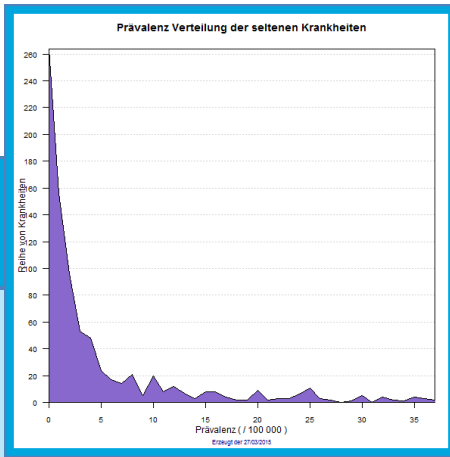




Prävalenzen und Inzidenzen seltener Krankheiten : Bibliographische Angaben

Krankheiten sortiert nach absteigender Prävalenz, Inzidenz
oder Anzahl veröffentlichter Fälle

www.orpha.net

www.orphadata.com

Methoden

Orphanet führt systematische Literaturstudien zur Abschätzung der Prävalenzen und Inzidenzen seltener Krankheiten durch. Im Rahmen dieser Studie werden neue Daten zu Punktprevalenz, Geburtsprävalenz und -inzidenz gesammelt und bereits publizierte Informationen unter Berücksichtigung neuester wissenschaftlicher Studien und anderen verfügbaren Ressourcen aktualisiert.

Diese Daten werden zweimal jährlich veröffentlicht und sind in den folgenden Berichten enthalten:

- Alphabetische Liste der Krankheiten mit Prävalenz, Inzidenz oder Anzahl der publizierten Fälle
- Liste der Krankheiten sortiert nach absteigender Prävalenz, Inzidenz oder Anzahl der publizierten Fälle

Datensammlung

Eine Vielzahl verschiedener Quellen wird genutzt:

- Register (RARECARE, EUROCAT, etc.) ;
- Nationale und Internationale Gesundheitsinstitute (*Institut National de Veille Sanitaire* (Französische Behörde für Gesundheitsüberwachung); *American Center of Disease Control and Prevention*, *American National Cancer Institute*, *European Medicines Agency*, *World Health Organization* etc.) ;
- Medline-Abfragen mit nachfolgenden Suchalgorithmen: «Disease names» AND [Epidemiology[MeSH:NoExp] OR Incidence[Title/abstract] OR Prevalence[Title/abstract]
- ODER Epidemiology[Title/abstract] ;
- Medizinische Fachliteratur, «Graue Literatur», Fallberichte von Fachleuten
- Fachleute, die mit Orphanet kollaborieren

Daten-Charakteristika

Die in diesem Dokument veröffentlichten Daten beziehen sich auf weltweite Schätzungen ; wenn diese nicht verfügbar sind, werden europäische Referenzdaten verwendet. Bei den veröffentlichten Daten handelt es sich um Originaldaten, die auf weltweiter oder europäischer Ebene erhoben wurden, oder um extrapolierte Originaldaten, sofern ein Founder-Effekt für die Krankheit ausgeschlossen werden kann. Liegen unterschiedliche nationale Daten vor, wird der Mittelwert berechnet, um die weltweite oder europäische Prävalenz oder Inzidenz anzugeben. Bei Vorliegen verschiedener Datenquellen wird (unter Berücksichtigung einer Auswahl von Qualitätskriterien) die aktuellste Datenquelle bevorzugt (Register, Metaanalysen, Populationsstudien, große Fallgruppen).

Für kongenitale Krankheiten wird die Prävalenz folgendermaßen geschätzt:

Prävalenz = Inzidenz zum Zeitpunkt der Geburt x (Lebenserwartung des Patienten / Allgemeine Lebenserwartung der Bevölkerung) ;

Sollten nur Inzidenz-Daten zur Verfügung stehen, dann wird die Prävalenz, wenn möglich, folgendermaßen berechnet:
Prävalenz = Inzidenz x mittlere Erkrankungsdauer.

Sollten keine Angaben zur Prävalenz oder Inzidenz verfügbar sein (bei sehr seltenen Krankheiten häufig der Fall), so wird die Fallzahl der in der Fachliteratur beschriebenen Patienten oder Familien angegeben.

Einschränkungen dieser Studie

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

Die in dieser Studie publizierten Prävalenz- und Inzidenzdaten basieren auf Schätzungen und können daher keine absolute Gültigkeit beanspruchen. Die in diesem Bericht dargestellten Mittelwerte können nicht die oft sehr unterschiedlichen methodischen Entscheidungen der (im Rahmen der Literaturrecherche) ausgewählten Studien berücksichtigen.

Die Validität und Genauigkeit der verwendeten Datenquellen/Originaldaten wird vorausgesetzt und nicht zusätzlich validiert. Es ist daher möglich, dass Fehler durch die Verwechslung von Begriffen wie Prävalenz und Inzidenz und/oder Geburtsprävalenz aufgrund der austauschbaren Verwendung dieser Begriffe in einigen Datenquellen auftreten. Es ist möglich, dass Prävalenzen in einigen Fällen tendenziell überschätzt werden, da epidemiologische Studien im Allgemeinen auf Krankenhausdaten aus Regionen mit höherer Prävalenz basieren.

Datenpräsentation

Ohne Kennzeichnung: veröffentlichte Zahlen sind Weltweit anwendbar.

Ein Sternchen * kennzeichnet Europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenz.

Bitte beachten Sie, dass wir hier lediglich einen Auszug von epidemiologischen Daten über seltene Krankheiten der Orphanet Datenbank zur Verfügung stellen. Derzeit sind 4363 seltene Krankheiten mit Prävalenzen oder Inzidenzen in der Orphanet-Datenbank annotiert. Bitte benutzen Sie Orphadata (www.orphadata.com), um auf die vollständigen Datensätze zuzugreifen.

Liste der Krankheiten sortiert nach absteigender Prävalenz

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
870	Down-Syndrom**	Störung	95.0 BP
870	Down-Syndrom**	Störung	57.0 *
870	Down-Syndrom**	Störung	101.0 BP*
199306	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	Störung	80.0 BP
853	Alloimmunthrombozytopenie, fetale und neonatale	Störung	39.6307
2965	Prolaktinom	Störung	50.7 *
93100	Nierenagenesie, unilaterale	Subtyp der Störung	50.0 BP
90066	Pneumonie durch Pseudomonas aeruginosa-Infektion	Störung	50.0 *
8	47,XY-Syndrom	Störung	50.0 BP*
63259	Inienzephalie	Störung	50.0 BP*
48	Vas-deferens-Aplasie, bilaterale kongenitale	Störung	50.0 *
289390	Sjögren-Syndrom, primäres	Störung	48.99 *
67038	B-Zell-Leukämie, chronische lymphatische	Störung	48.0 *
2185	Hydrozephalus, kongenitaler	Störung	46.5 BP*
391673	Nekrotisierende Enterokolitis	Störung	45.0
275555	Präeklampsie	Störung	45.0 *
137686	Asherman-Syndrom	Störung	44.0 *
536	Lupus erythematodes, systemischer	Störung	43.7
93108	Nierendysplasie	Störung	43.5 BP*
3375	Trisomie X	Störung	42.5 *
363999	Hydrops fetalis, nicht-immunologischer	Subtyp der Störung	42.0 BP
97292	Kardiogener Schock	Störung	40.0 *
90059	Plötzliche Schallempfindungsschwerhörigkeit	Störung	40.0 *
402823	Hepatitis delta	Störung	40.0 *
294	Fetales Zytomegalie-Syndrom	Störung	40.0 *

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
101016	Romano-Ward-Syndrom	Störung	40.0 *
853	Alloimmunthrombozytopenie, fetale und neonatale	Störung	66.6667 BP
730	Nierenkrankheit, polyzystische, autosomal-dominante	Störung	39.6 *
90056	Mittelschweres und schweres Schädel-Hirntrauma	Störung	37.8 *
567	Deletion 22q11	Störung	9.6 BP*
545	Lymphom, follikuläres	Störung	37.0 *
340	Hämorrhagisches Fieber mit renalem Syndrom	Störung	37.0 *
209989	Transitionalzellkarzinom der Harnblase, nicht-papillär	Störung	37.0 *
231080	Hochgradige Dysplasie in Patienten mit Barrett-Ösophagus	Störung	36.0 *
1457	Aortenisthmusstenose	Störung	35.6 BP*
94059	Pruritus, urämischer	Störung	35.0 *
70475	Radiogene Proktitis	Störung	35.0 *
2764	Osteochondrosis dissecans	Störung	35.0 *
1048	Anenzephalie/Exenzephalie, isolierte	Störung	35.0 BP*
3303	Fallot-Tetralogie	Störung	34.0 BP
636	Neurofibromatose Typ 1	Störung	21.3 *
858	Toxoplasmose, kongenitale	Störung	33.0 BP*
439167	Plazentainsuffizienz	Störung	33.0
908	Fragiles X-Syndrom	Störung	32.5
908	Fragiles X-Syndrom	Störung	2.4 BP*
90058	Rückenmarkverletzung	Störung	32.0 *
90051	Sepsis bei Frühgeborenen	Störung	32.0 *
70476	Frühjahrskonjunktivitis	Störung	32.0 *
791	Retinitis pigmentosa	Störung	30.0 *
729	Polycythaemia vera	Störung	30.0 *
563	Kardiomyopathie, peripartale	Störung	30.0 BP
33208	Hypersomnie, idiopathische	Störung	30.0 *

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
314701	Amyloidose, primäre systemische	Subtyp der Störung	30.0 *
2140	Zwerchfellhernie, kongenitale	Störung	30.0 BP
2073	Narkolepsie Typ 1	Störung	30.0 *
1330	Atrioventrikulärer Septumdefekt, partieller	Störung	20.0 BP*
577	Mukolipidose Typ III	Störung	29.55 *
3303	Fallot-Tetralogie	Störung	29.3 BP*
411527	Zentralvenenverschluss	Störung	28.0 *
582	Mukopolysaccharidose Typ 4	Störung	0.45 BP*
582	Mukopolysaccharidose Typ 4	Störung	0.07 BP
1656	Dermatitis herpetiformis	Störung	27.0 *
791	Retinitis pigmentosa	Störung	26.7
70568	Lymphoproliferative Erkrankung nach Transplantation	Störung	26.2 *
137698	Zytomegalievirus-Infektion bei Risiko-Patienten mit eingeschränkter Zell-vermittelter Immunität	Störung	25.5 *
95719	Schilddrüsenhemihagenesie	Störung	25.0
93402	Syndaktylie Typ 1	Störung	25.0 BP*
703	Pemphigoid, bullöses	Störung	25.0 *
701	Alopecia universalis	Störung	25.0 *
3002	Immunthrombozytopenie	Störung	25.0 *
186	Cholangitis, primär biliäre	Störung	21.05
140286	Hypoparathyreoidismus durch gestörte Parathormon-Sekretion, sekundärer	Störung	24.75 *
94058	Glaukom, neovaskuläres	Störung	24.4 *
1199	Ösophagusatresie	Störung	24.3 BP*
860	Kongenitale unkorrigierte Transposition der großen Arterien	Störung	24.25 BP*
2137	Hepatitis, autoimmune	Störung	23.5
1851	Nierendysplasie, multizystische	Störung	23.26 BP
97363	Nierendysplasie, multizystische, unilaterale Form	Subtyp der Störung	23.2 BP
90080	Vernarbung nach filtrierender	Störung	22.0 *

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
	Glaukomchirurgie		
217080	Pulmonale Pilzinfektion bei Risiko-Patienten	Störung	22.0 *
217067	Pouchitis	Störung	22.0 *
636	Neurofibromatose Typ 1	Störung	33.3 BP
2140	Zwerchfellhernie, kongenitale	Störung	21.2 BP*
186	Cholangitis, primär biliäre	Störung	25.0 *
1646	Chromosom Y-Mikrodeletion	Störung	20.8
85410	Arthritis, idiopathische juvenile, oligoartikuläre	Störung	20.5 *
908	Fragiles X-Syndrom	Störung	20.0 *
90081	AIDS-Wasting-Syndrom	Störung	20.0 *
90062	Leberversagen, akutes	Störung	20.0 *
797	Sarkoidose	Störung	20.0 *
70	Spinale Muskelatrophie, proximale	Störung	20.0 BP*
66627	Tenosynovialer Riesenzelltumor	Störung	20.0 *
60	Alpha-1-Antitrypsin-Mangel	Störung	20.0 *
589	Myasthenia gravis	Störung	20.0 *
558	Marfan-Syndrom	Störung	15.0
35122	Saccharase-Isomaltase-Mangel, kongenitaler	Störung	20.0 *
261197	Mikrodeletionssyndrom 16p11.2, proximales	Störung	20.0 *
171673	Limbusstammzellinsuffizienz	Störung	20.0 *
1646	Chromosom Y-Mikrodeletion	Störung	20.0 *
137583	Vulväre intraepitheliale Neoplasie	Störung	20.0 *
1330	Atrioventrikulärer Septumdefekt, partieller	Störung	30.0 *
1329	Atrioventrikulärer Septumdefekt, kompletter	Störung	20.0 BP*
130	Brugada-Syndrom	Störung	20.0 *
586	Zystische Fibrose	Störung	19.3912 BP*
95706	Hypospadie, posteriore, nicht-syndromale	Störung	19.25 BP*

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
30391	Gallengangatresie, isolierte	Störung	2.9 BP*
228113	Analfistel	Störung	18.3 *
91127	Adenovirus-Infektion in Immununterdrückten Patienten	Störung	18.0 *
704	Pemphigus vulgaris	Störung	18.0 *
2248	Hypoplastisches Linksherzsyndrom	Störung	18.0 BP
154	Kardiomyopathie, dilatative familiäre	Störung	17.5 *
2368	Gastroschisis	Störung	16.9 BP*
3380	Trisomie 18	Störung	16.7 BP
461	Ichthyose, X-chromosomal-rezessive	Störung	16.6 *
2032	Lungenfibrose, idiopathische	Störung	16.125
90064	Akuter peripherer Arterienverschluss	Störung	16.0 *
774	Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie	Störung	16.0 *
54370	Glomerulonephritis, membranoproliferative	Störung	16.0 *
36258	Buerger-Krankheit	Störung	16.0
83463	Mikrotie	Störung	13.0 BP*
90291	Systemische Sklerodermie	Störung	15.4 *
2248	Hypoplastisches Linksherzsyndrom	Störung	15.1 BP*
558	Marfan-Syndrom	Störung	20.0 *
388	Hirschsprung-Krankheit	Störung	13.2 BP*
388	Hirschsprung-Krankheit	Störung	15.0
388	Hirschsprung-Krankheit	Störung	13.2 *
309297	Mukopolysaccharidose Typ 4A	Subtyp der Störung	15.0 *
2828	Parkinson-Syndrom, früh-adultes	Störung	15.0 *
2382	Lennox-Gastaut-Syndrom	Störung	15.0 *
221061	Zerebrale kavernöse Fehlbildung, hereditäre	Störung	15.0
163934	Keratokonjunktivitis, atopische	Störung	15.0 *
97363	Nierendysplasie, multizystische, unilaterale Form	Subtyp der Störung	14.8 BP*

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
166260	Dentinogenesis imperfecta Typ 2	Subtyp der Störung	14.6 *
49042	Dentinogenesis imperfecta	Störung	14.5 *
95712	Schilddrüsenektomie	Störung	14.3 *
683	Progressive supranukleäre Blickparese	Störung	5.26
238624	Hypertension, idiopathische intrakranielle	Störung	14.0 *
214	Zystinurie	Störung	14.0
2162	Holoprosenzephalie	Störung	13.4 BP*
3193	Aortenstenose, supraaortale	Störung	4.0 BP*
388	Hirschsprung-Krankheit	Störung	15.0 BP
83463	Mikrotie	Störung	15.5 BP
827	Stargardt-Krankheit	Störung	13.0 *
70589	Dysplasie, bronchopulmonale	Störung	13.0 *
449266	Pleuraempyem	Störung	13.0 *
44890	Stroma-Tumor, gastrointestinaler	Störung	13.0 *
423461	Mukopolysaccharidose Typ III alpha/beta	Subtyp der Störung	13.0
3376	Triploidie	Störung	12.6 BP*
85138	Addison-Krankheit	Störung	12.5 *
285	Ehlers-Danlos-Syndrom, hypermobiler Typ	Störung	12.5 *
273	Myotone Dystrophie Steinert	Störung	5.0 *
828	Stickler-Syndrom	Störung	1.0 BP*
86870	Blastische plasmazytoide dendritische Zell-Neoplasie	Störung	12.0 *
70573	Bronchialkarzinom, kleinzelliges	Störung	12.0 *
42	Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	Störung	12.0 BP*
399	Huntington-Krankheit	Störung	2.7
29073	Myelom, multiples	Störung	11.9 *
660	Omphalozele	Störung	11.7 BP*
716	Phenylketonurie	Störung	11.4 BP*
716	Phenylketonurie	Störung	4.1366

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
716	Phenylketonurie	Störung	11.5079 *
98878	Hämophilie A	Störung	4.85
98878	Hämophilie A	Störung	8.0 *
586	Zystische Fibrose	Störung	11.1319 *
635	Neuroblastom	Störung	11.0 *
3109	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom	Störung	11.0 BP
700	Alopecia totalis	Störung	10.5 *
3380	Trisomie 18	Störung	10.4 BP*
3366	Kraniosynostose, metopische, nicht-syndromale	Störung	6.7 BP*
903	Von-Willebrand-Syndrom	Störung	10.0
90076	Thermische Verletzungen/Verbrennungswunden des Grades IIB und III	Störung	10.0 *
90065	Aneurysmatische Subarachnoidalblutung, erworbene	Störung	10.0 *
778	Rett-Syndrom	Störung	5.0 BP*
654	Nephroblastom	Störung	10.0 BP*
569	Migräne, hemiplegische, familiäre oder sporadische Form	Störung	10.0 *
51	Aicardi-Goutières-Syndrom	Störung	10.0 *
412	Dysbetalipoproteinämie	Störung	7.8 *
36258	Buerger-Krankheit	Störung	10.0 *
3286	Tachykardie, katecholaminerge polymorphe ventrikuläre	Störung	10.0 *
3157	Septo-optische Dysplasie-Spektrum	Störung	10.0 BP*
31112	Dermatofibrosarcoma protuberans	Störung	10.0 *
233	Duane-Retraktionssyndrom	Störung	10.0 *
232	Sichelzellanämie	Störung	10.0 *
1114	Aplasia cutis congenita	Störung	10.0 BP
98896	Muskeldystrophie Typ Duchenne	Störung	9.9 BP
567	Deletion 22q11	Störung	37.5 BP
79665	Gardner-Syndrom	Subtyp der Störung	9.1 BP

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
99125	Lungenvenenfehlmündung, kongenitale totale	Störung	9.0 BP
99125	Lungenvenenfehlmündung, kongenitale totale	Störung	9.0
900	Granulomatose mit Polyangiitis	Störung	9.0 *
306644	Komplikation nach Organtransplantation	Störung	9.0 *
138	CHARGE-Syndrom	Störung	6.5 BP
1203	Duodenalatresie	Störung	9.0 BP*
1203	Duodenalatresie	Störung	9.0 *
1201	Dünndarmatresie	Störung	9.0 BP*
137914	Choanalatresie	Störung	8.6 BP*
99981	Frühgeborenen-Apnoe	Störung	8.5 *
2444	Kongenitale Fehlbildung der Atemwege	Störung	8.2 BP*
171	Primäre sklerosierende Cholangitis	Störung	7.84 *
666	Osteogenesis imperfecta	Störung	8.06
98878	Hämophilie A	Störung	11.25 BP
95702	Nebennierenhypoplasie, kongenitale, X-chromosomale	Störung	8.0
95702	Nebennierenhypoplasie, kongenitale, X-chromosomale	Störung	8.0 BP
930	Achalasie, idiopathische	Störung	8.0
85408	Arthritis, idiopathische juvenile polyartikuläre, Rheumafaktor-negative	Störung	8.0 *
5	Langketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	Störung	1.0 BP*
171	Primäre sklerosierende Cholangitis	Störung	8.1
412	Dysbetalipoproteinämie	Störung	10.0
589	Myasthenia gravis	Störung	7.77
247234	Sporadische Ataxie unbekannter Ätiologie im Erwachsenenalter	Störung	7.6 *
221	Dermatomyositis	Störung	7.5312
72	Angelman-Syndrom	Störung	7.5
315306	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form mit Salzverlust	Subtyp der Störung	7.5 BP*

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
315306	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form mit Salzverlust	Subtyp der Störung	7.5 *
2004	Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte	Störung	7.5 BP*
1464	Herz, univentrikuläres	Störung	7.5 BP
821	Sotos-Syndrom	Störung	7.1 BP
732	Polymyositis	Störung	7.1 *
90794	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form	Störung	7.0 *
90794	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form	Störung	7.0 BP
90052	Rekurrente Hepatitis-C-Virus-induzierte Lebererkrankung bei Lebertransplantierten	Störung	7.0 *
705	Pendred-Syndrom	Störung	7.0 *
261236	Mikrodeletionssyndrom 16p13.11	Störung	7.0 BP
2059	Fryns-Syndrom	Störung	7.0 BP*
42	Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	Störung	6.85
57145	SUNCT-Syndrom	Störung	6.7 *
3366	Kraniosynostose, metopische, nicht-syndromale	Störung	10.2979 *
238468	Dysplasie, ektodermale hypohidrotische	Störung	6.7 *
42062	Iminoglycinurie	Störung	6.67 BP*
42062	Iminoglycinurie	Störung	6.68 *
324	Fabry-Syndrom	Störung	6.66 BP
50839	Katzenkratzkrankheit	Störung	6.6 *
138	CHARGE-Syndrom	Störung	9.0 *
716	Phenylketonurie	Störung	6.4 BP
79254	Phenylketonurie, klassische	Subtyp der Störung	6.0
79254	Phenylketonurie, klassische	Subtyp der Störung	6.0 BP
79254	Phenylketonurie, klassische	Subtyp der Störung	6.34 *
887	VACTERL/VATER-Assoziation	Störung	6.25 BP*

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
905	Wilson-Krankheit	Störung	2.25 BP
905	Wilson-Krankheit	Störung	2.02
79254	Phenylketonurie, klassische	Subtyp der Störung	6.34 BP*
790	Retinoblastom	Störung	6.0 BP
733	Polyposis, adenomatöse familiäre	Störung	6.0 *
609	Muskeldystrophie, tibiale	Störung	6.0 *
521	Leukämie, chronische myeloische	Störung	6.0 *
46724	Fehlbildung, arteriovenöse zerebrale	Störung	6.0 *
411703	Pulmonale nicht-tuberkulöse mykobakterielle Infektion	Störung	6.0 *
3451	West-Syndrom	Störung	6.0 *
3451	West-Syndrom	Störung	3.7 BP
252164	Schwannom, benignes	Störung	6.0 *
635	Neuroblastom	Störung	5.8 BP*
85438	Arthritis, idiopathische juvenile, Enthesitis-assoziierte	Störung	5.7 *
1209	Trikuspidalatresie	Störung	5.5625 BP*
85443	AL-Amyloidose	Störung	5.127
93372	Hyperkalzämie, familiäre hypokalziurische, Typ 1	Subtyp der Störung	5.5
881	Turner-Syndrom	Störung	5.5 BP*
2440	Isolierte Spalthand-Spaltfuß-Fehlbildung	Störung	5.4 BP*
819	Smith-Magenis-Syndrom	Störung	4.0
683	Progressive supranukleäre Blickparese	Störung	14.0 *
803	Amyotrophe Lateralsklerose	Störung	5.2 *
85443	AL-Amyloidose	Störung	5.5311 *
98838	B-Zell-Lymphom, großzelliges, primär mediastinales	Störung	5.0 *
79271	Sanfilippo-Krankheit Typ C	Subtyp der Störung	5.0 *
792	Retinoschisis, X-chromosomale	Störung	5.0
778	Rett-Syndrom	Störung	10.0 *

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
766	Hämolytische Anämie durch Mangel der erythrozytären Pyruvatkinase	Störung	5.0 *
718	Pierre-Robin-Sequenz, isolierte	Störung	5.0 BP*
53	Osteopetrosis Albers-Schönberg	Störung	1.0
469	Fruktoseintoleranz, hereditäre	Störung	5.0 *
39812	Graft versus host-Krankheit	Störung	5.0 *
287	Ehlers-Danlos-Syndrom, klassischer Typ	Störung	5.0
273	Myotone Dystrophie Steinert	Störung	12.5
244	Zilien-Dyskinesie, primäre	Störung	5.0 BP*
214	Zystinurie	Störung	5.0 *
1332	Schilddrüsenkarzinom, medulläres	Störung	5.0 *
1198	Dickdarmatresie	Störung	5.0 BP
88629	Tritanopie	Störung	4.8 *
3384	Truncus arteriosus communis	Störung	4.3 BP
15	Achondroplasie	Störung	4.73 BP
60041	Herzblock, kongenitaler	Störung	4.54 BP
85446	ABeta2M-Amyloidose, Wild-Typ	Störung	4.5 *
792	Retinoschisis, X-chromosomale	Störung	4.5 *
269	Muskeldystrophie, fazio-skapulo-humerale	Störung	4.5 *
60015	Foramina parietalia, vergrößerte	Störung	4.3 *
3384	Truncus arteriosus communis	Störung	4.8 BP*
1143	Arthrogryposis multiplex congenita, neurogener Typ	Störung	4.3 BP*
104	Leber-Optikusneuropathie, hereditäre	Störung	4.3
727	Polyangiitis, mikroskopische	Störung	4.2843
137599	Herpes simplex-Stromakeratitis	Störung	4.2091
85435	Arthritis, idiopathische juvenile polyartikuläre, Rheumafaktor-positive	Störung	4.2 *
2116	Hartnup-Syndrom	Störung	4.2
137596	Keratopathie, neurotrophe	Störung	4.2 *
391655	Medikamentöse Off-Phase in der	Störung	4.15 *

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
	Parkinson-Krankheit		
93110	Urethralklappen, posteriore	Störung	2.0 *
2300	Multiple intestinale Atresie	Störung	4.05 BP
96253	Cushing-Krankheit	Störung	4.0 *
95716	Schilddrüsen-Dyshormonogenese, familiäre	Störung	4.0 *
884	Tetrasomie 12p	Störung	4.0 BP*
819	Smith-Magenis-Syndrom	Störung	5.35 *
79140	Karzinom, kutanes neuroendokrines	Störung	4.0 *
564	Meckel-Syndrom	Störung	4.0 BP
52417	MALT-Lymphom	Störung	4.0 *
3193	Aortenstenose, supraaortale	Störung	13.3 *
1928	Emphysem, kongenitales lobäres	Störung	4.0 BP
178029	Arginin-Vasopressin-Mangel	Störung	4.0 *
101330	Porphyria cutanea tarda (PCT)	Störung	4.0 *
803	Amyotrophe Lateralsklerose	Störung	3.85
79126	Pneumonie, interstitielle, akute	Störung	3.8 *
481	Kennedy-Krankheit	Störung	3.8 *
478	Kallmann-Syndrom	Subtyp der Störung	3.75 *
818	Smith-Lemli-Opitz-Syndrom	Störung	3.7 BP*
60015	Foramina parietalia, vergrößerte	Störung	3.7
3465	Worster-Drought-Syndrom	Störung	3.7 *
3451	West-Syndrom	Störung	3.5 BP*
3378	Trisomie 13	Störung	3.7 BP*
2932	Chronische inflammatorische demyelinisierende Polyneuropathie	Störung	3.7 *
102	Multiple Systematrophie	Störung	3.7 *
15	Achondroplasie	Störung	3.62 BP*
95720	Schilddrüsenhypoplasie	Störung	3.5
95713	Athyreose	Störung	3.5 *

