensorineural hearing loss-rhizomelic dysplasia syndromeAutosomalny dominujący zespół miopii, retruzji środkowej części twarzy, czuciowo-nerwowej utraty słuchu i dysplazji rizomelicznej	Disorder	1 Family(ies)
431140	Zespół szczelinowatego małocza, małogłowie, niepełnosprawności intelektualnej i niskiego wzrostu sprzężony z chromosomem X	Disorder	1 Family(ies)
391327	Hiperostoza sklepienia czaszki sprzężona z chromosomem X	Disorder	1 Family(ies)
370131	Zespół białych płytek	Disorder	1 Family(ies)
370091	Albinizm oczno-skinny typu 5	Disorder	1 Family(ies)
363727	Sprzężona z chromosomem X niedokrwistość dyserytropoetyczna z nieprawidłowymi płytkami i neutropenią	Disorder	1 Family(ies)
3417	Zespół Van den Boscha	Disorder	1 Family(ies)
3408	Choroba Upingtona	Disorder	1 Family(ies)
3361	Trichodysplazja - kseroderma	Disorder	1 Family(ies)
329883	Gastropatia przerostowa bez hipoproteinemii	Disorder	1 Family(ies)
329475	Paraplegia spastyczna - choroba Pageta kości	Disorder	1 Family(ies)
324723	ABeta amyloidoza, typ arktyczny	Subtype of disorder	1 Family(ies)
324703	Amyloidoza ABetaL34V	Subtype of disorder	1 Family(ies)
320365	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 36	Disorder	1 Family(ies)
3196	Niedobór dehydrogenazy steroidowej - wady zębów	Disorder	1 Family(ies)
319332	Autosomalna recesywna miogeniczna artrogrypoza	Disorder	1 Family(ies)
3191	Zwężenie podoortalne -niski wzrost	Disorder	1 Family(ies)
314889	Autosomalna dominująca kwasica proksymalnych kanalików nerkowych	Subtype of disorder	1 Family(ies)
300305	Zespół mikroduplikacji 11p15.4	Disorder	1 Family(ies)
2999	Ptoza - zez -źrenice ektopowe	Disorder	1 Family(ies)
293375	Dystrofia rogówki Graysona i Wilbrandta	Disorder	1 Family(ies)
2917	Zespół polidaktylia-miopia	Disorder	1 Family(ies)
2890	Włosy skręcone - dysplazja paznokci	Disorder	1 Family(ies)
2835	Klatka piersiowa lejkowata - wielkogłowie - dysplastyczne paznokcie	Disorder	1 Family(ies)
2821	Paraplegia spastyczna - neuropatia - poikiloderma	Disorder	1 Family(ies)
276183	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 32	Disorder	1 Family(ies)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of families
275517	Autoimmunologiczny zespół limfoproliferacyjny – nawracające infekcje wirusowe spowodowane niedoborem CASP8	Disorder	1 Family(ies)
2709	Zespół oczno-zębowy, typ Rutherforda	Disorder	1 Family(ies)
2674	Cyprijski zespół twarzowo-nerwowo-mięśniowo-szkieletowy	Disorder	1 Family(ies)
2663	Zespół Nathalie	Disorder	1 Family(ies)
2572	Ataksja spastyczna - dystrofia rogówki	Disorder	1 Family(ies)
2565	Zespół Mononena, Karnesa i Senac	Disorder	1 Family(ies)
2408	Zespół Lowego,Kohna i Cohena	Disorder	1 Family(ies)
2391	Wrodzone krótkie więzadło żebrowo-krucze	Disorder	1 Family(ies)
231742	Lipodermoid nagałkowy - wyrostki przeduszne - dodatkowe brodawki sutkowe	Disorder	1 Family(ies)
2201	Rogowiec dłoni i stóp-zespół porażenia spastycznego	Disorder	1 Family(ies)
2186	Wodogłowie - niebieska twardówka - nefropatia	Disorder	1 Family(ies)
2097	Zespół Granta	Disorder	1 Family(ies)
2090	Zespół GMS	Disorder	1 Family(ies)
1979	Lipodystrofia z powodu niedoboru peptydowego czynnika wzrostu	Disorder	1 Family(ies)
1962	Egzostoza - zanik płamisty skóry - brachydaktylia typu E	Disorder	1 Family(ies)
1892	Ektrodaktylia - polidaktylia	Disorder	1 Family(ies)
1876	Dystrofia mięśniowa oczno-żołądkowo-jelitowa	Disorder	1 Family(ies)
171863	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 42	Disorder	1 Family(ies)
171622	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 32	Disorder	1 Family(ies)
171617	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 38	Disorder	1 Family(ies)
166108	Niepełnosprawność intelektualna, typ Birka i Barela	Disorder	1 Family(ies)
163727	Padaczka rolandyczna - napadowa dystonia wywołana wysiłkiem - kurcz pisarski	Disorder	1 Family(ies)
163662	Dysplazja kręgowo-nasadowa, typ Reardona	Disorder	1 Family(ies)
1551	Rodzinny łagodny Niedobór miedzi	Disorder	1 Family(ies)
1527	Kraniosynostoza typu Filadelfia	Disorder	1 Family(ies)
140922	Autosomalna recesywna dystrofia kończynowo-obrzeczowa typu 2J	Disorder	1 Family(ies)
140481	Autosomalna dominująca zwolniona prędkość przewodzenia nerwowego	Disorder	1 Family(ies)
139512	Neuropatia z upośledzeniem słuchu	Disorder	1 Family(ies)
139450	Mikrocja - szczelina oka - niedrożność przewodu nosowo-łzowego	Disorder	1 Family(ies)
137776	Letalny zespół wrodzonych przykurczy stawowych typu 2	Disorder	1 Family(ies)
1319	Kamptobrachydaktylia	Disorder	1 Family(ies)
1246	Brachydaktylia - oczopląs - ataksja mózdkowa	Disorder	1 Family(ies)
1228	Zespół Banki	Disorder	1 Family(ies)
1144	Wada dłoni podobna do artrogrypozy - głuchota czuciowo-nerwowa	Disorder	1 Family(ies)
1122	Niedorozwój kości łokciowej - rozszczep stopy	Disorder	1 Family(ies)
101112	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 26	Disorder	1 Family(ies)
101101	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2B2	Disorder	1 Family(ies)
101009	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 29	Disorder	1 Family(ies)
101005	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 25	Disorder	1 Family(ies)
101004	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 24	Disorder	1 Family(ies)
100999	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 19	Disorder	1 Family(ies)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence **This data is currently being revised

ORPHA Number	Disease or subtype of diseases	Classification Level	Number of families
100997	Paraplegia spastyczna typu 16 sprzężona z chromosomem X	Disorder	1 Family(ies)
100995	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 14	Disorder	1 Family(ies)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.

BP indicates birth prevalence

To access the complete Orphanet epidemiological data sets visit Orphadata (www.orphadata.com).

For any questions or comments, please contact us: contact.orphanet@inserm.fr

Editor-in-chief : Ana Rath – Editor of the report : Moï Yamazaki - Technical support : David Lagorce and Valérie Lanneau

The correct form when quoting this document is :

«Prevalence of rare diseases: Bibliographic data », Orphanet Report Series, Rare Diseases collection, Październik 2024,
Number 2 : Diseases listed by decreasing prevalence, incidence or number of published cases

<https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Choroby-wed-ug-zachorowalno-ci-cz-sto-ci-wyst-powania-i-liczby-opublikowanych-przypadk-w-w-porz-dku-malej-cym.pdf>