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
81	Anti-Synthetase-Syndrom	Störung	3.5
640	Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen	Störung	3.5 *
52416	Mantelzell-Lymphom	Störung	3.5 *
3205	Sturge-Weber-Syndrom	Störung	3.5 BP*
2655	Thanatophore Dysplasie	Störung	3.5 BP*
1880	Ebstein-Anomalie der Trikuspidalklappe	Störung	1.25 *
116	Beckwith-Wiedemann-Syndrom	Störung	3.5 BP*
102	Multiple Systematrophie	Störung	3.5
218	Darier-Krankheit	Störung	3.4 *
53271	Muenke-Syndrom	Störung	3.33 BP
3306	Inversion/Duplikation Chromosom 15	Störung	3.33 BP
750	Pseudoachondroplasie	Störung	3.3
652	Neoplasie, endokrine multiple, Typ 1	Störung	3.3 *
33069	Dravet-Syndrom	Störung	3.3 BP*
926	Akatalasämie	Störung	3.2 *
158	Carnitin-Mangel, primärer systemischer	Störung	3.2 BP*
100075	Tumor, neuroendokriner, des Magens	Störung	3.2 *
767	Polyarteriitis nodosa	Störung	3.16 *
98916	Akute demyelinisierende inflammatorische Polyradikuloneuropathie	Störung	3.1 *
85414	Arthritis, idiopathische juvenile, systemische	Störung	3.1
739	Prader-Willi-Syndrom	Störung	3.1 BP*
50251	Mesotheliom	Störung	3.1 *
2322	Kabuki-Syndrom	Störung	3.1 *
93930	Blasenektrophie	Subtyp der Störung	3.05 BP
429	Hypochondroplasie	Störung	3.0303 BP
429	Hypochondroplasie	Störung	3.0303
98879	Hämophilie B	Störung	3.0 *
86875	Adulte T-Zell-Leukämie/Lymphom	Störung	3.0 *

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
824	Primäre Myelofibrose	Störung	3.0 *
794	Saethre-Chotzen-Syndrom	Störung	3.0 BP*
673	Malaria	Störung	3.0 *
565782	Methotrexat-Toxizität	Störung	3.0 *
365	Glykogenose Typ 2	Störung	0.8 BP*
36234	Toxisches Schock-Syndrom, bakterielles	Störung	3.0
321	Osteochondrome, multiple	Störung	3.0 *
238621	Stuhlinkontinenz bei Ileum-pouch-anale Anastomose	Störung	3.0 *
216694	Kongenital korrigierte Transposition der großen Arterien	Störung	3.0 BP
136	Zerebrale autosomal-dominante Arteriopathie mit subkortikalen Infarkten und Leukenzephalopathie	Störung	3.0 *
653	Neoplasie, endokrine multiple, Typ 2	Störung	2.9 *
30391	Gallengangatresie, isolierte	Störung	18.5 BP
98896	Muskeldystrophie Typ Duchenne	Störung	2.8
506	Leigh-Syndrom	Störung	2.8 BP*
169802	Hämophilie A, schwere	Subtyp der Störung	2.8 *
626	Kongenitaler melanozytärer Nävus, großer/riesiger	Störung	2.75 *
49382	Achromatopsie	Störung	2.7
399	Huntington-Krankheit	Störung	12.0 *
747	Pulmonale Alveolarproteinose, autoimmune	Störung	2.66
6	3-Methylcrotonyl-CoA-Carboxylase-Mangel	Störung	2.65 BP*
564	Meckel-Syndrom	Störung	2.6 BP*
79432	Albinismus, okulokutaner, Typ 2	Störung	2.55
93321	Hemimelie, isolierte radiale	Störung	2.5 BP
758	Pseudoxanthoma elasticum	Störung	2.5 *
65	Amaurosis congenita Leber	Störung	2.5 BP
65	Amaurosis congenita Leber	Störung	2.5
393	46,XX testikuläre Störung der	Störung	2.5

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
	Geschlechtsentwicklung		
358	Gitelman-Syndrom	Störung	2.5 *
352731	Albinismus, okulokutaner, Typ 1	Störung	2.5
315311	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form, einfach virilisierend	Subtyp der Störung	2.5 *
2337	Diffuse Palmoplantarkeratose vom Bottnischen Typ	Störung	2.5 *
2138	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XX, ovotestikuläre	Störung	2.5 BP
1872	Zapfen-Stäbchen-Dystrophie	Störung	2.5 *
1600	Monosomie 18q	Störung	2.5 BP
107	BOR-Syndrom	Störung	2.5
100070	Aphasie, nicht-flüssige progrediente	Störung	2.5 *
70588	Mekonium-Aspirationssyndrom	Störung	2.44 *
98933	Multisystematrophie vom Typ Parkinson	Subtyp der Störung	2.4 *
93928	Epispadie, isolierte	Subtyp der Störung	2.4 BP*
247525	Zitrullinämie Typ 1	Störung	2.4 *
330015	Bleivergiftung	Störung	2.3 *
104	Leber-Optikusneuropathie, hereditäre	Störung	2.3 *
905	Wilson-Krankheit	Störung	6.0 *
98976	Glaukom, kongenitales	Störung	2.2 BP*
98895	Muskeldystrophie Typ Becker	Störung	2.0 *
98895	Muskeldystrophie Typ Becker	Störung	1.53
454750	Tracheoösophageale Fistel, isolierte	Störung	2.2 BP
454750	Tracheoösophageale Fistel, isolierte	Störung	2.2
2869	Peutz-Jeghers-Syndrom	Störung	2.2 BP
137605	Legius-Syndrom	Störung	2.2 BP
89936	Hypophosphatämie, X-chromosomale	Störung	1.66 *
70567	Cholangiokarzinom	Störung	2.1
217	Dandy-Walker-Fehlbildung, isolierte	Störung	1.0 BP*

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
71211	Neuromyelitis-optica-Spektrum-Störung	Störung	2.071
280921	Panuveitis, idiopathische	Störung	2.0194 *
98895	Muskeldystrophie Typ Becker	Störung	2.2 BP*
98841	Lymphom, anaplastisch großzelliges	Störung	2.0 *
98673	Optikusatrophy, autosomal-dominante, klassische Form	Störung	2.0
95	Friedreich-Ataxie	Störung	2.0 *
93110	Urethralklappen, posteriore	Störung	4.125 BP*
90073	Hepatitis-B-Reinfektion nach Lebertransplantation	Störung	2.0 *
861	Treacher-Collins-Syndrom	Störung	2.0 BP*
83418	Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 2	Subtyp der Störung	2.0 BP*
54595	Kraniopharyngeom	Störung	2.0 *
506	Leigh-Syndrom	Störung	2.0 *
480	Kearns-Sayre-Syndrom	Störung	2.0 *
447	Hämoglobinurie, nächtliche paroxysmale	Störung	2.0 *
377	Gorlin-Syndrom	Störung	2.0 *
3392	Tularämie	Störung	2.0 *
3346	Trachealagenesie	Störung	2.0 BP*
3129	Sarkosinämie	Störung	2.0 BP
280	Wolf-Hirschhorn-Syndrom	Störung	2.0 BP*
275761	Lysosomale saure Lipase-Mangel	Störung	2.0 *
26790	Pseudomyxoma peritonei	Störung	2.0 *
2345	Klippel-Feil-Syndrom, isoliertes	Störung	2.0 *
217064	5-Fluorouracil-Vergiftung	Störung	2.0 *
2017	Sternum-Spalte	Störung	2.0 BP*
185	Scimitar-Syndrom	Störung	2.0 BP*
180	Chorioideremie	Störung	2.0 *
1699	Trisomie 12p	Störung	2.0 BP
168782	Desintegrative Störung der Kindheit	Störung	2.0 *

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
166119	Osteopoikilose, isolierte	Störung	2.0
1598	Monosomie 18p	Störung	2.0 BP*
150	Nasopharynxkarzinom	Störung	2.0 *
10	48,XXYY-Syndrom	Störung	1.9 BP*
140	Dysplasie, kampomele	Störung	0.0003
363958	Mikrodeletionssyndrom 17q21.31	Subtyp der Störung	1.82 *
675	Pankreas anularis	Störung	1.8 BP*
664	Ornithin-Transcarbamylase-Mangel	Störung	1.0 *
420429	Glykogenose durch Saure-Maltase-Mangel, spät beginnende Form	Subtyp der Störung	1.75 BP
330001	Wildtyp-ATTR-Amyloidose	Störung	1.72
251076	Mikroduplikationssyndrom 8p23.1	Störung	1.72
637	Schwannomatose, NF2-assoziierte	Störung	1.7 *
623615	Autoimmune limbische Enzephalitis	Störung	1.7 *
2182	Hydrozephalus mit Stenose des Aquaeductus Sylvii	Subtyp der Störung	1.7 BP
2182	Hydrozephalus mit Stenose des Aquaeductus Sylvii	Subtyp der Störung	1.7
2152	Mowat-Wilson-Syndrom	Störung	1.7 BP*
1848	Nierenagenesie, bilaterale	Subtyp der Störung	1.7 BP*
141077	Epignathus	Subtyp der Störung	0.0017
475	Joubert-Syndrom	Störung	1.6666 BP
98879	Hämophilie B	Störung	1.665 BP
89936	Hypophosphatämie, X-chromosomale	Störung	2.14
899	Walker-Warburg-Syndrom	Störung	1.65 BP*
394	Homocystinurie durch Cystathionin-beta-Synthase-Mangel	Störung	0.3 BP
79241	Biotinidase-Mangel	Störung	1.6 BP
79241	Biotinidase-Mangel	Störung	1.6 *
1915	Fetales Alkoholsyndrom	Störung	1.6 BP*
183	Eosinophile Granulomatose mit Polyangiitis	Störung	1.56 *

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
633228	Isolierter proximaler fokaler Femurdefekt	Störung	1.55
633228	Isolierter proximaler fokaler Femurdefekt	Störung	1.55 BP
98757	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 3	Störung	1.5
98756	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 2	Störung	1.5
98755	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 1	Störung	1.5
641	Multifokale motorische Neuropathie	Störung	1.5
45453	Ventrikeltachykardie, anhaltende infantile	Störung	1.5 BP*
45452	Vorhofflattern, idiopathisches neonatales	Störung	1.5 BP*
389	Langerhans-Zell-Histiozytose	Störung	1.5 *
35689	Lateralsklerose, primäre	Störung	1.5 *
2911	Poland-Syndrom	Störung	1.5 BP*
213	Cystinose	Störung	0.75 BP
213	Cystinose	Störung	1.5 *
2019	Femur-Fibula-Ulna-Komplex	Störung	1.5 BP*
192	Coffin-Lowry-Syndrom	Störung	1.5
192	Coffin-Lowry-Syndrom	Störung	1.5 *
183	Eosinophile Granulomatose mit Polyangiitis	Störung	1.5
131	Budd-Chiari-Syndrom	Störung	1.5 *
512	Leukodystrophie, metachromatische	Störung	1.47 BP*
79269	Sanfilippo-Krankheit Typ A	Subtyp der Störung	0.32 *
474	Jeune-Syndrom	Störung	1.4 BP*
195	Katzenaugensyndrom	Störung	1.35 BP*
3287	Takayasu-Arteriitis	Störung	1.34 *
79434	Albinismus, okulokutaner, Typ 1B	Subtyp der Störung	1.3
79431	Albinismus, okulokutaner, Typ 1A	Subtyp der Störung	1.3
79408	Epidermolysis bullosa, dystrophe, generalisierte schwere, autosomal-rezessive	Störung	1.3 BP*
72	Angelman-Syndrom	Störung	1.3 BP*

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
499009	Syphilis, kongenitale	Störung	1.3 *
499009	Syphilis, kongenitale	Störung	1.3 BP*
355	Gaucher-Krankheit	Störung	1.0 *
281090	Ichthyose, syndromale X-chromosomale	Störung	1.3 *
2481	Melanozytose, neurokutane	Störung	1.25 *
1880	Ebstein-Anomalie der Trikuspidalklappe	Störung	3.5 BP*
199	Cornelia de Lange-Syndrom	Störung	1.24 BP*
628	Dysplasie, diastrophe	Störung	1.2 *
464	Incontinentia pigmenti	Störung	1.2 BP*
2750	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 1	Störung	1.2 BP*
263432	Naevus Ito	Störung	1.17 *
1896	EEC-Syndrom	Störung	1.11 BP*
93323	Hemimelie, fibuläre isolierte	Störung	1.1033 BP
93323	Hemimelie, fibuläre isolierte	Störung	1.1033
377	Gorlin-Syndrom	Störung	1.1
289	Ellis Van Creveld-Syndrom	Störung	0.4 BP*
275766	Pulmonale arterielle Hypertonie, idiopathische	Subtyp der Störung	1.1 *
131	Budd-Chiari-Syndrom	Störung	1.1
1906	Fetale Valproat-Spektrumstörung	Störung	1.02 BP*
99789	Dentindysplasie Typ 1	Subtyp der Störung	1.0 *
98863	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie, X-chromosomale	Subtyp der Störung	1.0 BP
98863	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie, X-chromosomale	Subtyp der Störung	1.0
96263	48,XXXY-Syndrom	Störung	1.0 BP*
95715	Hypothyreose, kongenitale, durch transplazentare Passage von maternalen TSH-bindenden inhibitorischen Antikörpern	Störung	1.0 *
94068	Dysplasie, spondyloepiphysäre, kongenitaler Typ	Störung	1.0 BP*
90068	Kokain-Vergiftung	Störung	1.0 *

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
90060	Hämorrhagie, alveoläre diffuse	Störung	1.0 *
87503	Mal de Meleda	Störung	1.0
86867	Nodales Marginalzonen-B-Zell-Lymphom	Störung	1.0 *
828	Stickler-Syndrom	Störung	12.2 BP
79435	Albinismus, okulokutaner, Typ 4	Störung	1.0
79258	Glykogenose Typ 1a	Subtyp der Störung	1.0 BP*
79086	Lipodystrophie, erworbene generalisierte	Störung	1.0 *
77259	Gaucher-Krankheit Typ 1	Subtyp der Störung	1.0 *
746	Defekt des mitochondrialen trifunktionalen Proteins	Störung	1.0 *
710	Pfeiffer-Syndrom	Störung	1.0 BP*
681	Paralyse, hypokaliämische periodische	Störung	1.0 *
67043	Amöbenkeratitis	Störung	1.0 *
664	Ornithin-Transcarbamylase-Mangel	Störung	1.77 BP
647	Nijmegen-Chromosomenbruch-Syndrom	Störung	1.0 BP
646	Niemann-Pick-Krankheit Typ C	Störung	1.0 *
616	Medulloblastom	Störung	1.0 *
614	Myotonia congenita Typ Thomsen und Becker	Störung	1.0
606	Myopathie, myotone proximale	Störung	1.0 *
602	GNE-Myopathie	Störung	1.0
579	Mukopolysaccharidose Typ 1	Störung	1.0 BP*
579	Mukopolysaccharidose Typ 1	Störung	0.82 BP
531	Miller-Dieker-Syndrom	Störung	1.0 BP*
53	Osteopetrosis Albers-Schönberg	Störung	5.0 *
5	Langketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	Störung	8.0 *
487	Krabbe-Syndrom	Störung	1.0 *
487	Krabbe-Syndrom	Störung	1.0 BP*
487	Krabbe-Syndrom	Störung	0.7 BP
43393	Lambert-Eaton-Myasthenie-Syndrom	Störung	1.0 *

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
422	Pulmonale arterielle Hypertonie, idiopathische und/oder familiäre	Störung	1.0 *
396	Singultus, chronischer	Störung	1.0 *
364	Glykogenose Typ 1	Störung	1.0 BP
360	Glioblastom	Störung	1.0
355	Gaucher-Krankheit	Störung	1.3 BP
3449	Weill-Marchesani-Syndrom	Störung	1.0
3403	Uhl-Anomalie	Störung	1.0 BP
331206	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch kompletten RAG1/2-Mangel	Störung	1.0 *
33	Isovalerianazidämie	Störung	1.0 *
296	Ollier-Krankheit	Störung	1.0 *
2924	Lebererkrankung, isolierte polyzystische	Störung	1.0 *
286	Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ	Störung	1.0
267	Calpain-3-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R1	Störung	1.0 *
264580	Glykogenose durch Leberphosphorylasekinasemangel	Störung	1.0 BP*
2578	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom Typ 2	Subtyp der Störung	1.0 BP*
25	Glutaryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	Störung	1.0 BP
23	Argininbernsteinsäure-Krankheit	Störung	1.0 *
217	Dandy-Walker-Fehlbildung, isolierte	Störung	2.1 *
2134	Hämolytisch-urämisches Syndrom, atypische Form	Störung	1.0 *
205	Crigler-Najjar-Syndrom	Störung	0.1 BP*
1900	Kyphoskoliotisches Ehlers-Danlos-Syndrom durch Lysyl-Hydroxylase 1-Mangel	Subtyp der Störung	1.0 BP
189	Dysplasie, ektodermale hidrotische	Störung	1.0 *
180242	Maligner Tumor der Eileiter	Störung	1.0 *
16	Blauapfenmonochromasie	Störung	1.0 BP
16	Blauapfenmonochromasie	Störung	1.0
157	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel	Störung	1.0 *
141	Canavan-Krankheit	Störung	1.0 BP

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
3169	Sirenomelie	Störung	0.98 BP
3169	Sirenomelie	Störung	0.71 BP*
444490	Chylomikronämie-Syndrom, familiäres	Störung	0.97 *
79408	Epidermolysis bullosa, dystrophe, generalisierte schwere, autosomal-rezessive	Störung	0.963 *
623626	Paraneoplastische zerebelläre Degeneration	Störung	0.9553 *
79278	Protoporphyrurie, erythropoetische, autosomale Form	Störung	0.92 *
882	Tyrosinämie Typ 1	Störung	0.9 BP
48162	Lewis-Sumner-Syndrom	Subtyp der Störung	0.9 *
207	Crouzon-Syndrom	Störung	0.9 BP*
581	Mukopolysaccharidose Typ 3	Störung	0.87 BP*
99429	Androgen-Insensitivität, komplette	Störung	0.83
579	Mukopolysaccharidose Typ 1	Störung	0.5 *
52	Alagille-Syndrom	Störung	0.8 BP*
365	Glykogenose Typ 2	Störung	3.0 *
169793	Hämophilie B, schwere	Subtyp der Störung	0.8 *
1461	Criss-Cross-Herz	Störung	0.8 BP*
3312	Thalidomid-Fetopathie	Störung	0.77
95699	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch Cytochrom-P450-Oxydoreduktase-Mangel	Störung	0.75 BP*
93929	Kloakenekstrophie	Subtyp der Störung	0.75 BP*
90795	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 11-beta-Hydroxylase-Mangel	Störung	0.75 BP*
667	Osteopetrose, maligne, autosomal-rezessive Form	Störung	0.75 BP*
354	GM1-Gangliosidose	Störung	0.75 BP*
213	Cystinose	Störung	0.5 BP*
181	Dysplasie, ektodermale hypohidrotische, X-chromosomale	Subtyp der Störung	0.75 BP*
1501	Adrenokortikales Karzinom	Störung	0.75 *
3169	Sirenomelie	Störung	0.01

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
93473	Hurler-Syndrom	Subtyp der Störung	0.5 *
813	Silver-Russell-Syndrom	Störung	0.7 BP*
783	Rubinstein-Taybi-Syndrom	Störung	0.7 BP*
726	Alpers-Huttenlocher-Syndrom	Störung	0.7 BP*
580	Mukopolysaccharidose Typ 2	Störung	0.7 BP*
580	Mukopolysaccharidose Typ 2	Störung	0.68 BP
392	Holt-Oram-Syndrom	Störung	0.7 BP*
177	Chondrodysplasia punctata, rhizomeler Typ	Störung	0.7 BP*
528	Lipodystrophie, generalisierte kongenitale	Störung	0.5 *
580	Mukopolysaccharidose Typ 2	Störung	0.2 *
796	Sandhoff-Krankheit	Störung	0.67 BP*
511	Ahornsirup-Krankheit	Störung	0.67 BP
448270	Ectopia cordis	Störung	0.67 BP
3282	Multifokale atriale Tachykardie	Störung	0.67 BP
2591	Myofibromatose, infantile	Störung	0.67 BP*
1335	Cantrell-Pentalogie	Störung	0.55 BP*
124	Diamond-Blackfan-Anämie	Störung	0.67 BP*
90053	Komplikationen nach hämatopoetischer Stammzell-Transplantation	Störung	0.65 *
84	Fanconi-Anämie	Störung	0.3 *
3463	Wolfram-Syndrom	Störung	0.13
294975	Isoliertes Fehlen von Ober- und Unterarm bei vorhandener Hand	Störung	0.62 BP
994	Fetale Akinesie/Hypokinesie-Sequenz	Störung	0.6 BP*
98809	Paroxysmale kinesogene Dyskinesie	Störung	0.6
79098	Sympathische Ophthalmie	Störung	0.6 *
550	MELAS	Störung	0.6 *
248111	Juvenile Huntington-Krankheit	Störung	0.6 *
240103	Progressive supranukleäre Blickparese - kortikobasales Syndrom	Subtyp der Störung	0.6 *

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
2345	Klippel-Feil-Syndrom, isoliertes	Störung	0.6 BP*
169799	Hämophilie B, milde	Subtyp der Störung	0.6 *
169796	Hämophilie B, mittelschwere	Subtyp der Störung	0.6 *
54	Albinismus, okulärer rezessiver X-chromosomaler	Störung	0.58 BP*
96264	49,XXXXY-Syndrom	Störung	0.55 BP*
562	McCune-Albright-Syndrom	Störung	0.55 *
1335	Cantrell-Pentalogie	Störung	0.67 BP
93929	Kloakenekstrophie	Subtyp der Störung	0.54 BP
79276	Porphyrie, akute intermittierende	Störung	0.54 *
71277	Klassisches Glukosetransporter-Typ-1-Mangel-Syndrom	Störung	0.538
93473	Hurler-Syndrom	Subtyp der Störung	0.7 BP*
92050	Tufting-Enteropathie, kongenitale	Störung	0.5 BP*
915	Aarskog-Scott-Syndrom	Störung	0.5 BP*
902	Werner-Syndrom	Störung	0.5 *
86854	Splenisches Marginalzonen-Lymphom	Störung	0.5 *
821	Sotos-Syndrom	Störung	0.5 BP*
811	Shwachman-Diamond-Syndrom	Störung	0.5 BP
79242	Holocarboxylase-Synthetase-Mangel	Störung	0.5 BP*
782	Axenfeld-Rieger-Syndrom	Störung	0.5 *
682	Paralyse, hyperkaliämische periodische	Störung	0.5 *
64742	Pleuro-pulmonales Blastom	Störung	0.5 BP*
634	Netherton-Syndrom	Störung	0.5 BP*
634	Netherton-Syndrom	Störung	0.5 *
611	Einschlusskörper-Myositis	Störung	0.5 *
528	Lipodystrophie, generalisierte kongenitale	Störung	0.6812
379	Granulomatose, chronische	Störung	0.46 BP
35909	Kombinierter Mangel an Faktor V und Faktor VIII	Störung	0.5 *
35858	Imerslund-Gräsbeck-Syndrom	Störung	0.5 *

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
3427	Doppelausstromventrikel, linker	Störung	0.5 BP
3320	Thrombozytopenie-Radiosaplasie-Syndrom	Störung	0.5 BP*
122	Birt-Hogg-Dubé-Syndrom	Störung	0.5 *
1215	Optikusatrophie plus-Syndrom, autosomal-dominantes	Störung	0.5 *
110	Bardet-Biedl-Syndrom	Störung	0.5 BP*
100	Ataxia-Teleangiectasia	Störung	0.49 *
90795	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 11-beta-Hydroxylase-Mangel	Störung	0.47 *
379	Granulomatose, chronische	Störung	0.5 BP*
582	Mukopolysaccharidose Typ 4	Störung	27.6 *
676	Pankreatitis, chronische hereditäre	Störung	0.43 *
88	Aplastische Anämie, idiopathische	Störung	0.4 *
77293	Saure Sphingomyelinase-Mangel, chronisch-viszerale Form	Störung	0.4 BP*
503	Larsen-Syndrom	Störung	0.4 BP*
3008	Pyruvat-Carboxylase-Mangel	Störung	0.4 BP*
289	Ellis Van Creveld-Syndrom	Störung	1.1 BP
2869	Peutz-Jeghers-Syndrom	Störung	0.4 *
256	Früh beginnende generalisierte Dystonie der Extremitäten	Störung	0.4 *
2315	Johanson-Blizzard-Syndrom	Störung	0.4 BP*
217085	Mukopolysaccharidose Typ 2, schwere Form	Subtyp der Störung	0.4 BP*
1452	Dysostose, kleidokraniale	Störung	0.1
99885	Diabetes mellitus, isolierter neonataler permanenter	Störung	0.38 BP*
3440	Waardenburg-Syndrom	Störung	0.37 BP*
43393	Lambert-Eaton-Myasthenie-Syndrom	Störung	0.35
290	Rötelnembryopathie	Störung	0.35 BP*
179	Chorioretinopathie Typ Birdshot	Störung	0.35
576	Mukolipidose Typ II	Störung	0.34 BP*
510	Lesch-Nyhan-Syndrom	Störung	0.34 BP*

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
96	Ataxie mit Vitamin E-Mangel	Störung	0.33 *
565	Menkes-Syndrom	Störung	0.33 BP*
327	Faktor VII-Mangel, kongenitaler	Störung	0.33 *
79473	Porphyria variegata	Störung	0.32 *
79269	Sanfilippo-Krankheit Typ A	Subtyp der Störung	1.4 BP
391665	Familiäre Hypercholesterinämie bei homozygoter Mutation	Störung	0.3194
845	Tay-Sachs-Krankheit	Störung	0.31 BP*
99886	Diabetes mellitus, neonataler transienter	Störung	0.3 BP*
90647	Jervell-Lange-Nielsen-Syndrom	Störung	0.3
84	Fanconi-Anämie	Störung	0.62 BP*
79394	Erythrodermie, ichthyosiforme kongenitale	Störung	0.3 *
633	Laron-Syndrom	Störung	0.3 *
628	Dysplasie, diastrophe	Störung	0.3 BP*
590	Kongenitales myasthenes Syndrom	Störung	0.3 *
581	Mukopolysaccharidose Typ 3	Störung	0.3 *
394	Homocystinurie durch Cystathionin-beta-Synthase-Mangel	Störung	1.65 *
324964	Chronische nicht-bakterielle Osteomyelitis/rezidivierende multifokale Osteomyelitis	Störung	0.3
3004	Polydaktylie, spiegelbildliche - vertebrale Segmentierungsdefekte - Extremitätenanomalien	Störung	0.3 *
277	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch Adenosin-Desaminase-Mangel	Störung	0.3 BP*
261	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie	Störung	0.3 *
258	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ 1A	Störung	0.3 *
2299	Aortenbogenunterbrechung	Störung	0.3 BP*
229717	Agammaglobulinämie, isolierte	Störung	0.3
219	Delta-Sarkoglykan-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R6	Störung	0.3 *
182050	MYH9-assoziierte Krankheiten	Störung	0.3 *
845	Tay-Sachs-Krankheit	Störung	0.28 BP

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
811	Shwachman-Diamond-Syndrom	Störung	0.28
93571	Glomerulonephritis, membranoproliferative, Typ 2	Subtyp der Störung	0.25
77292	Saure Sphingomyelinase-Mangel, infantile Form	Störung	0.25 BP*
702	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit	Störung	0.25 *
678	Papillon-Lefèvre-Syndrom	Störung	0.25
538	Lymphangiomeiomyomatose	Störung	0.15
35173	Chondrodysplasia punctata, X-chromosomal-dominante	Störung	0.25 BP*
910	Xeroderma pigmentosum	Störung	0.23 BP*
271861	ATTR-Amyloidose, hereditäre	Störung	0.2222
47	Agammaglobulinämie, X-chromosomale	Subtyp der Störung	0.1 *
111	Barth-Syndrom	Störung	0.22 *
98813	Hypohidrotische ektodermale Dysplasie mit Immundefekt	Störung	0.2 BP*
893	WAGR-Syndrom	Störung	0.2 BP
808	Seckel-Syndrom	Störung	0.2 BP*
79270	Sanfilippo-Krankheit Typ B	Subtyp der Störung	0.2 *
596	Myopathie, zentronukleäre, X-chromosomale	Störung	0.2 *
585	Sulfatase-Mangel, multipler	Störung	0.2
534	Okulo-zerebro-renales Syndrom Lowe	Störung	0.2
534	Okulo-zerebro-renales Syndrom Lowe	Störung	0.2 *
375	Antikörper vermittelte Krankheit der glomerulären Basalmembran	Störung	0.2 *
353	Gamma-Sarkoglykan-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R5	Störung	0.2 *
35	Propionazidämie	Störung	0.2 *
3006	Epilepsie, Pyridoxin-abhängige	Störung	0.2 BP*
277	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch Adenosin-Desaminase-Mangel	Störung	0.2 *
2635	Metatrophe Dysplasie	Störung	0.2 BP*
2614	Nagel-Patella-Syndrom	Störung	0.2 BP*
238583	Hyperphenylalaninämie durch Tetrahydrobiopterin-Mangel	Störung	0.2

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
235	Dubowitz-Syndrom	Störung	0.2 BP*
209916	Chondrosarkom, extraskelettales myxoides	Störung	0.2 *
2052	Fraser-Syndrom	Störung	0.2 BP*
191	Cockayne-Syndrom	Störung	0.2 BP*
178478	Säuglingsbotulismus	Subtyp der Störung	0.2 BP*
1361	Carnosinase-Mangel	Störung	0.2 BP
166096	Von-Willebrand-Syndrom Typ 3	Subtyp der Störung	0.1865
52427	Retinitis punctata albescens	Störung	0.125
79404	Epidermolysis bullosa, junctionale, generalisierte schwere	Störung	0.17 BP
407	Glycin-Enzephalopathie	Störung	0.17 *
280219	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, klassische Form	Subtyp der Störung	0.17 *
1456	Mid-Aortic-Syndrom	Störung	0.17 BP*
745	Schwere hereditäre Thrombophilie durch kongenitalen Protein-C-Mangel	Störung	0.16 BP
722	Hypoplasminogenämie	Störung	0.16 *
583	Mukopolysaccharidose Typ 6	Störung	0.16 BP*
583	Mukopolysaccharidose Typ 6	Störung	0.16 *
79430	Hermansky-Pudlak-Syndrom	Störung	0.15
538	Lymphangi leiomyomatose	Störung	0.25 *
335	Fibrinogen-Mangel, kongenitaler	Störung	0.15 *
223	Arginin-Vasopressin-Resistenz	Störung	0.15 *
169154	Immundefekt, kombinierter schwerer, T-B+, durch IL-7Ralpha-Mangel	Störung	0.15 BP
157850	Pantothenat-Kinase-assoziierte Neurodegeneration	Störung	0.15 *
118	Beta-Mannosidose	Störung	0.14 BP*
763	Pyknodysostose	Störung	0.13
3463	Wolfram-Syndrom	Störung	0.62 *
52427	Retinitis punctata albescens	Störung	0.175 *
33364	Trichothiodystrophie	Störung	0.12 BP*

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
623789	Körperintegritäts-Dysphorie	Störung	0.11
1308	C-Syndrom	Störung	0.11 *
620102	Kraniosynostose, unikoronale, nicht-syndromale	Störung	0.1049
99842	Leukozytenadhäsionsdefekt Typ I	Subtyp der Störung	0.1 *
98810	Paroxysmale nicht-kinesogene Dyskinesie	Störung	0.1
93322	Tibia-Hemimelie, isolierte	Störung	0.1 BP*
93322	Tibia-Hemimelie, isolierte	Störung	0.1 *
93262	Crouzon-Syndrom-Acanthosis nigricans-Syndrom	Störung	0.1 BP
90793	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 17-alpha-Hydroxylase-Mangel	Störung	0.1 *
906	Wiskott-Aldrich-Syndrom	Störung	0.1 *
86834	Leukämie, juvenile myelomonozytäre	Störung	0.1 *
773	Refsum-Krankheit	Störung	0.1 *
61	Alpha-Mannosidose	Störung	0.1 *
512	Leukodystrophie, metachromatische	Störung	0.1 *
507	Leishmaniose	Störung	0.1 *
47	Agammaglobulinämie, X-chromosomale	Subtyp der Störung	0.22
367	Glykogenose Typ 4	Störung	0.1 BP
3329	Tibiaaplasie - Ektrodaktylie	Störung	0.1 *
32960	Tumornekrosefaktor-Rezeptor 1-assoziiertes periodisches Fieber-Syndrom	Störung	0.1 *
329	Faktor XI-Mangel, kongenitaler	Störung	0.1 *
326	Faktor V-Mangel, kongenitaler	Störung	0.1 *
31824	Kolchizin-Vergiftung	Störung	0.1 *
298	Enzephalomyopathie, mitochondriale neurogastrointestinale	Störung	0.1 *
289560	Mitochondrienmembran-Protein-assoziierte Neurodegeneration	Störung	0.1
2686	Neutropenie, zyklische	Störung	0.1 *
209335	Proximale spinale Muskelatrophie mit Beginn im Erwachsenenalter, autosomal-dominante	Störung	0.1 *

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
205	Crigler-Najjar-Syndrom	Störung	1.0 *
1959	Evans-Syndrom	Störung	0.1 *
1775	Dyskeratosis congenita	Störung	0.1 *
1452	Dysostose, kleidokraniale	Störung	0.4 BP*
142	Schilddrüsenkarzinom, anaplastisches	Störung	0.1 *
119	Beta-Sarkoglykan-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R4	Störung	0.1 *
48818	Aceruloplasminämie	Störung	0.09
2485	Melorheostose	Störung	0.09 *
204	Creutzfeldt-Jakob-Krankheit, sporadische	Störung	0.088
275777	Pulmonale arterielle Hypertonie, hereditäre	Subtyp der Störung	0.08 *
189427	Cushing-Syndrom durch bilaterale makronoduläre Nebennierenhyperplasie	Störung	0.08 *
337	Fibrodysplasia ossificans progressiva	Störung	0.05
726	Alpers-Huttenlocher-Syndrom	Störung	0.07 *
217563	Akute neonatale Atemnot durch SP-B-Mangel	Störung	0.067 BP
77261	Gaucher-Krankheit Typ 3	Subtyp der Störung	0.05 *
633124	Scopulariopsis-Infektion, invasive	Störung	0.05 *
337	Fibrodysplasia ossificans progressiva	Störung	0.078 *
331	Faktor XIII-Mangel, kongenitaler	Störung	0.05 *
325	Faktor II-Mangel, kongenitaler	Störung	0.05 *
2788	Osteoporose-Pseudoglioma-Syndrom	Störung	0.05 *
620113	Kraniosynostose, unilambdoidale, nicht-syndromale	Störung	0.0442
99718	Leber plus-Krankheit	Störung	0.04 *
69087	Naegeli-Franceschetti-Jadassohn-Syndrom	Störung	0.035 *
34520	Kongenitale Myopathie mit Integrin-alpha-7-Mangel	Störung	0.03 *
280224	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, transitionale Form	Subtyp der Störung	0.03 *
280210	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, konnatale Form	Subtyp der Störung	0.03 *
93976	Anotie	Störung	0.028 BP*

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Prävalenz (/100 000)
740	Hutchinson-Gilford-Syndrom	Störung	0.025 BP
227	Diphallie	Störung	0.02 BP
620139	Kraniosynostose, unifrontosphenoidale, nicht-syndromale	Störung	0.0136
77260	Gaucher-Krankheit Typ 2	Subtyp der Störung	0.01 *
584	Mukopolysaccharidose Typ 7	Störung	0.01 *
3169	Sirenomelie	Störung	0.009 *
90308	Klippel-Trénaunay-Syndrom	Störung	0.007 *
740	Hutchinson-Gilford-Syndrom	Störung	0.005
141077	Epignathus	Subtyp der Störung	1.68 BP
140	Dysplasie, kampomele	Störung	1.875 BP

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

Liste der Krankheiten sortiert nach absteigender Häufigkeit

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Häufigkeit (/100 000)
99828	Dengue-Fieber	Störung	714.0
91546	Lyme-Krankheit	Störung	177.5 *
673	Malaria	Störung	73.0
558	Marfan-Syndrom	Störung	25.0 *
507	Leishmaniose	Störung	25.0
178320	Lungenverletzung, akute	Störung	25.0 *
91546	Lyme-Krankheit	Störung	21.9
813	Silver-Russell-Syndrom	Störung	15.5 *
461	Ichthyose, X-chromosomal-rezessive	Störung	15.0 *
268316	Komplikationen bei der Hämodialyse	Störung	13.0 *
641350	Hypophysitis, Immuntherapie-induzierte	Störung	12.8074 *
1546	Kryptokokkose	Störung	11.0 *
848	Beta-Thalassämie	Störung	1.0
2209	Phenylketonurie, maternale	Störung	10.0 *
137839	Lemierre-Syndrom	Störung	10.0 *
3467	Xanthinurie, hereditäre	Störung	9.05 *
1489	Keuchhusten	Störung	8.9 *
1941	Absencen-Epilepsie, juvenile	Störung	7.5 *
289390	Sjögren-Syndrom, primäres	Störung	6.92
3002	Immunthrombozytopenie	Störung	6.75 *
29073	Myelom, multiples	Störung	6.0
213504	Adenokarzinom des Ovars	Störung	5.97 *
2032	Lungenfibrose, idiopathische	Störung	5.55
146	Schilddrüsenkarzinom, differenziertes	Störung	5.25
99977	Plattenepithelkarzinom des Ösophagus	Störung	3.357 *
536	Lupus erythematoses, systemischer	Störung	5.14
3099	Rheumatisches Fieber	Störung	5.0 *
139417	Myelitis, akute transverse	Störung	4.72
494550	Plattenepithelkarzinom des Larynx	Störung	4.61 *
89936	Hypophosphatämie, X-chromosomale	Störung	4.5
213767	Plattenepithelkarzinom der Cervix uteri	Störung	4.28 *
70591	Chronische thromboembolische pulmonale Hypertonie	Störung	4.2 *
70567	Cholangiokarzinom	Störung	4.2
70567	Cholangiokarzinom	Störung	4.0 *
585867	Akute myeloblastische Leukämie mit t(9;22)(q34.1;q11.2)	Störung	4.0
2929	Polyposis, gastrointestinale juvenile	Störung	3.85 *
548	Lepra	Störung	3.7
213528	Seltenes Adenokarzinom der Brust	Störung	3.55 *
502363	Plattenepithelkarzinom der Mundhöhle	Störung	3.51 *
99977	Plattenepithelkarzinom des Ösophagus	Störung	5.2
99976	Adenokarzinom des Ösophagus	Störung	3.264 *
210159	Hepatozelluläres Karzinom, adultes	Störung	3.22 *
500478	Plattenepithelkarzinom des Oropharynx	Störung	3.12 *

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Häufigkeit (/100 000)
99745	Typhus	Störung	3.0 *
99429	Androgen-Insensitivität, komplette	Störung	3.0 *
360	Glioblastom	Störung	3.0
186	Cholangitis, primär biliäre	Störung	2.57 *
154	Kardiomyopathie, dilatative familiäre	Störung	2.91 *
454821	Speicheldrüsenadenom, pleomorphes	Subtyp der Störung	2.725
95716	Schilddrüsen-Dyshormonogenese, familiäre	Störung	2.67
424991	Adenokarzinom der Gallenblase und extrahepatischen Gallengänge	Störung	2.62 *
70	Spinale Muskelatrophie, proximale	Störung	2.6 *
186	Cholangitis, primär biliäre	Störung	3.0
91349	Hypophysenadenom, nicht-funktionelles	Störung	1.05
360	Glioblastom	Störung	2.52 *
324964	Chronische nicht-bakterielle Osteomyelitis/rezidivierende multifokale Osteomyelitis	Störung	2.5
2038	Fehlbildung, arteriovenöse pulmonale	Störung	2.5
391	Hodgkin-Lymphom, klassisches	Störung	2.463 *
29073	Myelom, multiples	Störung	2.4 *
803	Amyotrophe Lateralsklerose	Störung	2.2 *
707	Pest	Störung	2.2 *
545	Lymphom, follikuläres	Störung	2.192 *
79239	Galaktosämie, klassische	Störung	2.1 *
166119	Osteopoikilose, isolierte	Störung	2.0
146	Schilddrüsenkarzinom, differenziertes	Störung	2.0 *
319276	Nierenzellkarzinom, klarzelliges	Störung	1.99 *
729	Polycythaemia vera	Störung	1.9 *
50251	Mesotheliom	Störung	1.9 *
102	Multiple Systematrophie	Störung	1.8
854	Pfortaderthrombose, primäre	Störung	1.72 *
842	Testikulärer Keimzelltumor, seminomatöser	Störung	1.71 *
589	Myasthenia gravis	Störung	1.7 *
355	Gaucher-Krankheit	Störung	1.7 *
810	Shigellose	Störung	1.68 *
583861	Mesenterialvenenthrombose, isolierte	Störung	1.6 *
618	Melanom, familiäres	Störung	1.5 *
598216	Urothelkarzinom des oberen Harntraktes	Störung	1.5
35	Propionazidämie	Störung	1.5
26106	Magenkarzinom, diffuses hereditäres	Störung	1.5 *
549	Legionärskrankheit	Störung	1.4 *
803	Amyotrophe Lateralsklerose	Störung	1.35
250923	Aniridie, isolierte	Störung	1.31 *
98843	Klassisches Hodgkin-Lymphom, nodulär-sklerosierendes	Subtyp der Störung	1.28 *
494547	Plattenepithelkarzinom des Hypopharynx	Störung	1.27 *
635	Neuroblastom	Störung	1.26
521	Leukämie, chronische myeloische	Störung	1.25 *
363494	Testikulärer Keimzelltumor, nicht-seminomatöser	Störung	1.21 *

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Häufigkeit (/100 000)
673	Malaria	Störung	1.2 *
313920	Epstein-Barr Virus-assoziiertes Magenkarzinom	Störung	1.2
2137	Hepatitis, autoimmune	Störung	1.2
85443	AL-Amyloidose	Störung	1.044
91349	Hypophysenadenom, nicht-funktionelles	Störung	2.55 *
85443	AL-Amyloidose	Störung	1.1177 *
502366	Plattenepithelkarzinom der Lippe	Störung	1.02
213772	Adenokarzinom der Cervix uteri	Störung	1.01 *
848	Beta-Thalassämie	Störung	10.0 *
824	Primäre Myelofibrose	Störung	1.0 *
727	Polyangiitis, mikroskopische	Störung	1.0 *
69078	Liposarkom	Störung	1.0 *
54595	Kraniopharyngeom	Störung	1.0
44890	Stroma-Tumor, gastrointestinaler	Störung	1.0 *
44890	Stroma-Tumor, gastrointestinaler	Störung	1.0
400	Zystische Echinokokkose	Störung	1.0 *
3148	Nervenscheidentumor, maligner peripherer	Störung	1.0
209964	Solitary-rectal-ulcer-Syndrom	Störung	1.0 *
157798	Serratiertes Polyposis-Syndrom	Störung	1.0
577	Mukopolidose Typ III	Störung	0.985 *
221	Dermatomyositis	Störung	0.9704
97560	Glomerulonephritis, primäre membranöse	Störung	0.8103
2023	Sarkom, undifferenziertes pleomorphes	Störung	0.9 *
900	Granulomatose mit Polyangiitis	Störung	0.85 *
398961	Muzinöses Adenokarzinom des Ovars	Störung	0.85 *
97560	Glomerulonephritis, primäre membranöse	Störung	0.9194 *
454723	Endometrioides Ovarialkarzinom	Störung	0.81 *
424019	Plattenepithelkarzinom des Analkanals	Störung	0.81 *
33226	Makroglobulinämie Waldenström	Störung	0.81 *
930	Achalasie, idiopathische	Störung	0.77
171	Primäre sklerosierende Cholangitis	Störung	0.77 *
2137	Hepatitis, autoimmune	Störung	0.75 *
48104	Pyoderma gangraenosum	Störung	0.74
340	Hämorrhagisches Fieber mit renalem Syndrom	Störung	0.74 *
276145	Maligner epithelialer Tumor der Speicheldrüsen	Störung	0.73 *
99976	Adenokarzinom des Ösophagus	Störung	0.7
100070	Aphasie, nicht-flüssige progrediente	Störung	0.7 *
98823	Leukämie, chronische myelomonozytäre	Störung	0.68
289596	Nasopharyngeales Angiofibrom, juveniles	Störung	0.6666
79139	Japanische Enzephalitis	Störung	0.65 *
683	Progressive supranukleäre Blickparese	Störung	0.65
171	Primäre sklerosierende Cholangitis	Störung	0.65
85414	Arthritis, idiopathische juvenile, systemische	Störung	0.6
83597	Enzephalomyelitis, akute disseminierte	Störung	0.6 *
101330	Porphyria cutanea tarda (PCT)	Störung	0.6 *
780	Rhabdomyosarkom	Störung	0.59 *

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Häufigkeit (/100 000)
104075	Adenokarzinom des Dünndarms	Störung	0.588 *
732	Polymyositis	Störung	0.585 *
398058	Plattenepithelkarzinom des Penis	Störung	0.57 *
86830	Myeloproliferative Krankheit, nicht klassifizierbare	Störung	0.53 *
589	Myasthenia gravis	Störung	0.53
99971	Liposarkom, hochdifferenziertes	Subtyp der Störung	0.51 *
180275	Paget-Krankheit der Brustwarze	Störung	0.51 *
280921	Panuveitis, idiopathische	Störung	0.5051 *
99828	Dengue-Fieber	Störung	0.5 *
980	Fehlen der Pulmonalarterie	Störung	0.5 *
39044	Aderhautmelanom	Störung	0.5 *
2584	Klassische Mycosis fungoides	Störung	0.5 *
191	Cockayne-Syndrom	Störung	0.5 *
3318	Essentielle Thrombozythämie	Störung	0.48 *
963	Akromegalie	Störung	0.47
533	Listeriose	Störung	0.43 *
98844	Klassisches Hodgkin-Lymphom, gemischtzelliges	Subtyp der Störung	0.42 *
424943	Adenokarzinom der Leber und intrahepatischen Gallengänge	Störung	0.412 *
86872	T-Zell-Leukämie mit großen granulären Lymphozyten	Störung	0.4 *
820	Sneddon-Syndrom	Störung	0.4 *
570422	Galaktose-Mutarotase-Mangel	Störung	0.4
83484	St.-Louis-Enzephalitis	Störung	0.38 *
399	Huntington-Krankheit	Störung	0.38
36426	Stevens-Johnson-Syndrom	Subtyp der Störung	0.36 *
150	Nasopharynxkarzinom	Störung	0.36 *
728	Polychondritis, rezidivierende	Störung	0.35
54057	Purpura, thrombotische thrombozytopenische	Störung	0.35
500464	Plattenepithelkarzinom der Nasenhöhle und Nasennebenhöhlen	Störung	0.35
49041	Retroperitonealfibrose, IgG4-assoziierte	Subtyp der Störung	0.35 *
33276	Kaposi-Sarkom	Störung	0.34 *
533	Listeriose	Störung	0.337
398971	Klarzelliges Adenokarzinom des Ovars	Störung	0.32 *
1070	Anisakiasis	Störung	0.32
873	Desmoidtumor	Störung	0.3 *
52417	MALT-Lymphom	Störung	0.3 *
293173	Akute generalisierte exanthematische Pustulose	Störung	0.3
29072	Phäochromozytom-Paragangliom-Syndrom, hereditäres	Störung	0.3
1930	Herpes-simplex-Enzephalitis	Störung	0.3
178478	Säuglingsbotulismus	Subtyp der Störung	0.3 *
93672	Dermatomyositis, juvenile	Störung	0.295
58017	Haarzell-Leukämie, klassische	Störung	0.29 *
99970	Liposarkom, dedifferenziertes	Subtyp der Störung	0.27 *
79140	Karzinom, kutanes neuroendokrines	Störung	0.27
83330	Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 1	Subtyp der Störung	0.26 *

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Häufigkeit (/100 000)
168999	Malignes Melanom der Mukosa	Störung	0.26 *
567548	Idiopathisches steroid-resistentes nephrotisches Syndrom	Störung	0.2582
424016	Adenokarzinom des Analkanals	Störung	0.253 *
97279	Insulinom	Störung	0.25
623615	Autoimmune limbische Enzephalitis	Störung	0.25 *
329977	Neuroendokriner Tumor des Appendix, klassischer	Subtyp der Störung	0.25
251627	Oligodendrogliom	Störung	0.25 *
139423	Myelitis, akute transverse, idiopathische	Subtyp der Störung	0.25 *
55880	Chondrosarkom	Störung	0.24 *
668	Osteosarkom	Störung	0.23 *
623626	Paraneoplastische zerebelläre Degeneration	Störung	0.2225 *
1332	Schilddrüsenkarzinom, medulläres	Störung	0.22 *
423786	Magenkarzinom, undifferenziertes	Störung	0.211 *
96253	Cushing-Krankheit	Störung	0.2 *
3392	Tularämie	Störung	0.2 *
100085	Tumor, neuroendokriner, primär hepatischer	Störung	0.2
95455	Stevens-Johnson-Syndrom/toxische epidermale Nekrolyse-Spektrum	Störung	0.19
71211	Neuromyelitis-optica-Spektrum-Störung	Störung	0.1877
183	Eosinophile Granulomatose mit Polyangiitis	Störung	0.18 *
543	Burkitt-Lymphom	Störung	0.17 *
517	Myelomonozytenleukämie, akute	Störung	0.17 *
142	Schilddrüsenkarzinom, anaplastisches	Störung	0.17 *
781	Q-Fieber	Störung	0.16 *
284	Echinokokkose, alveoläre	Störung	0.16 *
251636	Ependymom	Störung	0.16 *
599480	Hämophilie A, erworbene	Störung	0.1505 *
913	Zollinger-Ellison-Syndrom	Störung	0.15 *
86839	Myelodysplastische Neoplasie mit erhöhtem Blastenanteil	Störung	0.15 *
33402	Karzinom, hepatozelluläres, des Kindes	Störung	0.15 *
329918	Glomerulonephritis, membranoproliferative, nicht Immunoglobulin-vermittelte	Subtyp der Störung	0.15 *
363976	Riesenzell-Tumor des Knochens	Störung	0.1404
99867	Thymom	Störung	0.14 *
654	Nephroblastom	Störung	0.14 *
319298	Nierenzellkarzinom, papilläres	Störung	0.14 *
79140	Karzinom, kutanes neuroendokrines	Störung	0.13 *
514	Leukämie, akute monoblastische	Störung	0.13 *
319	Ewing-Sarkom, skelettales	Störung	0.13 *
913	Zollinger-Ellison-Syndrom	Störung	0.125
99915	Maligner Granulosazelltumor des Ovars	Störung	0.12 *
86893	Hodgkin-Lymphom, lymphozytenprädominantes noduläres	Störung	0.12
509	Leptospirose	Störung	0.12 *

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Häufigkeit (/100 000)
324625	Chikungunyafieber	Störung	0.12 *
213716	Plattenepithelkarzinom des Corpus uteri	Störung	0.12 *
213512	Maligner Müllerscher Misch tumor des Ovars	Störung	0.12 *
2086	Optikusgliom	Störung	0.12
204	Creutzfeldt-Jakob-Krankheit, sporadische	Störung	0.118
418959	Plattenepithelkarzinom des Magens	Störung	0.115 *
424002	Plattenepithelkarzinom des Rektums	Störung	0.113 *
616	Medulloblastom	Störung	0.11 *
520	Promyelozytenleukämie, akute	Störung	0.11 *
99967	Liposarkom, myxoides/rundzelliges	Subtyp der Störung	0.1 *
98919	Miller-Fisher-Syndrom	Störung	0.1 *
98845	Klassisches Hodgkin-Lymphom, lymphozytenreiches	Subtyp der Störung	0.1 *
53035	Caroli-Krankheit	Störung	0.1
37553	Andersen-Tawil-Syndrom	Störung	0.1 *
26790	Pseudomyxoma peritonei	Störung	0.1
2382	Lennox-Gastaut-Syndrom	Störung	0.1 *
2314	Hyper-IgE-Syndrom, autosomal-dominantes, durch STAT3-Mangel	Störung	0.1 *
228371	Botulismus, ernährungsbedingter	Subtyp der Störung	0.1 *
1822	Dysplasia epiphysealis hemimelica	Störung	0.1
178475	Wundbotulismus	Subtyp der Störung	0.1 *
131	Budd-Chiari-Syndrom	Störung	0.1
112	Bartter-Syndrom	Störung	0.1 *
86893	Hodgkin-Lymphom, lymphozytenprädominantes noduläres	Störung	0.095 *
75564	Anämie, sideroachrestische, erworbene idiopathische	Störung	0.09 *
251630	Oligodendrogliom, anaplastisches	Störung	0.09 *
1304	Brucellose	Störung	0.09 *
3287	Takayasu-Arteriitis	Störung	0.084 *
375	Antikörper vermittelte Krankheit der glomerulären Basalmembran	Störung	0.08 *
398987	Malignes Teratom des Ovars	Störung	0.07 *
79277	Porphyrie, erythropoetische kongenitale	Störung	0.065 *
86843	Akute Panmyelose mit Myelofibrose	Störung	0.06 *
863	Trichinellose	Störung	0.06 *
213531	Metaplastisches Karzinom der Brust	Störung	0.06 *
99969	Liposarkom, pleomorphes	Subtyp der Störung	0.05 *
86852	B-Zell-Prolymphozytenleukämie	Störung	0.05 *
790	Retinoblastom	Störung	0.05 *
213557	Mammatumor vom Speicheldrüsentyp	Störung	0.05 *
418951	Ösophaguskarzinom, undifferenziertes	Störung	0.044 *
99931	Lungen-Hämosiderose, idiopathische	Störung	0.0425 *
99912	Dysgerminom des Ovars	Störung	0.04 *
98846	Klassisches Hodgkin-Lymphom, lymphozytenarmes	Subtyp der Störung	0.04 *
454714	Plasmazell-Leukämie	Störung	0.04 *
331	Faktor XIII-Mangel, kongenitaler	Störung	0.04 *

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Häufigkeit (/100 000)
300385	Hypophysenkarzinom	Störung	0.04 *
248111	Juvenile Huntington-Krankheit	Störung	0.04 *
168960	Refraktäre Anämie mit Vermehrung von Blasten in Transformation	Störung	0.04 *
357034	Retinoblastom, unilaterales	Subtyp der Störung	0.038 *
83476	West-Nil-Enzephalitis	Störung	0.036 *
2573	Moyamoya-Krankheit	Störung	0.035 *
424996	Plattenepithelkarzinom der Gallenblase und extrahepatischen Gallengänge	Störung	0.032 *
99865	Seminom, spermatozytisches	Störung	0.03 *
46487	Epidermolysis bullosa, erworbene	Störung	0.03 *
33355	Retikuläre Dysgenese	Störung	0.03 *
290	Rötelnembryopathie	Störung	0.03 *
251576	Gliosarkom	Subtyp der Störung	0.03 *
1501	Adrenokortikales Karzinom	Störung	0.03 *
424046	Azinuszellkarzinom des Pankreas	Störung	0.029 *
423994	Plattenepithelkarzinom des Dickdarms	Störung	0.026 *
401920	Hepatozelluläres Karzinom, fibrolamelläres	Störung	0.025 *
329984	Becherzellkarzinoid	Subtyp der Störung	0.025
3299	Tetanus	Störung	0.024 *
424039	Plattenepithelkarzinom des Pankreas	Störung	0.023 *
1267	Botulismus	Störung	0.022 *
99928	Plazentabett-Tumor (PSST)	Störung	0.02 *
98834	Leukämie, akute myeloische, mit Ausreifung	Störung	0.02 *
86850	Myelosarkom	Störung	0.02 *
518	Akute Megakaryoblastenleukämie	Störung	0.02 *
449	Hepatoblastom	Störung	0.02 *
363489	Keimstrang-Stromatumor, testikulärer	Störung	0.02 *
251909	Pineoblastom	Störung	0.02 *
251679	Astroblastom	Störung	0.02 *
251579	Riesenzell-Glioblastom	Subtyp der Störung	0.02 *
1957	Ästhesioneuroblastom	Störung	0.02 *
143	Nebenschilddrüsen-Karzinom	Störung	0.02 *
1183	Opsoklonus-Myoklonus-Syndrom	Störung	0.02 *
424970	Undifferenziertes Karzinom der Leber und intrahepatischen Gallengänge	Störung	0.015 *
31837	Pulmonale veno-okklusive Krankheit	Störung	0.015 *
538	Lymphangioleiomyomatose	Störung	0.0135
79276	Porphyrie, akute intermittierende	Störung	0.013 *
79278	Protoporphyrinurie, erythropoetische, autosomale Form	Störung	0.012 *
424058	Intraduktale papilläre muzinöse Neoplasie des Pankreas	Störung	0.011 *
98833	Leukämie, akute myeloische, ohne Ausreifung	Störung	0.01 *
98832	Leukämie, akute myeloische, mit minimaler Ausreifung	Störung	0.01 *
55881	Adamantinom	Störung	0.01 *
424053	Muzinöses Zystadenokarzinom des Pankreas	Störung	0.01 *
319303	Nierenzellkarzinom, chromophobes	Störung	0.01 *

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Geschätzte Häufigkeit (/100 000)
251899	Choroid-Plexuskarzinom	Störung	0.01 *
251863	Medulloblastom, desmoplastisches/noduläres	Subtyp der Störung	0.01 *
251607	Xanthoastrozytom, pleomorphes	Störung	0.01 *
251598	Astrozytom, protoplasmisches	Subtyp der Störung	0.01 *
251582	Gliomatosis cerebri	Störung	0.01 *
2030	Fibrosarkom	Störung	0.01 *
180234	Keimzelltumor, gemischter	Störung	0.01 *
180226	Embryonales Karzinom	Störung	0.01 *
168966	Komposit-Lymphom	Störung	0.01 *
424975	Plattenepithelkarzinom der Leber und intrahepatischen Gallengänge	Störung	0.009 *
79473	Porphyria variegata	Störung	0.008 *
423968	Plattenepithelkarzinom des Dünndarms	Störung	0.008 *
284343	DICER1-Tumorprädispositionssyndrom	Störung	0.007
356	Gerstmann-Sträussler-Scheinker-Syndrom	Störung	0.0055
97280	Glucagonom	Störung	0.005 *
418945	Ösophaguskarzinom vom Speicheldrüsentyp	Störung	0.004 *
424065	Solides pseudopapilläres Karzinom des Pankreas	Störung	0.003 *
97283	Somatostatinom	Störung	0.0025 *
424982	Biliäres Zystadenokarzinom der Leber	Störung	0.002 *
424080	Undifferenziertes Karzinom des Pankreas mit osteoklastenähnlichen Riesenzellen	Störung	0.001 *

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

Liste der Krankheiten sortiert nach Anzahl veröffentlichter Fälle oder Familien

Anzahl veröffentlichter Fälle

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
319218	Ebola hämorrhagisches Fieber	Störung	28220 Fall (Fälle)
227972	Toxisches Öl-Syndrom	Störung	20000 Fall (Fälle)
454745	Kuru	Störung	2700 Fall (Fälle)
50918	Kikuchi-Fujimoto-Krankheit	Störung	1052 Fall (Fälle)
2309	Pachyonychia congenita	Störung	1000 Fall (Fälle)
158014	Rosaï-Dorfman-Krankheit	Störung	1000 Fall (Fälle)
64	Alström-Syndrom	Störung	950 Fall (Fälle)
454836	Vogelgrippe	Störung	826 Fall (Fälle)
83312	Rickettsienpocken	Störung	800 Fall (Fälle)
1359	Carney-Komplex	Störung	750 Fall (Fälle)
840	Syringocystadenoma papilliferum	Störung	730 Fall (Fälle)
71276	Silent-sinus-Syndrom	Störung	558 Fall (Fälle)
99825	Nipah-Viruskrankheit	Störung	556 Fall (Fälle)
99826	Marburg hämorrhagisches Fieber	Störung	500 Fall (Fälle)
79282	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cbl C	Subtyp der Störung	500 Fall (Fälle)
73256	Neurozytom, zentrales	Störung	500 Fall (Fälle)
69077	Rhabdoidtumor	Störung	500 Fall (Fälle)
530	Lipoidproteinose	Störung	500 Fall (Fälle)
42642	PFAPA-Syndrom	Störung	500 Fall (Fälle)
35687	Erdheim-Chester-Krankheit	Störung	500 Fall (Fälle)
3261	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom	Störung	500 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
2930	Cronkhite-Canada-Syndrom	Störung	500 Fall (Fälle)
26	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie	Störung	500 Fall (Fälle)
2138	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XX, ovotestikuläre	Störung	500 Fall (Fälle)
167	Chédiak-Higashi-Syndrom	Störung	500 Fall (Fälle)
85448	Agel-Amyloidose	Störung	475 Fall (Fälle)
79312	Methylmalonazidämie, Vitamin B12-resistente, Typ mut-	Subtyp der Störung	450 Fall (Fälle)
22	Succinat-Semialdehyd-Dehydrogenase-Mangel	Störung	450 Fall (Fälle)
79501	Palmoplantarkeratose, punktierte, Typ I	Störung	437 Fall (Fälle)
411593	Antiinsulinantikörper-Syndrom	Störung	404 Fall (Fälle)
662	Gelbe-Nägel-Syndrom	Störung	400 Fall (Fälle)
649	Norrie-Syndrom	Störung	400 Fall (Fälle)
352540	Osteomalazie, onkogene	Störung	400 Fall (Fälle)
35125	Syndrom des epidermalen Naevus	Störung	400 Fall (Fälle)
3348	Tracheobronchopathia osteochondroplastica	Störung	400 Fall (Fälle)
2909	Rothmund-Thomson-Syndrom	Störung	400 Fall (Fälle)
100025	Alpha-Schwerkettenkrankheit	Subtyp der Störung	400 Fall (Fälle)
974	Adams-Oliver-Syndrom	Störung	398 Fall (Fälle)
238606	Tremor, orthostatischer primärer	Störung	390 Fall (Fälle)
83453	Vulvovagina-Gingiva-Syndrom	Störung	380 Fall (Fälle)
96170	Emanuel-Syndrom	Störung	350 Fall (Fälle)
85458	Amyloidangiopathie, zerebrale	Störung	350 Fall (Fälle)
64741	Pulmonales Blastom	Störung	350 Fall (Fälle)
3269	Radio-ulnare Synostose, isolierte kongenitale	Störung	350 Fall (Fälle)
2968	Leukozytenadhäsionsdefekt	Störung	350 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
59	Allan-Herndon-Dudley-Syndrom	Störung	320 Fall (Fälle)
838	Susac-Syndrom	Störung	304 Fall (Fälle)
99147	Von-Willebrand-Syndrom, erworbenes	Störung	300 Fall (Fälle)
83469	Rundzelltumor, desmoplastischer	Störung	300 Fall (Fälle)
73	Gorham-Stout-Krankheit	Störung	300 Fall (Fälle)
570	Moebius-Syndrom	Störung	300 Fall (Fälle)
525	Lichen planopilaris	Störung	300 Fall (Fälle)
51608	Arterienkalzifikation, generalisierte infantile	Störung	300 Fall (Fälle)
501	Lafora-Krankheit	Störung	300 Fall (Fälle)
482	Kimura-Krankheit	Störung	300 Fall (Fälle)
42775	PHACE-Syndrom	Störung	300 Fall (Fälle)
41	Dyschromatosis symmetrica hereditaria	Störung	300 Fall (Fälle)
3347	Mounier-Kühn-Syndrom	Störung	300 Fall (Fälle)
309025	Mevalonatkinase-Mangel	Störung	300 Fall (Fälle)
3071	Costello-Syndrom	Störung	300 Fall (Fälle)
247245	Superfizielle Siderose	Störung	300 Fall (Fälle)
237	Urethra-Duplikation	Störung	300 Fall (Fälle)
2330	Kasabach-Merritt-Syndrom	Störung	300 Fall (Fälle)
228302	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel, myopathische Form	Subtyp der Störung	300 Fall (Fälle)
220	Denys-Drash-Syndrom	Störung	300 Fall (Fälle)
2092	Hypoplasie, fokale dermale	Störung	300 Fall (Fälle)
206569	Immunvermittelte nekrotisierende Myopathie	Störung	300 Fall (Fälle)
184	Cherubismus	Störung	300 Fall (Fälle)
157	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel	Störung	300 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
1556	Cutis marmorata teleangiectatica congenita	Störung	300 Fall (Fälle)
1467	Cogan-Syndrom	Störung	300 Fall (Fälle)
1340	Kardio-fazio-kutanes Syndrom	Störung	300 Fall (Fälle)
1328	Camurati-Engelmann-Syndrom	Störung	300 Fall (Fälle)
125	Bloom-Syndrom	Störung	300 Fall (Fälle)
500	Noonan-Syndrom mit multiplen Lentiginen	Störung	296 Fall (Fälle)
363549	Akute Enzephalopathie mit biphasischen Krämpfen und spät reduzierter Diffusion	Störung	283 Fall (Fälle)
599373	STXBP1-abhängige Enzephalopathie	Störung	282 Fall (Fälle)
2070	Gastroenteritis, eosinophile	Störung	280 Fall (Fälle)
566943	Mueller-Weiss-Syndrom	Störung	277 Fall (Fälle)
137667	Kapilläre Fehlbildung - arteriovenöse Fehlbildung	Störung	261 Fall (Fälle)
98954	Meesmann-Hornhautdystrophie	Störung	250 Fall (Fälle)
90283	Lupus erythematoses tumidus	Störung	250 Fall (Fälle)
77258	Tricho-rhino-phalangeales Syndrom Typ 1	Störung	250 Fall (Fälle)
397596	Aktivierendes PIK3-delta-Syndrom	Störung	250 Fall (Fälle)
373	Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom	Störung	250 Fall (Fälle)
2908	Kindler Epidermolysis bullosa	Störung	250 Fall (Fälle)
221074	Marchiafava-Bignami-Krankheit	Störung	250 Fall (Fälle)
167635	Skleromyxödem	Störung	250 Fall (Fälle)
163634	Maffucci-Syndrom	Störung	250 Fall (Fälle)
100006	Abeta-Amyloidose vom holländischen Typ	Subtyp der Störung	250 Fall (Fälle)
199318	Mikrodeletionssyndrom 15q13.3	Störung	246 Fall (Fälle)
2710	Dysplasie, okulo-dento-digitale	Störung	243 Fall (Fälle)
464453	Methämoglobinämie, erworbene	Störung	242 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
169105	Good-Syndrom	Störung	241 Fall (Fälle)
99642	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Handigodu	Störung	234 Fall (Fälle)
2241	Megazystis-Mikrokolon-intestinale Hypoperistaltik-Syndrom	Störung	230 Fall (Fälle)
1708	Mosaik-Trisomie 16	Störung	226 Fall (Fälle)
65285	Lhermitte-Duclos-Krankheit	Störung	220 Fall (Fälle)
1727	22q11.2-Duplikationssyndrom	Störung	216 Fall (Fälle)
2796	Pachydermoperiostose	Störung	204 Fall (Fälle)
2510	Mikro-Syndrom	Störung	203 Fall (Fälle)
33364	Trichothiodystrophie	Störung	201 Fall (Fälle)
99050	Pulmonalarterie, der Aorta entstammend	Störung	200 Fall (Fälle)
97360	Robinow-Syndrom	Störung	200 Fall (Fälle)
901	Wells-Syndrom	Störung	200 Fall (Fälle)
847	Alpha-Thalassämie-X-chromosomale Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	200 Fall (Fälle)
79277	Porphyrie, erythropoetische kongenitale	Störung	200 Fall (Fälle)
79255	GM1-Gangliosidose Typ 1	Subtyp der Störung	200 Fall (Fälle)
75563	Anämie, sideroblastische, X-chromosomale	Störung	200 Fall (Fälle)
679	Papulose, atrophische maligne	Subtyp der Störung	200 Fall (Fälle)
66630	Pseudoarthrose der Klavikula, kongenitale	Störung	200 Fall (Fälle)
599490	Faktor V-Mangel, erworbener	Störung	200 Fall (Fälle)
575	Muckle-Wells-Syndrom	Störung	200 Fall (Fälle)
565612	Triglycerid-Speicher-Kardiomyovaskulopathie	Störung	200 Fall (Fälle)
559	Marinesco-Sjögren-Syndrom	Störung	200 Fall (Fälle)
523	Hereditäre Leiomyomatose mit Nierenzellkrebs	Störung	200 Fall (Fälle)
48686	Primäres Effusionslymphom	Störung	200 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
48652	Phelan-McDermid-Syndrom	Störung	200 Fall (Fälle)
48377	Dermatose, pustulöse subkorneale	Störung	200 Fall (Fälle)
457	Harlekin-Ichthyose	Störung	200 Fall (Fälle)
414	Atrophia gyrata der Chorioidea und Retina	Störung	200 Fall (Fälle)
343	Hyperimmunglobulinämie D mit Rückfallfieber	Subtyp der Störung	200 Fall (Fälle)
317	Erythrokeratoderma variabilis	Störung	200 Fall (Fälle)
306516	Primäre Hypomagnesiämie mit Hyperkalziurie und Nephrokalzinose	Störung	200 Fall (Fälle)
302	Epidermodysplasia verruciformis, hereditäre	Störung	200 Fall (Fälle)
289494	4H-Leukodystrophie	Störung	200 Fall (Fälle)
2616	3M-Syndrom	Störung	200 Fall (Fälle)
261183	Mikrodeletionssyndrom 15q11.2	Störung	200 Fall (Fälle)
221016	Rothmund-Thomson-Syndrom Typ 2	Subtyp der Störung	200 Fall (Fälle)
220407	Systemische Sklerose, limitierte	Subtyp der Störung	200 Fall (Fälle)
2088	Fanconi-Bickel-Syndrom	Störung	200 Fall (Fälle)
199267	Fibromatose, digitale infantile	Störung	200 Fall (Fälle)
1986	Gollop-Wolfgang-Komplex	Störung	200 Fall (Fälle)
1980	Striopallidodentate Kalzinose, bilaterale	Störung	200 Fall (Fälle)
193	Cohen-Syndrom	Störung	200 Fall (Fälle)
1540	Jackson-Weiss-Syndrom	Störung	200 Fall (Fälle)
139436	Retikulohistiozytose, multizentrische	Störung	200 Fall (Fälle)
137867	Motoneuron-Krankheit Madras	Störung	200 Fall (Fälle)
1300	Popliteales Pterygium-Syndrom, autosomal-dominantes	Störung	200 Fall (Fälle)
1063	Hämangiom, büschelartiges	Störung	200 Fall (Fälle)
1059	Blue rubber bleb-Naevus	Störung	200 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
627	Nance-Horan-Syndrom	Störung	196 Fall (Fälle)
402035	Eosinophile Kolitis	Störung	196 Fall (Fälle)
37042	Immundysregulation-Polyendokrinopathie-Enteropathie-Syndrom, X-chromosomales	Störung	195 Fall (Fälle)
699	Pearson-Syndrom	Störung	194 Fall (Fälle)
28	Methylmalonazidämie, Vitamin B12-sensibel	Störung	192 Fall (Fälle)
1465	Coffin-Siris-Syndrom	Störung	190 Fall (Fälle)
293381	Rezidivierende Epithelerosions-Dystrophie	Störung	186 Fall (Fälle)
31150	Tangier-Krankheit	Störung	185 Fall (Fälle)
757	Pseudohypoaldosteronismus Typ 2	Störung	180 Fall (Fälle)
319552	Suszeptibilität für Mykobakterien durch kompletten IL12RB1-Defekt	Störung	180 Fall (Fälle)
254509	Botulismus, iatrogen	Subtyp der Störung	180 Fall (Fälle)
2237	Hypoparathyreoidismus-sensorineurale Schwerhörigkeit-Nierendysplasie-Syndrom	Störung	180 Fall (Fälle)
1475	Renales-Kolobom-Syndrom	Störung	180 Fall (Fälle)
572	Immundefekt durch MHC Klasse II-Expressionsdefekt	Störung	179 Fall (Fälle)
98960	Thiel-Behnke-Hornhautdystrophie	Störung	173 Fall (Fälle)
576278	SATB2-assoziiertes Syndrom	Störung	171 Fall (Fälle)
97685	Mikrodeletionssyndrom 17q11	Subtyp der Störung	170 Fall (Fälle)
60040	Megalocephalie-Kapillarfehlbildungen-Polymikrogyrie-Syndrom	Störung	170 Fall (Fälle)
48431	Kongenitale Katarakt-Gesichtsdysmorphie-Neuropathie-Syndrom	Störung	170 Fall (Fälle)
324636	Erythrozytenautosensibilisierung	Störung	170 Fall (Fälle)
252212	Triton-Tumor, maligner	Subtyp der Störung	170 Fall (Fälle)
1713	Mikroduplikationssyndrom 17p11.2	Störung	170 Fall (Fälle)
1459	Zöliakie-Epilepsie-zerebrale Verkalkungen-Syndrom	Störung	170 Fall (Fälle)
2332	KBG-Syndrom	Störung	164 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
96121	Mikroduplikationssyndrom 7q11.23	Störung	163 Fall (Fälle)
261243	Mikroduplikationssyndrom 16p13.11	Störung	162 Fall (Fälle)
349	Fukosidose	Störung	161 Fall (Fälle)
589618	Dystonie 28	Störung	160 Fall (Fälle)
1522	Dysplasie, kranio-metaphysäre	Störung	160 Fall (Fälle)
2065	Galloway-Mowat-Syndrom	Störung	159 Fall (Fälle)
585	Sulfatase-Mangel, multipler	Störung	154 Fall (Fälle)
300324	B-Zell Lymphozytose, persistente polyklonale	Störung	154 Fall (Fälle)
93164	Pseudohypoaldosteronismus, transienter	Störung	152 Fall (Fälle)
84142	Isaacs-Syndrom	Störung	150 Fall (Fälle)
79259	Glykogenose Typ 1b	Subtyp der Störung	150 Fall (Fälle)
71518	Torticollis, benigner paroxysmaler, des Kindesalters	Störung	150 Fall (Fälle)
71274	Peritoneale Leiomyomatose, disseminierte	Störung	150 Fall (Fälle)
52503	Kreatin-Transporter-Mangel, X-chromosomaler	Störung	150 Fall (Fälle)
498474	Hyaline Fibromatose-Syndrom	Störung	150 Fall (Fälle)
381	Griscelli-Syndrom	Störung	150 Fall (Fälle)
37748	Schnitzler-Syndrom	Störung	150 Fall (Fälle)
35069	Infantile neuroaxonale Dystrophie	Störung	150 Fall (Fälle)
347	Frasier-Syndrom	Störung	150 Fall (Fälle)
3467	Xanthinurie, hereditäre	Störung	150 Fall (Fälle)
329481	Lipoprotein-Glomerulopathie	Störung	150 Fall (Fälle)
3265	Synostose, humero-radiale isolierte	Störung	150 Fall (Fälle)
3197	Hyperekplexie, hereditäre	Störung	150 Fall (Fälle)
314777	Hypophysenadenom, isoliertes familiäres	Störung	150 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
3103	Roberts-Syndrom	Störung	150 Fall (Fälle)
284454	Retinopathie, akute äußere okkulte zonale	Störung	150 Fall (Fälle)
28378	Tyrosinämie Typ 2	Störung	150 Fall (Fälle)
2637	Kleinwuchs, mikrozephaler osteodysplastischer primordialer, Typ II	Störung	150 Fall (Fälle)
2576	Mulibrey-Kleinwuchs	Störung	150 Fall (Fälle)
236	Duplikation 9p partial	Störung	150 Fall (Fälle)
226	Dihydropteridinreduktase-Mangel	Subtyp der Störung	150 Fall (Fälle)
2108	Hallermann-Streiff-Syndrom	Störung	150 Fall (Fälle)
2048	Foix-Chavany-Marie-Syndrom	Störung	150 Fall (Fälle)
188	Capillary-Leak-Syndrom, systemisches	Störung	150 Fall (Fälle)
168816	Peritonealmesotheliom, zystisches	Störung	150 Fall (Fälle)
1590	Distale Deletion 13q	Störung	150 Fall (Fälle)
140944	CLOVE-Syndrom	Störung	150 Fall (Fälle)
139411	Carney-Trias (Triade)	Störung	150 Fall (Fälle)
1297	Branchio-okulo-faziales Syndrom	Störung	150 Fall (Fälle)
135	CACH-Syndrom	Störung	148 Fall (Fälle)
398166	Fokale faziale dermale Dysplasie	Störung	147 Fall (Fälle)
457083	Splenogonadale Fusion, isolierte	Störung	145 Fall (Fälle)
166113	Bazex-Syndrom	Störung	145 Fall (Fälle)
113	Bazex-Dupré-Christol-Syndrom	Störung	143 Fall (Fälle)
90003	Pseudotumor der Leber, inflammatorischer	Störung	140 Fall (Fälle)
83450	Odontodysplasie, regionale	Störung	140 Fall (Fälle)
79314	L-2-Hydroxy-Glutarazidurie	Störung	140 Fall (Fälle)
35708	Aromatische-L-Aminosäuredecarboxylase-Mangel	Störung	140 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
2290	Mikrovillöse Einschluss-Krankheit	Störung	137 Fall (Fälle)
1830	Knochendysplasie, immuno-ossäre, Typ Schimke	Störung	133 Fall (Fälle)
834	Sialinsäure-Speicherkrankheit	Störung	130 Fall (Fälle)
3400	Aorto-ventrikulärer Tunnel	Störung	130 Fall (Fälle)
291	Varizellen-Syndrom, kongenitales	Störung	130 Fall (Fälle)
178307	Retikuläre Hyperpigmentierung vom Typ Kitamura	Störung	130 Fall (Fälle)
800	Schwartz-Jampel-Syndrom	Störung	129 Fall (Fälle)
98920	Spinale Muskelatrophie mit Atemnot Typ 1	Störung	128 Fall (Fälle)
3138	Ulna-Mamma-Syndrom	Störung	128 Fall (Fälle)
137898	Leukoenzephalopathie mit Hirnstamm- und Rückenmarkbeteiligung - Laktaterhöhung	Störung	127 Fall (Fälle)
650	LCAT-Mangel	Störung	125 Fall (Fälle)
2855	Perrault-Syndrom	Störung	124 Fall (Fälle)
93583	Thrombotisch-thrombozytopenische Purpura, kongenitale Form	Subtyp der Störung	123 Fall (Fälle)
1305	Feingold-Syndrom	Störung	123 Fall (Fälle)
597746	Blepharophimose-Intelligenzminderung-Syndrom, Typ SBBYS/genitopatellares Überlappungs-Syndrom	Störung	122 Fall (Fälle)
3047	Blepharophimose-Intelligenzminderung-Syndrom Typ SBBYS	Störung	122 Fall (Fälle)
90117	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, Typ Okinawa	Störung	120 Fall (Fälle)
440727	Kombiniertes Hamartom der Retina und des retinalen Pigmentepithels	Störung	120 Fall (Fälle)
391641	Feingold-Syndrom Typ 1	Subtyp der Störung	120 Fall (Fälle)
163	Hereditäre Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom	Störung	120 Fall (Fälle)
100026	Gamma-Schwerkettenkrankheit	Subtyp der Störung	120 Fall (Fälle)
1571	Knobloch-Syndrom	Störung	119 Fall (Fälle)
261272	Mikroduplikationssyndrom 17q12	Störung	118 Fall (Fälle)
84064	Diarrhoe, syndromale	Störung	116 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
98967	Schnyder-Hornhautdystrophie	Störung	115 Fall (Fälle)
48918	Myositis, fokale	Störung	115 Fall (Fälle)
1001	Mikrodeletionssyndrom 2q37	Störung	115 Fall (Fälle)
293181	Maligne migrierende Partialepilepsie des Kindes	Störung	114 Fall (Fälle)
261494	Kleefstra-Syndrom	Störung	114 Fall (Fälle)
420584	Postaxiale Polydaktylie-vordere Hypophysenanomalien-Gesichtsdysmorphien-Syndrom	Störung	112 Fall (Fälle)
415	Hyperornithinämie-Hyperammonämie-Homocitrullinurie-Syndrom	Störung	111 Fall (Fälle)
31043	Familiäre Hypomagnesiämie mit Hyperkalziurie und Nephrokalzinose ohne schwere Augenbeteiligung	Subtyp der Störung	110 Fall (Fälle)
97229	Riboflavin-Transporter-Defizienz	Störung	109 Fall (Fälle)
46627	Char-Syndrom	Störung	109 Fall (Fälle)
79113	Mandibulo-faziale Dysostose-Mikrozephalie-Syndrom	Störung	107 Fall (Fälle)
86909	Myoklonusepilepsie des Kindesalters	Störung	106 Fall (Fälle)
537072	PLG-assoziiertes hereditäres Angioödem mit normalem C1-INH	Subtyp der Störung	105 Fall (Fälle)
261265	Mikrodeletionssyndrom 17q12	Störung	103 Fall (Fälle)
79477	Griscelli-Syndrom Typ 2	Subtyp der Störung	102 Fall (Fälle)
3342	Arterial-Tortuosity-Syndrom	Störung	102 Fall (Fälle)
488239	Neuroretinopathie, akute makuläre	Störung	101 Fall (Fälle)
99880	Hyperparathyreoidismus-Kiefertumor-Syndrom (HPT-JT)	Störung	100 Fall (Fälle)
99063	Shone-Komplex	Störung	100 Fall (Fälle)
99015	Spastische Paraplegie Typ 2	Störung	100 Fall (Fälle)
981	Fehlen der Arteria carotis interna	Störung	100 Fall (Fälle)
96095	Mikroduplikationssyndrom 3q26	Störung	100 Fall (Fälle)
955	Hajdu-Cheney-Syndrom	Störung	100 Fall (Fälle)
94087	Pannikulitis, histiozytäre zytophagische	Störung	100 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
91136	Erworbenes monoklonales Ig-Leichtketten-assoziiertes Fanconi-Syndrom	Störung	100 Fall (Fälle)
89937	Rachitis, hypophosphatämische, autosomal-dominante	Störung	100 Fall (Fälle)
898	Wagner-Krankheit	Störung	100 Fall (Fälle)
897	Waardenburg-Shah-Syndrom	Störung	100 Fall (Fälle)
869	Triple-A-Syndrom	Störung	100 Fall (Fälle)
86813	Chorioretinale Degeneration, helikoid-peripapilläre	Störung	100 Fall (Fälle)
833	Enzephalopathie durch Sulfioxidase-Mangel	Störung	100 Fall (Fälle)
79493	Brooke-Spiegler-Syndrom	Störung	100 Fall (Fälle)
79409	Epidermolysis bullosa inversa, dystrophe, rezessive	Störung	100 Fall (Fälle)
79403	Junktionale Epidermolysis bullosa mit Pylorusatresie	Störung	100 Fall (Fälle)
75326	Familiäre isolierte Tortuosität der Netzhautarterien	Störung	100 Fall (Fälle)
746	Defekt des mitochondrialen trifunktionalen Proteins	Störung	100 Fall (Fälle)
724	Pneumonie, eosinophile idiopathische, akute Form	Störung	100 Fall (Fälle)
71517	Dystonie-Parkinsonismus mit rapidem Beginn	Störung	100 Fall (Fälle)
71279	CANOMAD-Syndrom	Störung	100 Fall (Fälle)
709	Peters plus-Syndrom	Störung	100 Fall (Fälle)
672	Pallister-Hall-Syndrom	Störung	100 Fall (Fälle)
65748	Multiple selbstheilende squamöse Epitheliome	Störung	100 Fall (Fälle)
617916	Diffuse idiopathische pulmonale neuroendokrine Zellhyperplasie	Störung	100 Fall (Fälle)
604680	Symptomatische Form der X-chromosomalen zentronukleären Myopathie bei weiblichen Anlageträgerinnen	Störung	100 Fall (Fälle)
59315	Rhombenzephalosynapsis	Störung	100 Fall (Fälle)
59306	McLeod Neuro-Akanthozytose-Syndrom	Störung	100 Fall (Fälle)
538934	X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom durch XIAP-Mangel	Störung	100 Fall (Fälle)
538931	X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom durch SAP-	Störung	100 Fall

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
	Mangel		(Fälle)
504476	Zerebelläre Ataxie-Neuropathie-bilaterale vestibuläre Areflexie-Syndrom	Störung	100 Fall (Fälle)
502	Tricho-rhino-phalangeales-Syndrom Typ 2	Störung	100 Fall (Fälle)
477	KID-Syndrom	Störung	100 Fall (Fälle)
45	Adenosinmonophosphat-Desaminase-Mangel	Störung	100 Fall (Fälle)
371	Glykogenose Typ 7	Störung	100 Fall (Fälle)
352723	Chédiak-Higashi-Syndrom, attenuiertes	Störung	100 Fall (Fälle)
351	Galaktosialidose	Störung	100 Fall (Fälle)
3344	Weismann-Netter-Syndrom	Störung	100 Fall (Fälle)
332	Intrinsic-Faktor-Mangel, kongenitaler	Störung	100 Fall (Fälle)
3319	Angeborene amegakaryozytäre Thrombozytopenie	Störung	100 Fall (Fälle)
33110	Agammaglobulinämie, autosomal-rezessive	Subtyp der Störung	100 Fall (Fälle)
3107	Robinow-Syndrom, autosomal-dominantes	Subtyp der Störung	100 Fall (Fälle)
30924	Primäre Hypomagnesiämie mit sekundärer Hypokalzämie	Störung	100 Fall (Fälle)
306741	Hemidystonie-Hemiatrophie-Syndrom	Störung	100 Fall (Fälle)
2882	Sitosterolämie	Störung	100 Fall (Fälle)
279934	Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom, hepatozerebrale Form durch DGUOK-Mangel	Störung	100 Fall (Fälle)
2785	Osteopetrose mit renaler tubulärer Azidose	Störung	100 Fall (Fälle)
2780	Osteopathia striata - kraniale Sklerose	Störung	100 Fall (Fälle)
274	Bernard-Soulier-Syndrom	Störung	100 Fall (Fälle)
2704	Urofaziales Syndrom	Störung	100 Fall (Fälle)
2697	Arthrogrypose-Nierenfunktionsstörung-Cholestase-Syndrom	Störung	100 Fall (Fälle)
2632	Kleinwuchs, mesomeler, Typ Langer	Störung	100 Fall (Fälle)
261476	Mikrodeletionssyndrom Xp21	Störung	100 Fall (Fälle)
254478	Lichen planus pemphigoides	Störung	100 Fall

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
			(Fälle)
251295	Pigmentierte paravenöse retinochoroidale Atrophie	Störung	100 Fall (Fälle)
2478	Megalenzephalie Leukoenzephalopathie mit subkortikalen Zysten	Störung	100 Fall (Fälle)
245	Nager-Syndrom	Störung	100 Fall (Fälle)
2414	Lymphangiektasie, pulmonale, kongenitale	Störung	100 Fall (Fälle)
239	Dyggve-Melchior-Clausen-Syndrom	Störung	100 Fall (Fälle)
238769	Mikrodeletionssyndrom 1q44	Störung	100 Fall (Fälle)
2363	Lakrimo-aurikulo-dento-digitales Syndrom	Störung	100 Fall (Fälle)
2342	Haim-Munk-Syndrom	Störung	100 Fall (Fälle)
2222	Hypertrichosis lanuginosa, kongenitale	Störung	100 Fall (Fälle)
221008	Rothmund-Thomson-Syndrom Typ 1	Subtyp der Störung	100 Fall (Fälle)
209905	Hirn-Lunge-Schilddrüsen-Syndrom	Störung	100 Fall (Fälle)
2053	Freeman-Sheldon-Syndrom	Störung	100 Fall (Fälle)
199282	Harlequin-Syndrom	Störung	100 Fall (Fälle)
199241	Hämangiomatose, kapilläre pulmonale	Störung	100 Fall (Fälle)
1929	Rasmussen-Enzephalitis	Störung	100 Fall (Fälle)
1826	Dysplasie, fronto-metaphysäre	Störung	100 Fall (Fälle)
168569	H-Syndrom	Störung	100 Fall (Fälle)
166305	Krämpfe, benigne infantile, assoziiert mit milder Gastroenteritis	Störung	100 Fall (Fälle)
1507	Robinow-Syndrom, autosomal-rezessives	Subtyp der Störung	100 Fall (Fälle)
1446	Ringchromosom-22-Syndrom	Störung	100 Fall (Fälle)
140957	Makrothrombozytopenie, autosomal-dominante	Störung	100 Fall (Fälle)
14	Abetalipoproteinämie	Störung	100 Fall (Fälle)
137675	Kardiomyopathie, histiozytoide	Störung	100 Fall (Fälle)
1310	Caffey-Krankheit	Störung	100 Fall

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
			(Fälle)
1221	Cheilitis glandularis	Störung	100 Fall (Fälle)
927	Hyperammonämie durch N-Acetylglutamat-Synthetase-Mangel	Störung	99 Fall (Fälle)
329211	Vitreoretinopathie, inflammatorische neovaskuläre, autosomal-dominante	Störung	99 Fall (Fälle)
589547	GRIN2B-assoziierte Entwicklungsverzögerung mit Intelligenzminderung und Autismus-Spektrum-Störung	Störung	98 Fall (Fälle)
2670	Pierson-Syndrom	Störung	98 Fall (Fälle)
75381	Makuladystrophie, zystoide	Störung	97 Fall (Fälle)
363447	Proximale spinale Muskelatrophie mit Beginn im Kindesalter, autosomal-dominant	Störung	97 Fall (Fälle)
333	Farber-Krankheit	Störung	96 Fall (Fälle)
293987	Syndrom der schnell einsetzenden Adipositas im Kindesalter mit hypothalamischer Dysfunktion, Hypoventilation und autonomer Dysregulation	Störung	96 Fall (Fälle)
599513	Faktor XIII-Mangel, erworbener	Störung	95 Fall (Fälle)
52368	Mohr-Tranebjaerg-Syndrom	Störung	91 Fall (Fälle)
2671	Neu-Laxova-Syndrom	Störung	91 Fall (Fälle)
742	Prolidase-Mangel	Störung	90 Fall (Fälle)
53719	Wyburn-Mason-Syndrom	Störung	90 Fall (Fälle)
498228	Phylloidtumor der Prostata	Störung	90 Fall (Fälle)
2473	McKusick-Kaufman-Syndrom	Störung	90 Fall (Fälle)
1885	Ectopia lentis, isolierte	Störung	90 Fall (Fälle)
157846	Neuroferritinopathie	Störung	90 Fall (Fälle)
1642	Distale Deletion 9p	Störung	89 Fall (Fälle)
96147	Kleefstra-Syndrom durch Mikrodeletion 9q34	Subtyp der Störung	86 Fall (Fälle)
1738	Trisomie 4p	Störung	85 Fall (Fälle)
34587	Glykogenose Typ IIb	Störung	84 Fall (Fälle)
3403	Uhl-Anomalie	Störung	84 Fall (Fälle)
319182	Wiedemann-Steiner-Syndrom	Störung	84 Fall (Fälle)
254519	Kagami-Ogata-Syndrom	Störung	84 Fall (Fälle)
599495	Faktor VII-Mangel, erworbener	Störung	83 Fall (Fälle)
98961	Reis-Bücklers-Hornhautdystrophie	Störung	81 Fall (Fälle)
79133	Dysplasie, dermale faziale fokale, Typ I	Subtyp der Störung	81 Fall (Fälle)
2635	Metatrope Dysplasie	Störung	81 Fall (Fälle)
98769	Ataxie, spinocerebelläre, Typ 15/16	Störung	80 Fall (Fälle)
950	Akrodysostose	Störung	80 Fall (Fälle)
79315	D-2-Hydroxy-Glutarazidurie	Störung	80 Fall (Fälle)
51188	Ethylmalonsäure-Enzephalopathie	Störung	80 Fall (Fälle)
49827	Thiamin-responsive megaloblastäre Anämie mit Diabetes mellitus und sensorineuraler Schwerhörigkeit	Störung	80 Fall (Fälle)
49	Penisagenesie	Störung	80 Fall (Fälle)
382	Guanidinoacetat-Methyltransferase-Mangel	Störung	80 Fall (Fälle)
3152	Sklerosteose	Störung	80 Fall (Fälle)
314404	Syndrom der autosomal-dominanten zerebellären Ataxie	Störung	80 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
	mit Schwerhörigkeit und Narkolepsie		
238569	Immun-Dysregulation-inflammatorische Darmerkrankung-Arthritis-rezidivierende Infekte-Syndrom	Störung	80 Fall (Fälle)
231401	Alpha-Thalassämie-myelodysplastisches Syndrom	Störung	80 Fall (Fälle)
1935	Enzephalopathie, frühkindliche myoklonische	Störung	80 Fall (Fälle)
1440	Ringchromosom-14-Syndrom	Störung	80 Fall (Fälle)
599501	Faktor X-Mangel, erworbener	Störung	77 Fall (Fälle)
352577	Bainbridge-Ropers-Syndrom	Störung	77 Fall (Fälle)
2396	Lipomatose, enzephalo-kranio-kutane	Störung	77 Fall (Fälle)
457193	Autosomal-dominante Intelligenzminderung-kraniofaziale Anomalien-Herzfehler-Syndrom	Störung	76 Fall (Fälle)
592564	GNAO1-assoziierte Entwicklungsverzögerung-Krampfanfälle-Bewegungsstörungsspektrum	Störung	75 Fall (Fälle)
320406	Spastische Paraplegie-Optikusatrophy-Neuropathie-Syndrom	Störung	75 Fall (Fälle)
238722	Spiegelbewegungen, familiäre kongenitale	Störung	75 Fall (Fälle)
209981	IRIDA-Syndrom	Störung	75 Fall (Fälle)
1393	Zerebro-kosto-mandibuläres Syndrom	Störung	75 Fall (Fälle)
79230	Hämochromatose, HJV oder HAMP-assoziierte	Störung	74 Fall (Fälle)
561	Marshall-Smith-Syndrom	Störung	74 Fall (Fälle)
659	Mutilierende Palmoplantarkeratose mit periorifizierten keratotischen Plaques	Störung	73 Fall (Fälle)
622	Homocystinurie ohne Methylmalonazidurie	Störung	73 Fall (Fälle)
760	Purin-Nukleosid-Phosphorylase-Mangel	Störung	72 Fall (Fälle)
2196	Primäre Hypomagnesiämie mit Hyperkalziurie, Nephrokalzinose und schwerer Augenbeteiligung	Subtyp der Störung	72 Fall (Fälle)
90280	Chilblain-Lupus	Störung	70 Fall (Fälle)
79293	LCAT-Mangel, familiärer	Subtyp der Störung	70 Fall (Fälle)
79257	GM1-Gangliosidose Typ 3	Subtyp der Störung	70 Fall (Fälle)
65759	Carpenter-Syndrom	Störung	70 Fall (Fälle)
530983	Lamb-Shaffer-Syndrom	Störung	70 Fall (Fälle)
404546	DITRA	Störung	70 Fall (Fälle)
369891	Entwicklungsverzögerung-Gesichtsdysmorphien-Syndrom durch MED13L-Mangel	Störung	70 Fall (Fälle)
357043	Amyotrophe Lateralsklerose Typ 4	Störung	70 Fall (Fälle)
3310	Tetrasomie 9p	Störung	70 Fall (Fälle)
32	Glutathionsynthetase-Mangel	Störung	70 Fall (Fälle)
2701	Noonan-ähnliches Syndrom mit lockem Anagenhaar	Störung	70 Fall (Fälle)
2484	Melnick-Needles-Syndrom	Störung	70 Fall (Fälle)
2123	Hämangiomatose, diffuse neonatale	Störung	70 Fall (Fälle)
2028	Fibromatose, hyaline juvenile	Subtyp der Störung	70 Fall (Fälle)
2006	Mediane Unterlippenspalte	Störung	70 Fall (Fälle)
1442	Ringchromosom-18-Syndrom	Störung	70 Fall (Fälle)
90791	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 3-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase-Mangel	Störung	68 Fall (Fälle)
329284	Beta-propeller-Protein-assoziierte Neurodegeneration	Störung	68 Fall (Fälle)
319581	Autosomal-dominante Suszeptibilität für Mykobakteriosen	Störung	68 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
	durch partiellen IFN-gamma-R1-Defekt		
306669	Hemiparkinson-Hemiatrophie-Syndrom	Störung	68 Fall (Fälle)
352328	MEGDEL-Syndrom	Störung	67 Fall (Fälle)
2554	Ohr-Patella-Kleinwuchs-Syndrom	Störung	67 Fall (Fälle)
2062	Progrediente nicht-infektiöse anteriore Wirbelfusion	Störung	67 Fall (Fälle)
1993	Pai-Syndrom	Störung	67 Fall (Fälle)
160148	Kappen-Polypose	Störung	67 Fall (Fälle)
3405	Nabelschnur-Ulzera-Darmatresie-Syndrom	Störung	66 Fall (Fälle)
2268	ICF-Syndrom	Störung	66 Fall (Fälle)
90354	Brittle-Cornea-Syndrom	Störung	65 Fall (Fälle)
51636	WHIM-Syndrom	Störung	65 Fall (Fälle)
2333	Kenny-Caffey-Syndrom	Störung	65 Fall (Fälle)
96184	Temple-Syndrom bei maternalen uniparentalen Disomie von Chromosom 14	Subtyp der Störung	64 Fall (Fälle)
55595	TNP03-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie D2	Störung	64 Fall (Fälle)
3242	Renpenning-Syndrom	Störung	64 Fall (Fälle)
2990	Multiples Pterygium-Syndrom, autosomal-rezessives	Störung	64 Fall (Fälle)
83473	Megalenzephalie-Polymikrogyrie-postaxiale Polydaktylie-Hydrozephalus-Syndrom	Störung	62 Fall (Fälle)
75392	Ehlers-Danlos-Syndrom, parodontaler Typ	Störung	62 Fall (Fälle)
69736	Irisdepigmentierung, akute bilaterale	Störung	62 Fall (Fälle)
1988	Femoral-faziales Syndrom	Störung	62 Fall (Fälle)
641368	Hyper IgE-Syndrom, autosomal-rezessives, durch ZNF341-Mangel	Störung	61 Fall (Fälle)
3051	Nicolaides-Baraitser-Syndrom	Störung	61 Fall (Fälle)
99803	Haddad-Syndrom	Störung	60 Fall (Fälle)
98870	Anämie, dyserythropoetische, kongenitale, Typ III	Störung	60 Fall (Fälle)
969	Dysplasie, akromikrische	Störung	60 Fall (Fälle)
96092	8p-Invertierte Duplikation/Deletion-Syndrom	Störung	60 Fall (Fälle)
90349	Cutis laxa, autosomal-rezessive, Typ 1	Störung	60 Fall (Fälle)
83467	Morvan-Syndrom	Störung	60 Fall (Fälle)
79310	Methylmalonazidämie, Vitamin B12-sensibel, Typ cblA	Subtyp der Störung	60 Fall (Fälle)
773	Refsum-Krankheit	Störung	60 Fall (Fälle)
721	Gray-platelet-Syndrom	Störung	60 Fall (Fälle)
708	Peters-Anomalie	Störung	60 Fall (Fälle)
677	Pankreasblastom	Störung	60 Fall (Fälle)
641829	Neonatales Kompartmentsyndrom	Störung	60 Fall (Fälle)
599082	CHD3-abhängige Sprach-/Entwicklungsverzögerung-Intelligenzminderung-Sehstörungen-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	60 Fall (Fälle)
52530	Pseudo-von-Willebrand-Syndrom	Störung	60 Fall (Fälle)
468635	Kryptogene multifokale ulzeröse stenosierende Enteritis	Störung	60 Fall (Fälle)
451607	Kutanes Pseudolymphom	Störung	60 Fall (Fälle)
363454	BICD2-assoziierte proximale spinale Muskelatrophie mit Beginn im Kindesalter, autosomal-dominant	Subtyp der Störung	60 Fall (Fälle)
352490	Autismus-Spektrum-Störung durch AUTS-Mangel	Störung	60 Fall (Fälle)
3411	Uterusverdoppelung-Hemivagina-Nierenagenesie-Syndrom	Störung	60 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
300493	Saglier-Syndrom	Störung	60 Fall (Fälle)
2995	Baraitser-Winter zerebro-fronto-faziales Syndrom	Störung	60 Fall (Fälle)
2771	Bruck-Syndrom	Störung	60 Fall (Fälle)
2462	Shprintzen-Goldberg-Syndrom	Störung	60 Fall (Fälle)
2221	Hypertrichosis lanuginosa, erworbene	Störung	60 Fall (Fälle)
2067	GAPO-Syndrom	Störung	60 Fall (Fälle)
1667	Wolcott-Rallison-Syndrom	Störung	60 Fall (Fälle)
159	Carnitin-Acylcarnitin-Translokase-Mangel	Störung	60 Fall (Fälle)
158029	Histiozytose, seeblaue	Störung	60 Fall (Fälle)
156	Carnitin-Palmitoyl-Transferase IA-Mangel	Störung	60 Fall (Fälle)
1515	Dysplasie, kranioektodermale	Störung	60 Fall (Fälle)
139	CHILD-Syndrom	Störung	60 Fall (Fälle)
1270	Bowen-Conradi-Syndrom	Störung	60 Fall (Fälle)
583097	Kongenitale infiltrierende Lipomatose des Gesichts	Störung	59 Fall (Fälle)
3338	Toriello-Carey-Syndrom	Störung	59 Fall (Fälle)
57196	Kondensierende Otitis der medialen Klavikula	Störung	58 Fall (Fälle)
88644	Ataxie, autosomal-rezessive, Typ Beauce	Störung	57 Fall (Fälle)
79327	ALG1-CDG	Störung	57 Fall (Fälle)
544254	SYNGAP1-assoziierte Entwicklungsverzögerung mit epileptischer Enzephalopathie	Störung	57 Fall (Fälle)
331176	Neutropenie, kongenitale schwere, durch G6PC3-Mangel	Störung	57 Fall (Fälle)
90024	Schwerhörigkeit mit Labyrinthaplasie - Mikrotie - Mikrodontie	Störung	56 Fall (Fälle)
65283	Timothy-Syndrom	Störung	56 Fall (Fälle)
46	Adenylosuccinat-Lyase-Mangel	Störung	56 Fall (Fälle)
3206	Stüve-Wiedemann-Syndrom	Störung	56 Fall (Fälle)
1777	Temtamy-Syndrom	Störung	56 Fall (Fälle)
71	Chylomikronen-Retentions-Krankheit	Störung	55 Fall (Fälle)
592570	TRAF7-assoziierte Herzfehler-digitale Anomalien-Gesichtsdysmorphie-Motorik- und Sprachverzögerung-Syndrom	Störung	55 Fall (Fälle)
276435	Untere Vorderhornerkrankung mit Beginn im späten Erwachsenenalter	Störung	55 Fall (Fälle)
2556	Mikrophthalmie-lineares Hautdefekt-Syndrom	Störung	55 Fall (Fälle)
1997	Blepharo-cheilo-dontie-Syndrom	Störung	55 Fall (Fälle)
83628	LUMBAR-Syndrom	Störung	54 Fall (Fälle)
79320	ALG6-CDG	Störung	54 Fall (Fälle)
57782	Mazabraud-Syndrom	Störung	54 Fall (Fälle)
464306	Intelligenzminderung-Syndrom, DYRK1A-assoziiertes	Störung	54 Fall (Fälle)
314603	Autosomal-rezessive spastische Ataxie mit Leukoenzephalopathie	Störung	54 Fall (Fälle)
2833	Stiff-skin-Syndrom	Störung	54 Fall (Fälle)
98806	Dystonie, primäre, Typ DYT6	Störung	53 Fall (Fälle)
79099	Dermatitis, granulomatöse interstitielle mit Arthritis	Störung	53 Fall (Fälle)
69126	PAPA-Syndrom	Störung	53 Fall (Fälle)
398088	Kryohydrozytose mit normalem Stomatin, hereditäre Form	Störung	53 Fall (Fälle)
2636	Kleinwuchs, mikrozephaler osteodysplastischer	Störung	53 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
	primordialer, Typ I und III		
254516	Temple-Syndrom	Störung	53 Fall (Fälle)
251515	Arthrogrypose, distale, Typ 10	Störung	53 Fall (Fälle)
251282	Spastische Ataxie, autosomal-dominante, Typ 1	Störung	53 Fall (Fälle)
178509	Perry-Syndrom	Störung	53 Fall (Fälle)
79411	Epidermolysis bullosa, dystrophe, selbstheilende Form	Störung	52 Fall (Fälle)
449566	Eosinophile angiozentrische Fibrose	Störung	52 Fall (Fälle)
3473	Zimmerman-Laband-Syndrom	Störung	52 Fall (Fälle)
251671	Gliom, angiozentrisches	Störung	52 Fall (Fälle)
98767	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 11	Störung	51 Fall (Fälle)
572761	DONSON-assoziierte Mikrozephalie-Kleinwuchs-Extremitätenanomalien-Spektrum	Störung	51 Fall (Fälle)
521414	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2DD	Störung	51 Fall (Fälle)
1766	Dysäquilibrium-Syndrom	Störung	51 Fall (Fälle)
99776	Mosaik-Trisomie 9	Störung	50 Fall (Fälle)
99731	Sulfitoxidase-Mangel, isolierter	Subtyp der Störung	50 Fall (Fälle)
98811	Paroxysmale anstrengungsinduzierte Dyskinesie	Störung	50 Fall (Fälle)
978	ADULT-Syndrom	Störung	50 Fall (Fälle)
96177	Ringchromosom-15-Syndrom	Störung	50 Fall (Fälle)
93600	Hyperoxalurie, primäre, Typ 3	Subtyp der Störung	50 Fall (Fälle)
91496	Vitreoretinale Schneeflocken-Degeneration	Störung	50 Fall (Fälle)
90348	Cutis laxa, autosomal-dominante	Störung	50 Fall (Fälle)
90342	Xeroderma pigmentosum Variante (XPV)	Störung	50 Fall (Fälle)
9	Tetrasomie X	Störung	50 Fall (Fälle)
871	Familiäre progressive kardiale Reizleitungsstörungen	Störung	50 Fall (Fälle)
86816	Analalbuminämie, kongenitale	Störung	50 Fall (Fälle)
868	Triosephosphat-Isomerase-Mangel	Störung	50 Fall (Fälle)
85212	Gaucher-Krankheit, fetale	Subtyp der Störung	50 Fall (Fälle)
85136	Zystische Leukoencephalopathie ohne Megalenzephalie	Störung	50 Fall (Fälle)
851	Paris-Trousseau-Syndrom	Störung	50 Fall (Fälle)
808	Seckel-Syndrom	Störung	50 Fall (Fälle)
79500	DOORS-Syndrom	Störung	50 Fall (Fälle)
79395	Keratoderma hereditarium mutilans mit Ichthyose	Störung	50 Fall (Fälle)
79256	GM1-Gangliosidose Typ 2	Subtyp der Störung	50 Fall (Fälle)
79147	Kollagenose, familiäre reaktive perforierende	Störung	50 Fall (Fälle)
79143	Anonychie, isolierte kongenitale	Störung	50 Fall (Fälle)
75382	Oguchi-Krankheit	Störung	50 Fall (Fälle)
712	Hämolytische Anämie durch Glukosephosphat-Isomerase-Mangel	Störung	50 Fall (Fälle)
631103	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 48	Störung	50 Fall (Fälle)
574	21q-Deletionssyndrom	Störung	50 Fall (Fälle)
542310	Leukoencephalopathie mit Kalzifikationen und Zysten	Störung	50 Fall (Fälle)
53540	Goldmann-Favre-Syndrom	Störung	50 Fall (Fälle)
494	Keratoderma hereditarium mutilans	Störung	50 Fall (Fälle)
454710	Anti-p200-Pemphigoid	Störung	50 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
443197	Protoporphyrurie, erythropoetische, X-chromosomale	Störung	50 Fall (Fälle)
404507	Chondromyxoidfibrom	Störung	50 Fall (Fälle)
40	Dysplasie, akromesomale, Typ Maroteaux	Störung	50 Fall (Fälle)
371428	Multizentrische Osteolyse-Nodulose-Arthropathie-Spektrum	Störung	50 Fall (Fälle)
352636	Transitorische Osteolyse der Phalangen	Störung	50 Fall (Fälle)
33111	Haut, granulomatöse schlaaffe	Störung	50 Fall (Fälle)
3253	Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte-ektodermale Dysplasie-Syndrom	Störung	50 Fall (Fälle)
3130	Satoyoshi-Syndrom	Störung	50 Fall (Fälle)
3111	Rotor-Syndrom	Störung	50 Fall (Fälle)
300512	Onychomatrikom	Störung	50 Fall (Fälle)
29822	Spontane periodische Hypothermie	Störung	50 Fall (Fälle)
284448	CLIPPERS	Störung	50 Fall (Fälle)
2805	Pankreasagenesie, partielle	Störung	50 Fall (Fälle)
2801	Paget-Syndrom, juveniles	Störung	50 Fall (Fälle)
2461	Marden-Walker-Syndrom	Störung	50 Fall (Fälle)
2407	Laryngo-onycho-kutanes Syndrom	Störung	50 Fall (Fälle)
221046	Poikilodermie mit Neutropenie	Störung	50 Fall (Fälle)
217385	Mikroduplikationssyndrom 17p13	Störung	50 Fall (Fälle)
2143	Donnai-Barrow-Syndrom	Störung	50 Fall (Fälle)
2136	Hennekam-Syndrom	Störung	50 Fall (Fälle)
208513	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 29	Störung	50 Fall (Fälle)
2078	Geroderma osteodysplastica	Störung	50 Fall (Fälle)
206583	Polyglukosankörper-Krankheit, adulte	Subtyp der Störung	50 Fall (Fälle)
1902	Ehrlichiose, granulozytäre humane	Störung	50 Fall (Fälle)
171929	Trisomie 10p	Störung	50 Fall (Fälle)
1573	Hypotrichose mit juveniler Makuladegeneration	Störung	50 Fall (Fälle)
1517	Hypertrichose mit Osteochondrodysplasie vom Typ Cantú	Störung	50 Fall (Fälle)
1493	Vici-Syndrom	Störung	50 Fall (Fälle)
1444	Ringchromosom-20-Syndrom	Störung	50 Fall (Fälle)
1425	Desbuquois-Syndrom	Störung	50 Fall (Fälle)
137888	Aurikulo-kondyläres Syndrom	Störung	50 Fall (Fälle)
127	Borjeson-Forssman-Lehmann-Syndrom	Störung	50 Fall (Fälle)
1253	Ascher-Syndrom	Störung	50 Fall (Fälle)
1125	Apraxie, okulomotorische, Typ Cogan	Störung	50 Fall (Fälle)
1118	Fibula-Aplasie-Ektrodaktylie-Syndrom	Störung	50 Fall (Fälle)
103908	Natrium-Diarrhoe, kongenitale	Störung	50 Fall (Fälle)
101150	Dopa-responsive Dystonie, autosomal-rezessive	Störung	50 Fall (Fälle)
100012	Lissenzephalie mit zerebellärer Hypoplasie Typ B	Störung	50 Fall (Fälle)
70592	Immundefekt durch Interleukin-1-Rezeptor-assoziierten Kinase-4-Mangel	Störung	49 Fall (Fälle)
54251	Aseptisches Abszesssyndrom	Störung	49 Fall (Fälle)
319558	Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch kompletten IL12B-Defekt	Störung	49 Fall (Fälle)
255229	Navajo-Neurohepatopathie	Störung	49 Fall (Fälle)
1873	Jalili-Syndrom	Störung	49 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
544469	PRUNE1-assoziiertes neurologisches Syndrom	Störung	48 Fall (Fälle)
404553	Adenosin-Desaminase 2-Mangel	Störung	48 Fall (Fälle)
391372	FOXP1-Syndrom	Störung	48 Fall (Fälle)
3447	Weaver-Syndrom	Störung	48 Fall (Fälle)
2897	Pityriasis rubra pilaris	Störung	48 Fall (Fälle)
989	Hypoglossie-Hypodaktylie-Syndrom	Störung	47 Fall (Fälle)
85162	Neuropathie, fazial beginnende, sensorische und motorische	Störung	47 Fall (Fälle)
565909	Calpain 3-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie D4	Störung	47 Fall (Fälle)
357008	Hämolytisch-urämisches Syndrom mit DGKE-Mangel	Störung	47 Fall (Fälle)
216828	Osteogenesis imperfecta Typ 5	Subtyp der Störung	47 Fall (Fälle)
1509	Small-Patella-Syndrom	Störung	47 Fall (Fälle)
1414	Cholestase-Lymphödem-Syndrom	Störung	47 Fall (Fälle)
97297	Bohring-Opitz-Syndrom	Störung	46 Fall (Fälle)
798	Schinz-Giedion-Syndrom	Störung	46 Fall (Fälle)
319646	PGM1-CDG	Störung	46 Fall (Fälle)
250994	Mikroduplikationssyndrom 1q21.1	Störung	46 Fall (Fälle)
99749	Kostmann-Syndrom	Störung	45 Fall (Fälle)
86788	Neutropenie, kongenitale schwere, X-chromosomale	Störung	45 Fall (Fälle)
53721	Spinales arteriovenöses metameres Syndrom	Störung	45 Fall (Fälle)
284984	Aneurysma-Osteoarthritis-Syndrom	Störung	45 Fall (Fälle)
279947	Postorgasmic-Illness-Syndrom	Störung	45 Fall (Fälle)
254875	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, myopathische Form	Störung	45 Fall (Fälle)
209932	Zapfendystrophie mit supernormalen Stäbchen-B-Wellen	Störung	45 Fall (Fälle)
1955	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 34	Störung	45 Fall (Fälle)
166286	Ostiumnaevus, ekkriner porokeratotischer	Störung	45 Fall (Fälle)
99938	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2D	Störung	44 Fall (Fälle)
538756	Familiäre multiple hereditäre diskoide Fibrome	Störung	44 Fall (Fälle)
221126	Fowler-Vaskulopathie	Störung	44 Fall (Fälle)
168606	Seborrhö-ähnliche Dermatitis mit psoriasiformen Ausschlägen	Störung	44 Fall (Fälle)
70594	Dopa-responsive Dystonie durch Sepiapterin-Reduktase-Mangel	Störung	43 Fall (Fälle)
2470	Matthew-Wood-Syndrom	Störung	43 Fall (Fälle)
2301	Kurzdarm-Syndrom, kongenitales	Störung	43 Fall (Fälle)
77301	Mikrodeletion 9q22.3	Störung	42 Fall (Fälle)
352629	Mikrodeletionssyndrom 16q24.1	Störung	42 Fall (Fälle)
1621	Mikrodeletionssyndrom 3q13	Störung	42 Fall (Fälle)
398156	Okulo-aurikulo-fronto-nasales Syndrom	Störung	41 Fall (Fälle)
2907	Poikilodermie, akrokeratotische, hereditäre	Störung	41 Fall (Fälle)
254351	Mikrodeletionssyndrom 7q11.23, distal	Störung	41 Fall (Fälle)
1052	Variables Aneuploidie-Mosaik-Syndrom	Störung	41 Fall (Fälle)
99844	Leukozytenadhäsionsdefekt Typ III	Subtyp der Störung	40 Fall (Fälle)
96148	Distale Deletion 10q	Störung	40 Fall (Fälle)
96102	Distale Duplikation 10q	Störung	40 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
95159	Porphyrie, hepatoerythropoetische (HEP)	Störung	40 Fall (Fälle)
90652	Oto-palato-digitales Syndrom Typ 2	Störung	40 Fall (Fälle)
859	Transcobalamin II-Mangel	Störung	40 Fall (Fälle)
79134	DEND-Syndrom	Störung	40 Fall (Fälle)
79	Alpha-2 Antiplasmin-Mangel, kongenitaler	Störung	40 Fall (Fälle)
52022	Potocki-Shaffer-Syndrom	Störung	40 Fall (Fälle)
500163	Witteveen-Kolk-Syndrom	Störung	40 Fall (Fälle)
438117	Steel-Syndrom	Störung	40 Fall (Fälle)
411777	Keratoakanthom, eruptives generalisiertes	Störung	40 Fall (Fälle)
324977	Proteasom-assoziiertes autoinflammatorisches Syndrom	Störung	40 Fall (Fälle)
314422	Karzinom, ameloblastisches	Störung	40 Fall (Fälle)
2971	Acyl-CoA-Oxidase-Mangel, peroxisomaler	Störung	40 Fall (Fälle)
2962	De Barsy-Syndrom	Störung	40 Fall (Fälle)
281190	Erythrodermie, ichthyosiforme retikuläre, kongenitale Form	Störung	40 Fall (Fälle)
280785	Mastozytose, bullöse diffuse kutane	Subtyp der Störung	40 Fall (Fälle)
263534	Peeling-Skin-Syndrom, lokalisiertes	Störung	40 Fall (Fälle)
257	Epidermolysis bullosa simplex mit Muskeldystrophie	Störung	40 Fall (Fälle)
2457	Dysplasie, mandibulo-akrale	Störung	40 Fall (Fälle)
24	Fumarazidurie	Störung	40 Fall (Fälle)
228384	Mikrodeletionssyndrom 5q14.3	Subtyp der Störung	40 Fall (Fälle)
2273	Ichthyosis follicularis-Alopezie-Photophobie-Syndrom	Störung	40 Fall (Fälle)
217008	Bockenheimer-Syndrom	Störung	40 Fall (Fälle)
210548	Makrozephalie-Intelligenzminderung-Autismus-Syndrom	Störung	40 Fall (Fälle)
210122	Dysplasie, alveolar-kapilläre, kongenitale	Störung	40 Fall (Fälle)
1923	Methimazol-Embryofetopathie	Störung	40 Fall (Fälle)
183678	Hermansky-Pudlak-Syndrom durch AP-3-Defizienz	Subtyp der Störung	40 Fall (Fälle)
1832	Knochen dysplasie, osteosklerotische	Störung	40 Fall (Fälle)
1810	Dysplasie, ektodermale hypohidrotische, autosomal-dominante	Subtyp der Störung	40 Fall (Fälle)
1745	Distale Duplikation 6p	Störung	40 Fall (Fälle)
1742	Trisomie 5p	Störung	40 Fall (Fälle)
1699	Trisomie 12p	Störung	40 Fall (Fälle)
163746	Periphere demyelinisierende Neuropathie-zentrale demyelinisierende Leukodystrophie-Waardenburg-Syndrom-Hirschsprung Krankheit	Störung	40 Fall (Fälle)
140966	Palmoplantarkeratose Typ Nagashima	Störung	40 Fall (Fälle)
1369	Kongenitale Katarakt-hypertrophe Kardiomyopathie-mitochondriale Myopathie-Syndrom	Störung	40 Fall (Fälle)
1225	Baller-Gerold-Syndrom	Störung	40 Fall (Fälle)
1023	Kongenitale generalisierte Hypertrichose Typ Ambras	Subtyp der Störung	40 Fall (Fälle)
496641	Früh beginnende progressive diffuse Gehirnatrophie-Mikrozephalie-Muskelschwäche-Optikusatrophie-Syndrom	Störung	39 Fall (Fälle)
458758	Hämangioendotheliom, zusammengesetztes	Störung	39 Fall (Fälle)
391677	Kleinwuchs-Optikusatrophie-Pelger-Huët-Anomalie-Syndrom	Störung	39 Fall (Fälle)
317473	Panzytopenie durch IKZF1-Genmutationen	Störung	39 Fall (Fälle)
99852	Ravine-Syndrom	Störung	38 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
91	Aromatase-Mangel	Störung	38 Fall (Fälle)
69085	Limb-Mammary-Syndrom	Störung	38 Fall (Fälle)
55654	Hypotrichosis simplex	Störung	38 Fall (Fälle)
485350	CLCN4-assoziiertes X-chromosomales Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	38 Fall (Fälle)
457260	X-chromosomale Intelligenzminderung-Hypotonie-Bewegungsstörungen-Syndrom	Störung	38 Fall (Fälle)
36	Akrokallosal-Syndrom	Störung	38 Fall (Fälle)
314621	Hypophysen-Verdoppelung	Störung	38 Fall (Fälle)
209867	Netzhautablösung, rhegmatogene, autosomal-dominante	Störung	38 Fall (Fälle)
171629	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 35	Störung	38 Fall (Fälle)
1647	Okulo-zerebro-kutanes Syndrom	Störung	38 Fall (Fälle)
163696	Aktionsmyoklonus-Nierenversagen-Syndrom	Störung	38 Fall (Fälle)
96334	Kagami-Ogata-Syndrom durch paternale uniparentale Disomie von Chromosom 14	Subtyp der Störung	37 Fall (Fälle)
79406	Epidermolysis bullosa, junktionale, spät beginnende	Störung	37 Fall (Fälle)
596753	VEXAS-Syndrom	Störung	37 Fall (Fälle)
494428	Pleuroparenchymale Fibroelastose, idiopathische	Störung	37 Fall (Fälle)
493342	Vibrationsurtikaria	Störung	37 Fall (Fälle)
391417	HSD10-Krankheit	Störung	37 Fall (Fälle)
3455	Wiedemann-Rautenstrauch-Syndrom	Störung	37 Fall (Fälle)
3208	Succinat-Coenzym-Q-Reduktase-Mangel, isolierter	Störung	37 Fall (Fälle)
209341	DYNC1H1-assoziierte autosomal-dominante im Kindesalter beginnende proximale spinale Muskelatrophie	Subtyp der Störung	37 Fall (Fälle)
100044	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ B	Störung	37 Fall (Fälle)
98955	Lisch-epitheliale Hornhautdystrophie	Störung	36 Fall (Fälle)
98908	Neutralfett-Speicherkrankheit mit Myopathie	Störung	36 Fall (Fälle)
300573	Polymikrogyrie durch TUBB2B-Genmutation	Störung	36 Fall (Fälle)
289478	PASH-Syndrom	Störung	36 Fall (Fälle)
1855	Spondyloenchondrodysplasie	Störung	36 Fall (Fälle)
168583	Hereditäre infantile Zirrhose der nordamerikanischen Indianer	Subtyp der Störung	36 Fall (Fälle)
166308	Fokalepilepsie, benigne infantile, mit Midline-Spikes und Waves im Schlaf	Störung	36 Fall (Fälle)
1532	Gómez-López-Hernández-Syndrom	Störung	36 Fall (Fälle)
101000	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 20	Störung	36 Fall (Fälle)
98773	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 21	Störung	35 Fall (Fälle)
970	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 2	Störung	35 Fall (Fälle)
96125	Distale Deletion 6p	Störung	35 Fall (Fälle)
589905	PHIP-assoziierte Verhaltensstörung-Intelligenzminderung-Adipositas-Dysmorphie-Syndrome	Störung	35 Fall (Fälle)
566231	Resistenz gegen Schilddrüsenhormone durch Mutation im Thyroidhormonrezeptor alpha	Störung	35 Fall (Fälle)
464311	Intelligenzminderung durch Punktmutationen im DYRK1A-Gen	Subtyp der Störung	35 Fall (Fälle)
446	Hämochromatose, neonatale	Störung	35 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
443073	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2S	Störung	35 Fall (Fälle)
3416	Hyperostosis corticalis generalisata	Störung	35 Fall (Fälle)
3275	Spondylo-karpo-tarsale Synostose	Störung	35 Fall (Fälle)
293621	Endothel-Hornhautdystrophie, X-chromosomale	Störung	35 Fall (Fälle)
2777	Osteomesopyknose	Störung	35 Fall (Fälle)
2117	Hartsfield-Syndrom	Störung	35 Fall (Fälle)
2040	Fistel, broncho-biliäre kongenitale	Störung	35 Fall (Fälle)
198	Okzipitalhorn-Syndrom	Störung	35 Fall (Fälle)
1437	Ringchromosom-1-Syndrom	Störung	35 Fall (Fälle)
101001	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 21	Störung	35 Fall (Fälle)
100045	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ C	Störung	35 Fall (Fälle)
100024	My-Schwerkettenkrankheit	Subtyp der Störung	35 Fall (Fälle)
943	Malonazidurie	Störung	34 Fall (Fälle)
93269	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ Majewski	Störung	34 Fall (Fälle)
75496	B4GALT7-assoziiertes spondylodysplastisches Ehlers-Danlos-Syndrom	Subtyp der Störung	34 Fall (Fälle)
398097	Anti-Phospholipid-Syndrom, neonatales	Störung	34 Fall (Fälle)
363528	Intelligenzminderung-Strabismus-Syndrom	Störung	34 Fall (Fälle)
353284	Rubinstein-Taybi-Syndrom durch EP300-Haploinsuffizienz	Subtyp der Störung	34 Fall (Fälle)
2953	Ehlers-Danlos-Syndrom, muskulo-kontrakturaler Typ	Störung	34 Fall (Fälle)
2874	Phakomatosis pigmento-keratotica	Störung	34 Fall (Fälle)
1620	Distale Deletion 3p	Störung	34 Fall (Fälle)
500150	Hirnfehlbildung-muskuloskelettale Anomalien-Gesichtsdysmorphie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	33 Fall (Fälle)
488280	14q32-Duplikationssyndrom	Störung	33 Fall (Fälle)
447977	Progressive skapulo-humerale peroneale distale Myopathie	Störung	33 Fall (Fälle)
411543	Phosphoribosylpyrophosphat-Synthetase-Überaktivität, schwere	Subtyp der Störung	33 Fall (Fälle)
3322	Hoyeraal-Hreidarsson-Syndrom	Störung	33 Fall (Fälle)
3314	Thiemann-Krankheit, familiäre Form	Störung	33 Fall (Fälle)
329457	Arthrogrypose, distale, Typ 5D	Störung	33 Fall (Fälle)
3102	Richieri-Costa-Pereira-Syndrom	Störung	33 Fall (Fälle)
300373	Akroigantismus, X-chromosomal	Störung	33 Fall (Fälle)
2795	Fowler-Syndrom der Dysfunktion des urethralen Sphinkters	Störung	33 Fall (Fälle)
2783	Osteopetrose, autosomal-dominante, Typ 1	Störung	33 Fall (Fälle)
2406	Locked-in-Syndrom	Störung	33 Fall (Fälle)
225123	Hämochromatose, TFR2-Gen-assoziierte	Störung	33 Fall (Fälle)
2170	Methylcobalamin-Mangel Typ cbl G	Subtyp der Störung	33 Fall (Fälle)
1681	Diprosopus	Störung	33 Fall (Fälle)
1388	Catel-Manzke-Syndrom	Störung	33 Fall (Fälle)
123	Björnstad-Syndrom	Störung	33 Fall (Fälle)
832	Succinyl-CoA:3-Ketosäure-CoA-Transferase-Mangel	Störung	32 Fall (Fälle)
67039	Dysplasie, odonto-maxilläre segmentale	Störung	32 Fall (Fälle)
641353	Infantile Neurodegeneration-progressive Spastik-Intelligenzminderung-Läsionen der weißen Substanz-Syndrom	Störung	32 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
622925	X-chromosomales schweres thorakales Aortenaneurysma mit Dissektion	Störung	32 Fall (Fälle)
617910	Malignes Melanom der Bindehaut	Störung	32 Fall (Fälle)
572768	Mikrozephalie-Mikromelie-Syndrom	Subtyp der Störung	32 Fall (Fälle)
458763	Retiformes Hämangioendotheliom	Störung	32 Fall (Fälle)
412217	Dystonia-Aphonie-Syndrom	Störung	32 Fall (Fälle)
35664	DeBarsy-Syndrom, ALDH18A1-abhängiges	Subtyp der Störung	32 Fall (Fälle)
324535	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 11	Störung	32 Fall (Fälle)
3163	SHORT-Syndrom	Störung	32 Fall (Fälle)
314373	Diarrhoe, chronische, infantile, durch Guanylatcyclase 2C-Überaktivität	Störung	32 Fall (Fälle)
293843	3MC-Syndrom	Störung	32 Fall (Fälle)
217371	Akutes infantiles Leberversagen durch Synthesedefekt mtDNA-kodierter Proteine	Störung	32 Fall (Fälle)
141096	Nasenlöcher, überzählige	Störung	32 Fall (Fälle)
99898	Suszeptibilität für Mykobakterien durch kompletten IFN-gamma-R1-Defekt	Störung	31 Fall (Fälle)
96173	Ringchromosom-9-Syndrom	Störung	31 Fall (Fälle)
431255	Muskelatrophie, scapulooperoneale spinale	Störung	31 Fall (Fälle)
231573	Dermatose, erosive und vesikuläre, kongenital	Störung	31 Fall (Fälle)
1747	Mosaik-Trisomie 7	Störung	31 Fall (Fälle)
1711	Mosaik-Trisomie 17	Störung	31 Fall (Fälle)
139485	Ataxie, autosomal-rezessive, durch Ubiquinon-Mangel	Störung	31 Fall (Fälle)
99944	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2K	Störung	30 Fall (Fälle)
98970	Fleckchen-Hornhautdystrophie	Störung	30 Fall (Fälle)
98764	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 27	Störung	30 Fall (Fälle)
957	Dysplasie, akro-pectoro-vertebrale	Störung	30 Fall (Fälle)
94065	Mikrodeletionssyndrom 15q24	Subtyp der Störung	30 Fall (Fälle)
93940	Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte Typ 3	Subtyp der Störung	30 Fall (Fälle)
93346	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Strudwick	Störung	30 Fall (Fälle)
93315	Dysplasie, spondylometaphysäre, Corner-fracture-Typ	Störung	30 Fall (Fälle)
91481	Ringdermoid der Kornea	Störung	30 Fall (Fälle)
91396	Kryptophthalmie, isolierte	Störung	30 Fall (Fälle)
90045	Folat-Malabsorption, hereditäre	Störung	30 Fall (Fälle)
88924	Nierenkrankheit, polyzystische, autosomal-dominante, Typ 1, mit tuberöser Sklerose	Störung	30 Fall (Fälle)
85277	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Cantagrel	Störung	30 Fall (Fälle)
85202	Keutel-Syndrom	Störung	30 Fall (Fälle)
85164	Kamptodaktylie - Hochwuchs - Skoliose - Hörverlust	Störung	30 Fall (Fälle)
79456	Mastozytose, kutane, diffuse Form	Störung	30 Fall (Fälle)
79292	Fischaugen-Syndrom	Subtyp der Störung	30 Fall (Fälle)
79157	2-Methylbutyryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	Störung	30 Fall (Fälle)
79155	Hydroxykynureninurie	Störung	30 Fall (Fälle)
77298	Anophthalmie/Mikrophthalmie - Ösophagusatresie	Störung	30 Fall (Fälle)
715	Glykogenose durch muskulären Phosphorylasekinase-	Störung	30 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
	Mangel		
66628	Adipositas durch angeborenen Leptinmangel	Subtyp der Störung	30 Fall (Fälle)
642099	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, mit Überstreckbarkeit der Gelenke, Typ Beighton	Störung	30 Fall (Fälle)
477650	Rheumatismus, fibroblastischer	Störung	30 Fall (Fälle)
458768	Papilläres intralymphatisches Angioendotheliom	Störung	30 Fall (Fälle)
397709	Intelligenzminderung-grobe Gesichtsszüge-Makrozephalie-zerebelläre Hypoplasie-Syndrom	Störung	30 Fall (Fälle)
34592	Immundefekt durch MHC Klasse I-Expressionsdefekt	Störung	30 Fall (Fälle)
3352	Tricho-dento-ossäres Syndrom	Störung	30 Fall (Fälle)
3266	Synostose, humero-radio-ulnare isolierte	Störung	30 Fall (Fälle)
3258	Cenani-Lenz-Syndaktylie	Störung	30 Fall (Fälle)
3005	Pyle-Krankheit	Störung	30 Fall (Fälle)
29	Mevalonazidurie	Subtyp der Störung	30 Fall (Fälle)
2849	Perlman-Syndrom	Störung	30 Fall (Fälle)
2834	Wrinkly-Skin-Syndrom	Subtyp der Störung	30 Fall (Fälle)
2763	Osteokraniostenose	Störung	30 Fall (Fälle)
275523	Autoimmun-lymphoproliferative Krankheit vom Typ Dianzani	Störung	30 Fall (Fälle)
2746	Opsismodysplasie	Störung	30 Fall (Fälle)
2733	Omodysplasie	Störung	30 Fall (Fälle)
2728	Blepharophimose-Intelligenzminderung-Syndrom Typ Ohdo	Störung	30 Fall (Fälle)
2721	Dysplasie, odonto-onycho-dermale	Störung	30 Fall (Fälle)
246	Dysostose, akrofaziale postaxiale	Störung	30 Fall (Fälle)
238446	Mikroduplikationssyndrom 15q11q13	Störung	30 Fall (Fälle)
228415	Mikroduplikationssyndrom 5q35	Störung	30 Fall (Fälle)
228236	Elastose, fokale lineare	Störung	30 Fall (Fälle)
228116	Hughes-Stovin-Syndrom	Störung	30 Fall (Fälle)
220295	Xeroderma pigmentosum/Cockayne-Syndrom-Komplex	Störung	30 Fall (Fälle)
209943	IRVAN-Syndrom	Störung	30 Fall (Fälle)
209370	Schwere neonatale Enzephalopathie mit Mikrozephalie	Störung	30 Fall (Fälle)
2063	Splenogonadale Fusion-Extremitätenfehlbildung-Mikrognathie-Syndrom	Störung	30 Fall (Fälle)
2036	Kopfhaut-Ohr-Mamillen-Syndrom	Störung	30 Fall (Fälle)
178345	Aromatase-Exzess-Syndrom	Störung	30 Fall (Fälle)
1752	Trisomie 8q	Störung	30 Fall (Fälle)
1662	Restriktive Dermopathie	Störung	30 Fall (Fälle)
1596	Distale Deletion 15q	Störung	30 Fall (Fälle)
1545	Crisponi-Syndrom	Störung	30 Fall (Fälle)
1525	Kranio-Osteoarthropathie	Störung	30 Fall (Fälle)
1427	Dysplasie, oto-spondylo-megaepiphysäre	Störung	30 Fall (Fälle)
141163	Ankylose, glossopalatine	Störung	30 Fall (Fälle)
140933	Atrophoderma, lineares, Typ Moulin	Störung	30 Fall (Fälle)
139552	Neuropathie, distale hereditäre motorische, Typ Jerash	Störung	30 Fall (Fälle)
137834	Frank-ter Haar-Syndrom	Störung	30 Fall (Fälle)
1314	Thalamus-Kalzifikationen, symmetrische	Störung	30 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
1229	Intrauterines infektiöses Syndrom, kongenitales	Störung	30 Fall (Fälle)
572773	Mikrozephalie-Kleinwuchs-Extremitätenanomalien-Syndrom	Subtyp der Störung	29 Fall (Fälle)
466775	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, Typ 2X	Störung	29 Fall (Fälle)
3255	Filippi-Syndrom	Störung	29 Fall (Fälle)
2753	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 4	Störung	29 Fall (Fälle)
2460	Van den Ende-Gupta-Syndrom	Störung	29 Fall (Fälle)
139444	Leukoencephalopathie mit beiderseitigen vorderen Temporallappen-Zysten	Störung	29 Fall (Fälle)
1186	Ataxie, infantile spinocerebelläre	Störung	29 Fall (Fälle)
99812	LIG4-Syndrom	Störung	28 Fall (Fälle)
85173	IMAGe-Syndrom	Störung	28 Fall (Fälle)
79124	Lebervenen-Verschchlusskrankheit - Immunschwäche	Störung	28 Fall (Fälle)
521258	Mikroduplikationssyndrom Xq25	Störung	28 Fall (Fälle)
50814	Dysplasie, kranio-lentikulo-suturale	Störung	28 Fall (Fälle)
468631	Mikrozephalie kortikale Fehlbildungen mit Kleinwuchs durch RTTN-Defizienz	Störung	28 Fall (Fälle)
457077	TAFRO-Syndrom	Störung	28 Fall (Fälle)
398069	MAGEL2-assoziiertes Prader-Willi-ähnliches Syndrom	Störung	28 Fall (Fälle)
391392	Familiäres episodisches Schmerzsyndrom mit vorwiegender Beteiligung der unteren Körperregion	Subtyp der Störung	28 Fall (Fälle)
3459	Wilson-Turner-Syndrom	Störung	28 Fall (Fälle)
34528	Primäre Hypomagnesiämie mit Hypokalziurie, autosomal-dominant	Störung	28 Fall (Fälle)
329466	Dystonie, fokale, autosomal-dominante, Typ DYT25	Störung	28 Fall (Fälle)
314022	Gastrisches Adenokarzinom und proximale Polyposis des Magens	Störung	28 Fall (Fälle)
276193	Ataxie, spinocerebelläre, Typ 35	Störung	28 Fall (Fälle)
228174	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2N	Störung	28 Fall (Fälle)
2220	Hypertrichosis cubiti	Störung	28 Fall (Fälle)
163681	CNTNAP2-assoziierte entwicklungsbedingte und epileptische Enzephalopathie	Störung	28 Fall (Fälle)
139547	Spinale Muskelatrophie, distale, Typ 3	Störung	28 Fall (Fälle)
96078	Mikroduplikationssyndrom 16p13.3	Störung	27 Fall (Fälle)
95434	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie-Bewegungsstörungen-Syndrom	Störung	27 Fall (Fälle)
93358	Spondyloepimetaphysäre Dysplasie mit kurzen Extremitäten und anormaler Kalzifizierung	Störung	27 Fall (Fälle)
592574	Menke-Hennekam-Syndrom	Störung	27 Fall (Fälle)
586130	Insomnie, fatale sporadische	Störung	27 Fall (Fälle)
466	Insomnie, familiäre fatale	Störung	27 Fall (Fälle)
329235	X-chromosomale kongenitale zentrale Hypothyreose mit spät-beginnender testikulärer Vergrößerung	Störung	27 Fall (Fälle)
319635	Amyloidosis cutis dyschromica	Störung	27 Fall (Fälle)
313808	Hereditäre diffuse Leukoencephalopathie mit axonalen Sphäroiden und pigmentierter Glia	Störung	27 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
280133	Komplement-Komponente 3-Mangel	Störung	27 Fall (Fälle)
2623	Kleinwuchs, geleophysischer	Störung	27 Fall (Fälle)
261250	Mikrodeletionssyndrom 16q24.3	Störung	27 Fall (Fälle)
251287	Makuladystrophie, anuläre benigne konzentrische	Störung	27 Fall (Fälle)
2169	Methylcobalamin-Mangel Typ cbl E	Subtyp der Störung	27 Fall (Fälle)
1040	Anadysplasie, metaphysäre	Störung	27 Fall (Fälle)
100993	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 12	Störung	27 Fall (Fälle)
98771	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 18	Störung	26 Fall (Fälle)
52994	Leiomyom, orbitales	Störung	26 Fall (Fälle)
488613	Allgemeine Entwicklungsverzögerung-neuroophthalmologische Anomalien-Krämpfe-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	26 Fall (Fälle)
40366	Acitretin/Etretinat-Embryofetopathie	Störung	26 Fall (Fälle)
357332	Syndaktylie - Kamptodaktylie und Klinodaktylie des fünften Fingers - bifide Zehen	Störung	26 Fall (Fälle)
2574	Moynahan-Syndrom	Störung	26 Fall (Fälle)
199343	EAST-Syndrom	Störung	26 Fall (Fälle)
1974	Fazio-digito-genitales Syndrom, autosomal-rezessive Form	Störung	26 Fall (Fälle)
1262	Book-Syndrom	Störung	26 Fall (Fälle)
93109	Megakalikose, kongenitale	Störung	25 Fall (Fälle)
85203	Akro-pektorales Syndrom	Störung	25 Fall (Fälle)
79319	MPI-CDG	Störung	25 Fall (Fälle)
7	3C-Syndrom	Störung	25 Fall (Fälle)
637061	Sehnerv-Hypoplasie, isolierte	Störung	25 Fall (Fälle)
56305	Atelosteogenesis Typ III	Störung	25 Fall (Fälle)
56304	Atelosteogenesis Typ II	Störung	25 Fall (Fälle)
54028	Plummer-Vinson-Syndrom	Störung	25 Fall (Fälle)
527497	NKX6-2-assoziierte autosomal-rezessive hypomyelinisierende Leukodystrophie	Störung	25 Fall (Fälle)
50944	Schöpf-Schulz-Passarge-Syndrom	Störung	25 Fall (Fälle)
488632	Intelligenzminderung-Syndrom, TBCK-assoziiertes	Störung	25 Fall (Fälle)
458803	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 42	Störung	25 Fall (Fälle)
453499	Neurologische Entwicklungsstörungen-kranio-faziale Dymorphie-Herzfehler-Skelettanomalie-Syndrom	Störung	25 Fall (Fälle)
397941	MAN1B1-CDG	Störung	25 Fall (Fälle)
39041	Omenn-Syndrom	Störung	25 Fall (Fälle)
3472	Yunis-Varon-Syndrom	Störung	25 Fall (Fälle)
314597	Chudley-McCullough-Syndrom	Störung	25 Fall (Fälle)
281122	Selbstheilendes Kollodium-Baby	Störung	25 Fall (Fälle)
268249	Mycophenolat-Mofetil-Embryopathie	Störung	25 Fall (Fälle)
251019	Mikrodeletionssyndrom 2q32q33	Störung	25 Fall (Fälle)
2499	Metachondromatose	Störung	25 Fall (Fälle)
230	Dopamin-beta-Hydroxylase-Mangel	Störung	25 Fall (Fälle)
1715	Duplikation 18p	Störung	25 Fall (Fälle)
1519	SPECC1L-assoziiertes Hypertelorismus-Syndrom	Störung	25 Fall (Fälle)
1448	Ringchromosom-6-Syndrom	Störung	25 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
98972	Zentral-wolkenförmige Dystrophie François	Störung	24 Fall (Fälle)
97234	Glykogenose durch Phosphoglycerat-Mutase-Mangel	Störung	24 Fall (Fälle)
66629	Goldberg-Shprintzen-Megakolon-Syndrom	Störung	24 Fall (Fälle)
488333	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2W	Störung	24 Fall (Fälle)
487809	Gastritis, kollagene, pädiatrische	Störung	24 Fall (Fälle)
480864	Rezidivierende metabolische enzephalomyopathische Krisen-Rhabdomyolyse-Herzrhythmusstörung-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	24 Fall (Fälle)
438216	Schwere neonatale Hypotonie-Krämpfe-Enzephalopathie-Syndrom durch Punktmutationen im PURA-Gen	Subtyp der Störung	24 Fall (Fälle)
438213	PURA-abhängige schwere neonatale Hypotonie-Krämpfe-Enzephalopathie-Syndrom	Störung	24 Fall (Fälle)
401973	MEND-Syndrom	Störung	24 Fall (Fälle)
399096	Anoctaminopathie, distale	Störung	24 Fall (Fälle)
313846	Familiäre kutane Telangiektasie-Oropharyngealer Krebs-Prädispositionssyndrom	Störung	24 Fall (Fälle)
300525	Pseudohypoaldosteronismus Typ 2D	Subtyp der Störung	24 Fall (Fälle)
300496	Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krampfanfälle-Syndrom Typ 2	Störung	24 Fall (Fälle)
251383	CK-Syndrom	Störung	24 Fall (Fälle)
247262	Hyperphosphatasie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	24 Fall (Fälle)
209902	Hypercholesterinämie durch Cholesterol 7-alpha-Hydroxylase-Mangel	Störung	24 Fall (Fälle)
2069	Gastro-kutanes Syndrom	Störung	24 Fall (Fälle)
183713	Suszeptibilität für Bakterieninfektion durch TLR Signalweg-Defizienz	Störung	24 Fall (Fälle)
171607	Spastische Paraplegie, X-chromosomale, Typ 34	Störung	24 Fall (Fälle)
1490	Hornhautdystrophie - Schallempfindungs-Schwerhörigkeit	Störung	24 Fall (Fälle)
1361	Carnosinase-Mangel	Störung	24 Fall (Fälle)
1234	Bartsocas-Papas-Syndrom	Störung	24 Fall (Fälle)
99901	Acyl-CoA-Dehydrogenase 9-Mangel	Störung	23 Fall (Fälle)
93329	Omodysplasie, autosomal-rezessive Form	Subtyp der Störung	23 Fall (Fälle)
597939	Hyperthyroxinämie, dystransthyretinämische euthyreote	Störung	23 Fall (Fälle)
569821	Kongenitales primäres Lymphödem vom Typ Gordon	Störung	23 Fall (Fälle)
538574	Palmoplantarkeratose-HMNS-Syndrom	Störung	23 Fall (Fälle)
477817	PMP22-RAI1-Contiguous gene duplication-Syndrom	Störung	23 Fall (Fälle)
445018	Immundefekt, kombinierter, durch LRBA-Mangel	Störung	23 Fall (Fälle)
411493	Pontocerebelläre Hypoplasie Typ 10	Störung	23 Fall (Fälle)
364198	Bipartite Talus	Störung	23 Fall (Fälle)
314588	Distale Triplikation 15q	Subtyp der Störung	23 Fall (Fälle)
261652	Kleefstra-Syndrom durch Punktmutationen	Subtyp der Störung	23 Fall (Fälle)
238475	Hypercholanämie, familiäre	Störung	23 Fall (Fälle)
1782	Dysosteosklerose	Störung	23 Fall (Fälle)
1617	Syndrom der Entwicklungsverzögerung mit Sprachstörung, Dopa-reaktiver Dystonie und Parkinsonismus durch Mikrodeletion 2q24	Subtyp der Störung	23 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
157973	Muskeldystrophie, kongenitale, durch Lamin-A/C-Mangel	Störung	23 Fall (Fälle)
101028	Transaldolase-Mangel	Störung	23 Fall (Fälle)
98805	Dystonie, primäre, Typ DYT4	Störung	22 Fall (Fälle)
94063	Mikrodeletionssyndrom 12q14	Störung	22 Fall (Fälle)
93953	Fistel, familiäre thyroglossale	Störung	22 Fall (Fälle)
91387	Familiäres thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion	Störung	22 Fall (Fälle)
85282	MEHMO-Syndrom	Störung	22 Fall (Fälle)
85201	Genito-patellares Syndrom	Störung	22 Fall (Fälle)
85191	Singleton-Merten-Dysplasie	Störung	22 Fall (Fälle)
79499	Schwerhörigkeit-Onychodystrophie-Syndrom, autosomal-dominantes	Störung	22 Fall (Fälle)
71271	Spalthand - Spaltfuß - Schwerhörigkeit	Störung	22 Fall (Fälle)
542306	Intelligenzminderung-Herzrhythmusstörung-Syndrom durch GNB5-Mangel	Störung	22 Fall (Fälle)
528105	Hypohydrosis-Elektrolytstörung-Tränendrüsenfunktionsstörung-Ichthyosis-Xerostomie-Syndrom	Störung	22 Fall (Fälle)
466943	WAC-assoziiertes Syndrom der Gesichtsdysmorphie mit Entwicklungsverzögerung und Verhaltensstörungen	Störung	22 Fall (Fälle)
464738	Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef-Syndrom	Störung	22 Fall (Fälle)
445038	3-Methylglutaconazidurie-Katarakt-neurologische Beteiligung-Neutropenie-Syndrom	Störung	22 Fall (Fälle)
431272	X-chromosomale scapulo-peroneale Muskeldystrophie	Störung	22 Fall (Fälle)
398173	Fokale faziale dermale Dysplasie Typ II	Subtyp der Störung	22 Fall (Fälle)
363677	Im Kindesalter beginnende autosomal-rezessive Myopathie mit externer Ophthalmoplegie	Störung	22 Fall (Fälle)
329195	Entwicklungsverzögerung mit Autismus-Spektrum-Störung und Gang-Instabilität	Störung	22 Fall (Fälle)
314718	Letales Arteriopathie-Syndrom durch Fibulin-4-Mangel	Störung	22 Fall (Fälle)
269229	Pontine Tegmentale Capdysplasie	Störung	22 Fall (Fälle)
2492	FATCO-Syndrom	Störung	22 Fall (Fälle)
247820	Ektodermale Dysplasie-Pili-Torti-Syndaktylie-Syndrom	Störung	22 Fall (Fälle)
228423	GATA2-Defizienz-Spektrum	Störung	22 Fall (Fälle)
209908	Isolierte Sprechapraxie im Kindesalter	Störung	22 Fall (Fälle)
1827	Dysplasie, akromele frontonasale	Störung	22 Fall (Fälle)
1723	Mosaik-Trisomie 2	Störung	22 Fall (Fälle)
168612	Alpha-Fetoprotein-Mangel, kongenitaler	Störung	22 Fall (Fälle)
163690	Hypotonie-Cystinurie-Syndrom	Störung	22 Fall (Fälle)
93606	Nephrogenes Syndrom mit unverhältnismäßiger Antidiurese	Störung	21 Fall (Fälle)
93114	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ E	Störung	21 Fall (Fälle)
79091	Hereditäre Einschlusskörperchenmyopathie-Gelenkkontrakturen-Ophthalmoplegie-Syndrom	Störung	21 Fall (Fälle)
69082	Odonto-tricho-ungual-digito-palmares Syndrom	Störung	21 Fall (Fälle)
66625	Zerebro-okulo-nasales Syndrom	Störung	21 Fall (Fälle)
542301	Immundefekt, kombinierter, durch CARMIL2-Mangel	Störung	21 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
482077	Zerebrale Mikroangiopathie, HTRA1-abhängige, autosomal-dominante	Störung	21 Fall (Fälle)
468672	Kolobomatöse Makrophthalmie-Mikrokornea-Syndrom	Störung	21 Fall (Fälle)
466768	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2Z	Störung	21 Fall (Fälle)
447964	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2V	Störung	21 Fall (Fälle)
402003	Autosomal-dominante fokale nicht-epidermolytische Palmoplantarkeratose mit Blasenbildungen an den Füßen	Störung	21 Fall (Fälle)
401869	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 1	Störung	21 Fall (Fälle)
398189	Fokale faziale dermale Dysplasie Typ IV	Subtyp der Störung	21 Fall (Fälle)
391389	Familiäres episodisches Schmerzsyndrom mit vorwiegender Beteiligung der oberen Körperregion	Subtyp der Störung	21 Fall (Fälle)
363649	Mandibuläre Hypoplasie-Schwerhörigkeit-Progeroide Merkmale-Lipodystrophie-Syndrom	Störung	21 Fall (Fälle)
324972	MAGIC-Syndrom	Störung	21 Fall (Fälle)
3063	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Snyder	Störung	21 Fall (Fälle)
221145	Cutis laxa mit schweren Lungen-, Magen-, Darm- und Harnwegs-Anomalien	Störung	21 Fall (Fälle)
199326	Hypomagnesiämie, isolierte, autosomal-dominante, Typ Glaudemans	Störung	21 Fall (Fälle)
171881	Cap-Myopathie	Störung	21 Fall (Fälle)
168593	Plötzlicher Kindstod - Hodendysgenese	Störung	21 Fall (Fälle)
1578	Pterin-4-alpha-Carbinolamin-Dehydratase-Mangel	Subtyp der Störung	21 Fall (Fälle)
98791	Alpha-Thalassämie-Intelligenzminderung-Syndrom, gekoppelt an Chr. 16	Störung	20 Fall (Fälle)
98768	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 13	Störung	20 Fall (Fälle)
97232	Fingerprint-Body-Myopathie	Störung	20 Fall (Fälle)
971	Akrorenales Syndrom	Störung	20 Fall (Fälle)
96175	Ringchromosom-11-Syndrom	Störung	20 Fall (Fälle)
93941	Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte Typ 4	Subtyp der Störung	20 Fall (Fälle)
88642	Kongenitale Schmerzunempfindlichkeit mit Anosmie und neuropathischer Arthropathie	Störung	20 Fall (Fälle)
88639	Neurodegeneration durch 3-Hydroxyisobutyryl-CoA-Hydrolase-Mangel	Störung	20 Fall (Fälle)
88628	Hinterstrangataxie - Retinitis pigmentosa	Störung	20 Fall (Fälle)
86920	Dermatopathia pigmentosa reticularis	Störung	20 Fall (Fälle)
86919	Keratosis palmaris et plantaris - Klinodaktylie	Störung	20 Fall (Fälle)
86797	Lichen myxoedematosus, atypischer	Störung	20 Fall (Fälle)
85192	Doughnut-förmige Läsionen der Schädelkalotte-Knochenfragilität-Syndrom	Störung	20 Fall (Fälle)
83616	Röteln-Panenzephalitis	Störung	20 Fall (Fälle)
79476	Griscelli-Syndrom Typ 1	Subtyp der Störung	20 Fall (Fälle)
79154	2-Aminoadipin-2-Oxo-Adipin-Azidurie	Störung	20 Fall (Fälle)
79084	Lipodystrophie, familiäre partielle, Typ Köbberling	Störung	20 Fall (Fälle)
73271	Hämorrhagische Diathese durch Kollagen-Rezeptor-Mangel	Störung	20 Fall (Fälle)
71289	Radioulnare Synostose-amegakaryozytische	Störung	20 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
	Thrombozytopenie-Syndrom		
69723	Tyrosinämie Typ 3	Störung	20 Fall (Fälle)
69084	Dysplasie, ektodermale, reiner Haar-Nagel-Typ	Störung	20 Fall (Fälle)
67046	3-Methylglutaconazidurie Typ 1	Störung	20 Fall (Fälle)
641380	PAPASH-Syndrom	Störung	20 Fall (Fälle)
63442	Dysplasie, engelförmige phalango-epiphysäre	Störung	20 Fall (Fälle)
599376	Hypomyelinisierung der früh myelinisierenden Strukturen	Störung	20 Fall (Fälle)
53583	Paroxysmale dystonische Choreoathetose mit episodischer Ataxie und Spastik	Störung	20 Fall (Fälle)
457240	X-chromosomale Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Übergewicht-Syndrom	Störung	20 Fall (Fälle)
455	Ichthyose, epidermolytische superfizielle	Störung	20 Fall (Fälle)
448242	Brachyolmie, autosomal-rezessive	Störung	20 Fall (Fälle)
443811	PGM3-CDG	Störung	20 Fall (Fälle)
420179	Malan-Großwuchs-Syndrom	Störung	20 Fall (Fälle)
391376	Kongenitale Mikrozephalie-schwere Enzephalopathie-progressive zerebrale Atrophie-Syndrom	Störung	20 Fall (Fälle)
369897	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, enzephalomyopathische Form mit variablen kraniofazialen Anomalien	Störung	20 Fall (Fälle)
3387	Hypertrichose, ventrale zervikale, isolierte	Störung	20 Fall (Fälle)
33445	Neuroektodermale melanolytische Krankheit	Störung	20 Fall (Fälle)
3137	Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel	Störung	20 Fall (Fälle)
309854	Zirrhose-Dystonie-Polyzythämie-Hpermanganämie-Syndrom	Störung	20 Fall (Fälle)
3021	RAPADILINO-Syndrom	Störung	20 Fall (Fälle)
30	Orotazidurie, hereditäre	Störung	20 Fall (Fälle)
289863	Glycin-Enzephalopathie, atypische	Subtyp der Störung	20 Fall (Fälle)
2847	Perikarddefekt - Hernia diaphragmatica	Störung	20 Fall (Fälle)
280779	Vaskulopathie, kutane kollagenöse	Störung	20 Fall (Fälle)
2755	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 8	Störung	20 Fall (Fälle)
2751	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 2	Störung	20 Fall (Fälle)
2717	Okulo-tricho-anales Syndrom	Störung	20 Fall (Fälle)
268114	RAS-assoziierte autoimmun-lymphoproliferative Krankheit	Störung	20 Fall (Fälle)
26137	Arteriitis temporalis, juvenile	Störung	20 Fall (Fälle)
251393	Epidermolysis bullosa, junktionale lokalisierte	Störung	20 Fall (Fälle)
251061	Mikrodeletionssyndrom 7q31	Störung	20 Fall (Fälle)
251028	SATB2-assoziiertes-Syndrom durch chromosomales Rearrangement	Subtyp der Störung	20 Fall (Fälle)
247522	Primäre Ziliendyskinesie - Retinitis pigmentosa	Störung	20 Fall (Fälle)
2394	Pyruvat-Dehydrogenase E3-Mangel	Subtyp der Störung	20 Fall (Fälle)
2375	Laryngeale Abduktorenlähmung-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	20 Fall (Fälle)
228247	Pseudoxanthoma elasticum, erworbenes	Störung	20 Fall (Fälle)
228179	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2M	Störung	20 Fall (Fälle)
2021	Fibrochondrogenesie	Störung	20 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
1807	Dysplasie, dermale faziale fokale, Typ III	Subtyp der Störung	20 Fall (Fälle)
178364	Syndromale Mikrophthalmie Typ 5	Störung	20 Fall (Fälle)
1513	Dysplasie, kraniodiaphysäre	Störung	20 Fall (Fälle)
1466	COFS-Syndrom	Subtyp der Störung	20 Fall (Fälle)
1447	Ringchromosom-4-Syndrom	Störung	20 Fall (Fälle)
139455	Bestrophinopathie, autosomal-rezessive	Störung	20 Fall (Fälle)
1394	Dysplasie, zerebro-fazio-thorakale	Störung	20 Fall (Fälle)
1387	Katarakt-Intelligenzminderung-Hypogonadismus-Syndrom	Störung	20 Fall (Fälle)
1358	Carey-Fineman-Ziter-Syndrom	Störung	20 Fall (Fälle)
1134	Arrhinie, isolierte	Störung	20 Fall (Fälle)
101110	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 20	Störung	20 Fall (Fälle)
100976	Bathing-suit-Ichthyose	Störung	20 Fall (Fälle)
100043	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ A	Störung	20 Fall (Fälle)
935	Skelettdysplasie mit verkürzten Extremitäten und schwerem kombinierten Immundefekt	Störung	19 Fall (Fälle)
89838	Epidermolysis bullosa simplex, autosomal-rezessive, K14	Störung	19 Fall (Fälle)
75857	Terminales 6q-Deletion-Syndrom	Störung	19 Fall (Fälle)
597623	IRF2BPL-assoziierte regressive neurologische Entwicklungsstörung-Dystonie-Krampfanfälle-Syndrom	Störung	19 Fall (Fälle)
529962	Mikrodeletionssyndrom 17q24.2	Störung	19 Fall (Fälle)
505248	Mukopolysaccharidose-ähnliches Syndrom mit kongenitalen Herzfehlern und hämatopoetischen Störungen	Störung	19 Fall (Fälle)
497757	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch MME-Genmutation	Störung	19 Fall (Fälle)
494433	MIRAGE-Syndrom	Störung	19 Fall (Fälle)
482601	Adenylosuccinat-Synthase ähnliche 1-abhängige distale Myopathie	Störung	19 Fall (Fälle)
466962	Sarkom des Thorax bei SMARCA4-Mangel	Störung	19 Fall (Fälle)
438159	STAT3-assoziierte früh beginnende multisystemische Autoimmunkrankheit	Störung	19 Fall (Fälle)
43115	Hereditäre Myopathie mit Laktatazidose durch ISCU-Mangel	Störung	19 Fall (Fälle)
397946	Spastische Paraplegie, autosomale, Typ 58	Störung	19 Fall (Fälle)
391320	Gerinnungsstörung vom Ost-Texanischen Typ	Subtyp der Störung	19 Fall (Fälle)
352662	Intraepitheliale korneale Dyskeratose-palmoplantare Hyperkeratose-laryngeale Dyskeratose-Syndrom	Störung	19 Fall (Fälle)
3339	Okulo-ekto-dermales Syndrom	Störung	19 Fall (Fälle)
3145	Arginin-Vasopressin-Resistenz-intrakranielle Kalzifikation-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	19 Fall (Fälle)
284169	Gesichtsdysmorphie-Entwicklungsverzögerung-Verhaltensstörungen-Syndrom durch Mikrodeletionssyndrom 10p11.21p12.31	Subtyp der Störung	19 Fall (Fälle)
280671	Muskeldystrophie, megakoniale kongenitale	Störung	19 Fall (Fälle)
2707	Okulo-zerebro-faziales Syndrom, Typ Kaufman	Störung	19 Fall (Fälle)
268261	Intelligenzminderung-Syndrom, DYRK1A-assoziiertes, durch Mikrodeletion 21q22.13q22.2	Subtyp der Störung	19 Fall (Fälle)
251046	Mikrodeletionssyndrom 6p22	Störung	19 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
247868	NLRP12-assoziiertes hereditäres Periodisches Fiebersyndrom	Störung	19 Fall (Fälle)
2399	Nasopalpebrales Lipom-Kolobom-Syndrom	Störung	19 Fall (Fälle)
228410	Herzanomalien-Kleinwuchs-Gelenkhypermobilität-Gesichtsdysmorphien-Syndrom	Störung	19 Fall (Fälle)
228387	Dysplasie, spondylo-megaepiphysäre-metaepiphysäre	Störung	19 Fall (Fälle)
178487	Botulismus, intestinaler, adulter	Subtyp der Störung	19 Fall (Fälle)
171848	Polyneuropathie - Hörverlust - Ataxie - Retinitis pigmentosa - Katarakt	Störung	19 Fall (Fälle)
139447	Leukoenzephalopathie, kavitierende progressive	Störung	19 Fall (Fälle)
139441	Hypomyelinisierung mit Atrophie der Basalganglien und des Kleinhirns	Störung	19 Fall (Fälle)
99741	King-Denborough-Syndrom	Störung	18 Fall (Fälle)
96171	Ringchromosom-2-Syndrom	Störung	18 Fall (Fälle)
86309	DPAGT1-CDG	Störung	18 Fall (Fälle)
85167	Spondylometaphysäre Dysplasie mit Zapfen-Stäbchendystrophie	Störung	18 Fall (Fälle)
66637	Diaphanospondylodysostose	Störung	18 Fall (Fälle)
643549	Hao-Fountain-Syndrom	Störung	18 Fall (Fälle)
637051	Borna-Virus-Enzephalitis	Störung	18 Fall (Fälle)
613274	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 14	Störung	18 Fall (Fälle)
589856	Choanalatresie-Athelie-Hypothyreose-verzögerte Pubertät-Kleinwuchs-Syndrom	Störung	18 Fall (Fälle)
508498	Intelligenzminderung-kardiale Anomalien-Kleinwuchs-Gelenkinstabilität-Syndrom	Störung	18 Fall (Fälle)
481152	PYCR2-abhängige Mikrozephalie-progressive Leukoenzephalopathie	Störung	18 Fall (Fälle)
468641	Enteropathie, chronische, SLCO2A1-Gen-assoziierte	Störung	18 Fall (Fälle)
370046	Didymosis aplasticosebacea	Störung	18 Fall (Fälle)
369962	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cbIX	Subtyp der Störung	18 Fall (Fälle)
363417	Temtamy präaxiales Brachydaktylie-Syndrom	Störung	18 Fall (Fälle)
324588	Familiäre Dyskinesie und faziale Myokymie	Störung	18 Fall (Fälle)
319569	Autosomal-rezessive Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch partiellen IFN-gamma-R1-Defekt	Störung	18 Fall (Fälle)
300319	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2P	Störung	18 Fall (Fälle)
261344	Trisomie 1q	Störung	18 Fall (Fälle)
251523	Hyperzinkämie und Hypercalprotectinämie	Störung	18 Fall (Fälle)
2501	Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Spahr	Störung	18 Fall (Fälle)
238505	Lymphoproliferative Krankheit, autosomal-rezessive	Störung	18 Fall (Fälle)
2353	Schilbach-Rott-Syndrom	Störung	18 Fall (Fälle)
228402	Mikrodeletionssyndrom 2q23.1	Störung	18 Fall (Fälle)
171719	Cutis laxa-marfanoides Syndrom	Störung	18 Fall (Fälle)
158025	Histiozytose, progressive, muzinöse, hereditäre	Störung	18 Fall (Fälle)
1449	Ringchromosom-7-Syndrom	Störung	18 Fall (Fälle)
1441	Ringchromosom 17-Syndrom	Störung	18 Fall (Fälle)
139515	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4J	Störung	18 Fall (Fälle)
1272	Aymé-Gripp-Syndrom	Störung	18 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
99853	Ovarioleukodystrophie	Subtyp der Störung	17 Fall (Fälle)
93282	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ PAPSS2	Störung	17 Fall (Fälle)
91131	DK1-CDG	Störung	17 Fall (Fälle)
79283	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cbl D	Subtyp der Störung	17 Fall (Fälle)
69744	Hypokeratose, palmoplantare zirkumskripte	Störung	17 Fall (Fälle)
633004	KDM3B-assoziierte Intelligenzminderung mit Gesichtsdysmorphien und Kleinwuchs	Störung	17 Fall (Fälle)
631085	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 86	Störung	17 Fall (Fälle)
560	Marshall-Syndrom	Störung	17 Fall (Fälle)
543470	Optikusatrophy-Ataxie-periphere Neuropathie-globale Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	17 Fall (Fälle)
502434	Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-gastroösophagealer Reflux-Syndrom, STAG1-assoziiert	Störung	17 Fall (Fälle)
500533	Polyhydramnion-Megalenkephalie-symptomatische Epilepsie-Syndrom	Störung	17 Fall (Fälle)
480880	X-chromosomale Gesichtsdysmorphien-Kleinwuchs-Choanalatresie-Intelligenzminderung-Syndrom, auf das weibl. Geschl. beschränkt	Störung	17 Fall (Fälle)
477673	Postnatale Mikrozephalie-infantile Hypotonie-spastische Diplegie-Dysarthrie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	17 Fall (Fälle)
464760	Familiäre kavitäre Papillenomalie	Störung	17 Fall (Fälle)
436159	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom durch CTLA4-Haploinsuffizienz	Störung	17 Fall (Fälle)
435988	Syndrom der chronischen atrialen und intestinalen Rhythmusstörung	Störung	17 Fall (Fälle)
404443	Tatton-Brown-Rahman-Syndrom	Störung	17 Fall (Fälle)
399058	Alpha-B Crystallin-abhängige spät beginnende Myopathie	Störung	17 Fall (Fälle)
363429	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie-Pyramidenbahnzeichen-Nystagmus-okulomotorische Apraxie-Syndrom	Störung	17 Fall (Fälle)
353298	Roifman-Syndrom	Störung	17 Fall (Fälle)
3350	Tremor - Nystagmus - Ulkus	Störung	17 Fall (Fälle)
324381	Einschlusskörperchenmyopathie, hereditäre, Typ 4	Störung	17 Fall (Fälle)
3204	Stormorken-Sjaastad-Langlet-Syndrom	Störung	17 Fall (Fälle)
319595	Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch partielle STAT1-Defizienz	Störung	17 Fall (Fälle)
300530	Pseudohypoaldosteronismus Typ 2E	Subtyp der Störung	17 Fall (Fälle)
2318	Joubert-Syndrom mit okulo-renalem Defekt	Störung	17 Fall (Fälle)
230839	Ehlers-Danlos-Syndrom, klassisch-ähnlicher Typ 1	Störung	17 Fall (Fälle)
227976	Optikusatrophy, autosomal-rezessive, Typ 7	Störung	17 Fall (Fälle)
210141	Spastische Tetraplegie, kongenitale	Störung	17 Fall (Fälle)
210115	Sterile multifokale Osteomyelitis mit Periostitis und Pustulose	Störung	17 Fall (Fälle)
1954	Erythrodermie, kongenitale letale	Störung	17 Fall (Fälle)
1908	Aminopterin/Methotrexat-Embryopathie	Störung	17 Fall (Fälle)
1325	Kamptodaktylie-Taurinurie-Syndrom	Störung	17 Fall (Fälle)
1104	Anophthalie plus-Syndrom	Störung	17 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
93357	SPONASTRIME-Dysplasie	Störung	16 Fall (Fälle)
920	Ablepharon-Makrostomie-Syndrom	Störung	16 Fall (Fälle)
85198	Dysspondyloenchondromatose	Störung	16 Fall (Fälle)
71528	Adipositas durch Prohormon-Konvertase I-Mangel	Subtyp der Störung	16 Fall (Fälle)
69737	Bosley-Salih-Alorainy-Syndrom	Störung	16 Fall (Fälle)
641385	PASS-Syndrom	Störung	16 Fall (Fälle)
63273	Distale Myopathie mit Beteiligung der posterioren Bein- und anterioren Handmuskulatur	Störung	16 Fall (Fälle)
631076	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 83	Störung	16 Fall (Fälle)
53296	Kollagenom, familiäres kutanes	Störung	16 Fall (Fälle)
488191	Infertilität, weibliche, durch Stillstand der meiotischen Eizellreifung	Störung	16 Fall (Fälle)
464282	Spastische Paraplegie-schwere Entwicklungsverzögerungen-Epilepsie-Syndrom	Störung	16 Fall (Fälle)
457279	Intelligenzminderung-Makrozephalie-Hypotonie-Verhaltensstörungen-Syndrom	Störung	16 Fall (Fälle)
397606	PrP-Amyloidose, systemische	Störung	16 Fall (Fälle)
369861	Kongenitale sideroblastische Anämie-B-Zell-Immundefekt-periodisches Fieber-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	16 Fall (Fälle)
369852	Kongenitale Neutropenie-Myelofibrose-Nephromegalie-Syndrom	Störung	16 Fall (Fälle)
34514	Telethonin-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R7	Störung	16 Fall (Fälle)
33067	Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Jansen	Störung	16 Fall (Fälle)
319524	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 15	Störung	16 Fall (Fälle)
319171	Mikrodeletionssyndrom 17p13.1, distal	Störung	16 Fall (Fälle)
314566	Sprachapraxie, primäre progressive	Störung	16 Fall (Fälle)
314376	Intestinale Obstruktion des Neugeborenen durch Guanilatcyclasen 2C-Mangel	Störung	16 Fall (Fälle)
306734	Dystonie, primäre, Typ DYT21	Störung	16 Fall (Fälle)
306674	Kufor-Rakeb-Syndrom	Störung	16 Fall (Fälle)
293864	Hypoplastischer Pankreas-Intestinalatresie-Hypoplastische Gallenblase-Syndrom	Störung	16 Fall (Fälle)
289601	Multiple Kalzifikation der Gelenke und Arterien, hereditäre Form	Störung	16 Fall (Fälle)
279943	Neutrophilie, hereditäre	Störung	16 Fall (Fälle)
261257	Mikrodeletionssyndrom 17p13.3, distal	Störung	16 Fall (Fälle)
2538	Mikrogastrie-Extremitätenreduktionsdefekt-Syndrom	Störung	16 Fall (Fälle)
238455	Infantile Dystonie-Parkinsonismus	Störung	16 Fall (Fälle)
2102	GTP-Cyclohydrolase I-Mangel	Subtyp der Störung	16 Fall (Fälle)
2089	Glykogen-Speicherkrankheit durch hepatischen Glykogensynthase-Mangel	Störung	16 Fall (Fälle)
178355	Smith-McCort-Dysplasie	Störung	16 Fall (Fälle)
1438	Ringchromosom-10-Syndrom	Störung	16 Fall (Fälle)
1231	Barber-Say-Syndrom	Störung	16 Fall (Fälle)
1195	Atransferrinämie, kongenitale	Störung	16 Fall (Fälle)
99954	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4H	Störung	15 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
98949	Kryptophthalmie, komplette	Subtyp der Störung	15 Fall (Fälle)
96181	Uniparentale Disomie 6, maternale	Störung	15 Fall (Fälle)
90796	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY, durch isolierten 17,20-Lyase-Mangel	Störung	15 Fall (Fälle)
90400	Skleromyxödem ohne monoklonale Gammopathie	Subtyp der Störung	15 Fall (Fälle)
88620	Anosmie, isolierte kongenitale	Störung	15 Fall (Fälle)
88618	S-Adenosylhomocystein-Hydrolase-Defizienz	Störung	15 Fall (Fälle)
85146	Neurogenes scapulo-peroneales Syndrom Typ Kaeser	Störung	15 Fall (Fälle)
79351	3-Phosphoglycerat-Dehydrogenase-Mangel, infantile/juvenile Form	Subtyp der Störung	15 Fall (Fälle)
79325	ALG8-CDG	Störung	15 Fall (Fälle)
79321	ALG3-CDG	Störung	15 Fall (Fälle)
79284	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cbl F	Subtyp der Störung	15 Fall (Fälle)
79149	Dystrophie, dermo-chondro-corneale	Störung	15 Fall (Fälle)
69063	Kongenitale membranöse Nephropathie durch Alloimmunisierung gegen fetomaternale anti-neutrale Endopeptidase	Störung	15 Fall (Fälle)
631248	Mitchell-Syndrom	Störung	15 Fall (Fälle)
619363	NOCARH-Syndrom	Störung	15 Fall (Fälle)
599507	Faktor XI-Mangel, erworbener	Störung	15 Fall (Fälle)
570371	Bartter-Syndrom Typ 5	Subtyp der Störung	15 Fall (Fälle)
53696	Arthrogrypose-anteriore Hornzellkrankheit-Syndrom	Störung	15 Fall (Fälle)
527276	Enzephalopathie durch mitochondrialen und peroxisomalen Teilungsdefekt	Störung	15 Fall (Fälle)
521426	PLAA-assoziierte neurologische Entwicklungsstörung	Störung	15 Fall (Fälle)
513456	Intelligenzminderung-Krampfanfälle-Ganganomalien-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	15 Fall (Fälle)
482606	X-chromosomale keloide Vernarbung-verminderte Gelenkmobilität-erhöhte Papillenexkavation-Syndrom	Störung	15 Fall (Fälle)
457050	Autosomal-dominante mitochondriale Myopathie mit Belastungsintoleranz	Störung	15 Fall (Fälle)
456369	Polyglucosan-Körper-Myopathie Typ 2	Störung	15 Fall (Fälle)
447997	Spastische Tetraplegie-dünnes Corpus callosum-progressive postnatale Mikrozephalie-Syndrom	Störung	15 Fall (Fälle)
436169	Thrombomodulin-abhängige Blutgerinnungsstörung	Störung	15 Fall (Fälle)
436144	Intrauterine Wachstumsretardierung-Kleinwuchs-früh-adulter Diabetes-Syndrom	Störung	15 Fall (Fälle)
401768	Proximale Myopathie mit extrapyramidalen Zeichen	Störung	15 Fall (Fälle)
397744	Periphere Neuropathie-Myopathie-Heiserkeit-Hörverlust-Syndrom	Störung	15 Fall (Fälle)
397615	Adipositas durch CEP19-Mangel	Subtyp der Störung	15 Fall (Fälle)
329324	Inverses Klippel-Trenaunay-Syndrom	Störung	15 Fall (Fälle)
314647	Zerebelläre Ataxie, nicht-progressive, mit Intelligenzminderung	Störung	15 Fall (Fälle)
314432	Spiegel-Hernie-Kryptorchismus-Syndrom	Störung	15 Fall (Fälle)
280763	Intelligenzminderung, schwere, mit progressiver spastischer Paraplegie	Störung	15 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
280633	Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krampfanfälle-Syndrom	Störung	15 Fall (Fälle)
250984	Stickler-Syndrom, autosomal-rezessives	Subtyp der Störung	15 Fall (Fälle)
221043	Hereditäre fibröse Poikilodermie-Sehnenkontraktur-Myopathie-Lungenfibrose-Syndrom	Störung	15 Fall (Fälle)
2075	Genito-palato-kardiales Syndrom	Störung	15 Fall (Fälle)
1901	Ehlers-Danlos-Syndrom, Dermatosparaxis Typ	Störung	15 Fall (Fälle)
171680	Lissenzephalie durch TUBA1A-Genmutation	Störung	15 Fall (Fälle)
137754	Enzephalopathie mit assoziiertem Aminoacylase 1-Mangel	Störung	15 Fall (Fälle)
93356	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Missouri	Störung	14 Fall (Fälle)
90390	Anonychie-Onychodystrophie-Syndrom	Subtyp der Störung	14 Fall (Fälle)
88659	Nephropathie, progressive mit Hypertension, autosomal-dominante Form	Störung	14 Fall (Fälle)
75378	Oligocone-Trichromasie	Störung	14 Fall (Fälle)
589515	PUM1-assoziiertes Syndrom der Entwicklungsstörung, Ataxie und Krampfanfälle	Störung	14 Fall (Fälle)
562528	Kongenitale Extremitäten- und Gesichtskontrakturen-Hypotonie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	14 Fall (Fälle)
508529	Intermediäre Epidermolysis bullosa simplex mit Kardiomyopathie	Störung	14 Fall (Fälle)
480907	X-chromosomale Intelligenzminderung-globale Entwicklungsverzögerung-Gesichtsdysmorphie-sakraler kaudaler Überrest	Störung	14 Fall (Fälle)
480483	Cholestase, intrahepatische progressive, familiäre, Typ 4	Subtyp der Störung	14 Fall (Fälle)
466718	Martinique zerknitterte retinale Pigmentepitheliopathie	Störung	14 Fall (Fälle)
457351	Mikrozephalie-Intelligenzminderung-sensorineuraler Hörverlust-Epilepsie-abnormer Muskeltonus-Syndrom	Störung	14 Fall (Fälle)
423384	Neutropenie, kongenitale schwere, durch JAGN1-Mangel	Störung	14 Fall (Fälle)
401849	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 72	Störung	14 Fall (Fälle)
397758	Netzhautdystrophie mit Dysfunktion der inneren Retina und Ganglienzellanomalien	Störung	14 Fall (Fälle)
371007	Kongenitale Muskeldystrophie mit Gelenkinstabilität	Störung	14 Fall (Fälle)
369970	Mikrokornea-myopische chorioretinale Atrophie-Telekanthus-Syndrom	Störung	14 Fall (Fälle)
369920	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 9	Störung	14 Fall (Fälle)
364028	Intelligenzminderung, X-chromosomale, durch GRIA3-Mutationen	Störung	14 Fall (Fälle)
36355	Blutgerinnungsstörung durch P2Y12-Defekt	Störung	14 Fall (Fälle)
3363	Trichomegalie - retinale Pigmentdegeneration - Kleinwuchs	Störung	14 Fall (Fälle)
320375	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 55	Störung	14 Fall (Fälle)
314394	Kleinwuchs-Onychodysplasie-Gesichtsdysmorphie-Hypotrichose-Syndrom	Störung	14 Fall (Fälle)
314051	Leukoenzephalopathie-Thalamus und Hirnstamm-Anomalien-Hoher Laktatwert-Syndrom	Störung	14 Fall (Fälle)
313892	Entwicklungs- und Sprachverzögerung durch SOX5-Mangel	Subtyp der Störung	14 Fall (Fälle)
307766	Kraushaar-akrales Keratoderm-Karies-Syndrom	Störung	14 Fall (Fälle)
284289	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie mit Beginn im	Störung	14 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
	Erwachsenenalter		
284139	Larsen-ähnliches Syndrom, B3GAT3 Typ	Störung	14 Fall (Fälle)
2789	Syndrom der lateralen Meningozele	Störung	14 Fall (Fälle)
2719	Okulozerebrales Hypopigmentierungs-Syndrom Typ Cross	Störung	14 Fall (Fälle)
261323	Mikrodeletionssyndrom 21q22.11q22.12	Störung	14 Fall (Fälle)
2435	Maculae, hypopigmentierte und hyperpigmentierte, hereditäre kongenitale	Störung	14 Fall (Fälle)
238750	Mikrodeletionssyndrom 4q21	Störung	14 Fall (Fälle)
2378	Laurin-Sandrow-Syndrom	Störung	14 Fall (Fälle)
199351	Dystonie-Parkinsonismus mit Beginn im Erwachsenenalter	Störung	14 Fall (Fälle)
1791	Dysplasie, fronto-fazio-nasale	Störung	14 Fall (Fälle)
168796	Herz-Hand-Syndrom, slowenischer Typ	Störung	14 Fall (Fälle)
1516	Bilaterale Lambdoid- und Sagittalsynostose, nicht-syndromale	Störung	14 Fall (Fälle)
139578	Mutilierende hereditäre sensorische Neuropathie mit spastischer Paraplegie	Störung	14 Fall (Fälle)
137783	Syndrom der kongenitalen letalen Kontrakturen Typ 3	Störung	14 Fall (Fälle)
1193	Atkin-Flaitz-Syndrom	Störung	14 Fall (Fälle)
96055	Tetrasomie 21	Störung	13 Fall (Fälle)
939	3-Hydroxy-Isobuttersäure-Krankheit	Störung	13 Fall (Fälle)
85174	Dysplasie, pseudodiastrophische	Störung	13 Fall (Fälle)
79502	Palmoplantarkeratose, punktierte, Typ 2	Störung	13 Fall (Fälle)
79478	Griscelli-Syndrom Typ 3	Subtyp der Störung	13 Fall (Fälle)
79329	MGAT2-CDG	Störung	13 Fall (Fälle)
69739	Athabasken-Hirnstammdysgenese-Syndrom	Störung	13 Fall (Fälle)
66631	CEDNIK-Syndrom	Störung	13 Fall (Fälle)
633014	SLC12A2-assoziierte Entwicklungsverzögerung mit Intelligenzminderung und sensorineuraler Schwerhörigkeit	Störung	13 Fall (Fälle)
631068	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 80	Störung	13 Fall (Fälle)
611247	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 11	Störung	13 Fall (Fälle)
610569	KIAA1109-assoziierte früh-letale kongenitale Hirnfehlbildungen-Arthrogrypose-Syndrom	Störung	13 Fall (Fälle)
556985	Früh-einsetzende kalzifizierende Leukenzephalopathie mit Skelettdysplasie	Störung	13 Fall (Fälle)
542657	Hyperchlorhydrie, isolierte	Störung	13 Fall (Fälle)
538963	Immundefekt, kombinierter, durch ITK-Mangel	Störung	13 Fall (Fälle)
538096	Autosomal-rezessive letale neonatale axonale sensorimotorische Polyneuropathie	Störung	13 Fall (Fälle)
50945	Chondrodysplasie Typ Blomstrand	Störung	13 Fall (Fälle)
476394	PMP2-abhängige Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1	Störung	13 Fall (Fälle)
466934	Hypomyelinisierende Leukodystrophie, VPS11-abhängige, autosomal-rezessive	Störung	13 Fall (Fälle)
448251	Ataxie-Taubheit-Syndrom, progressives, autosomal-rezessives	Störung	13 Fall (Fälle)
443098	Hyperostosis cranialis interna	Störung	13 Fall (Fälle)
439212	Früh-beginnende Myopathie-Areflexie-Atemnot-Dysphagie-Syndrom	Störung	13 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
436274	Pseudoxanthoma elasticum-ähnliche Hautmanifestationen mit Retinis pigmentosa	Störung	13 Fall (Fälle)
436151	Intelligenzminderung-expressive Aphasie-Gesichtsdysmorphien-Syndrom	Störung	13 Fall (Fälle)
435438	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 7	Störung	13 Fall (Fälle)
401953	Episodische Ataxie mit undeutlicher Aussprache	Störung	13 Fall (Fälle)
399103	Distale Nebulin-Myopathie	Störung	13 Fall (Fälle)
363412	Hypomyelinisierung mit Hirnstamm- und Rückenmarkbeteiligung und Beinspastik	Störung	13 Fall (Fälle)
356978	D,L-2-Hydroxy-Glutarazidurie	Störung	13 Fall (Fälle)
329813	Genomweite paternale uniparentale Disomie im Mosaik	Störung	13 Fall (Fälle)
329249	Schwere früh-beginnende Adipositas mit Insulin-Resistenz-Syndrom durch SH2B1-Mangel	Subtyp der Störung	13 Fall (Fälle)
3268	Radioulnare Synostose-Mikrozephalie-Skoliose-Syndrom	Störung	13 Fall (Fälle)
319605	Suszeptibilität für Mykobakterien, X-chromosomal	Störung	13 Fall (Fälle)
319547	Suszeptibilität für Mykobakterien durch kompletten IFN-gamma-R2-Defekt	Störung	13 Fall (Fälle)
313936	PENS-Syndrom	Störung	13 Fall (Fälle)
3097	Meacham-Syndrom	Störung	13 Fall (Fälle)
306530	Kongenitale hereditäre Fazialisparese mit variablem Hörverlust	Störung	13 Fall (Fälle)
3042	Intelligenzminderung-Katarakt-kalzifizierte Ohrknorpel-Myopathie-Syndrom	Störung	13 Fall (Fälle)
293958	Hypertelorismus-Präaurikulärer Sinus - punktuelle Löcher - Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung	13 Fall (Fälle)
284160	Mikrodeletionssyndrom 8q21.11	Störung	13 Fall (Fälle)
280406	Nephrotisches Syndrom, steroid-resistentes, mit sensorineuraler Hörstörung, familiäre Form	Störung	13 Fall (Fälle)
2802	X-chromosomale sideroblastische Anämie und spinozerebelläre Ataxie	Störung	13 Fall (Fälle)
2319	Juberg-Hayward-Syndrom	Störung	13 Fall (Fälle)
231720	Nicht erworbener kombinierter Hypophysenhormon-Mangel-sensorineuraler Hörverlust-spinale Fehlbildungen-Syndrom	Störung	13 Fall (Fälle)
1788	Dysostose, akrofaziale, Typ Rodriguez	Störung	13 Fall (Fälle)
178377	Osteosklerose-Entwicklungsverzögerung-Kraniosynostose-Syndrom	Störung	13 Fall (Fälle)
171612	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 37	Störung	13 Fall (Fälle)
168549	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, axiale Form	Störung	13 Fall (Fälle)
1435	Mikrodeletionssyndrom Xq21	Störung	13 Fall (Fälle)
140969	Saldino-Mainzer-Syndrom	Störung	13 Fall (Fälle)
101102	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2H	Störung	13 Fall (Fälle)
99672	Zahn-Nagel-Syndrom Typ Fried	Störung	12 Fall (Fälle)
98772	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 19/22	Störung	12 Fall (Fälle)
96186	Uniparentale Disomie 20, maternale	Störung	12 Fall (Fälle)
85320	X-chromosomale Intelligenzminderung-Makrozephalie-Makroorchidie-Syndrom	Störung	12 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
844	Lown-Ganong-Levine-Syndrom	Störung	12 Fall (Fälle)
79328	ALG9-CDG	Störung	12 Fall (Fälle)
603689	Bohring-Opitz-ähnliches Syndrom, KLHL7-assoziiertes	Störung	12 Fall (Fälle)
597743	SETD2-assoziierte Mikrozephalie-schwere Intelligenzminderung-multiple kongenitale Anomalien-Syndrom	Störung	12 Fall (Fälle)
59303	Neonatale Ichthyose-sklerosierende Cholangitis-Syndrom	Störung	12 Fall (Fälle)
508533	Skelettdysplasie-T-Zell-Immundefekt-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	12 Fall (Fälle)
505237	Früh beginnende Krampfanfälle-distale Gliedmaßenanomalien-Gesichtsdysmorphien-allgemeine Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	12 Fall (Fälle)
496689	Kyphoskoliose-laterale Zungenatrophie-hereditäre spastische Paraplegie-Syndrom	Störung	12 Fall (Fälle)
459033	Ataxie mit okulomotorischer Apraxie Typ 4	Störung	12 Fall (Fälle)
442582	AH-Amyloidose	Störung	12 Fall (Fälle)
420573	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch CTPS1-Defizienz	Störung	12 Fall (Fälle)
412066	PRKAR1B-assoziierte neurodegenerative Demenz mit intermediären Filamenten	Störung	12 Fall (Fälle)
363523	Hypohidrose-Schmelzhypoplasie-Palmoplantarkeratose-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	12 Fall (Fälle)
314585	15q-Großwuchs-Syndrom	Störung	12 Fall (Fälle)
300570	Kortikale Dysgenese mit pontozebellärer Hypoplasie durch TUBB3-Genmutation	Störung	12 Fall (Fälle)
300547	Hyperkalzämie, infantile, autosomal-rezessive	Störung	12 Fall (Fälle)
2935	Polysyndaktylie, gekreuzte	Störung	12 Fall (Fälle)
2919	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 5	Störung	12 Fall (Fälle)
284460	Retinopathie, akute äußere ringförmige	Störung	12 Fall (Fälle)
280620	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 6	Störung	12 Fall (Fälle)
280384	Intelligenzminderung - motorische Dysfunktion - multiple Gelenkkontrakturen, rezessiv	Störung	12 Fall (Fälle)
2662	Keipert-Syndrom	Störung	12 Fall (Fälle)
2579	Muskelatrophie-Ataxie-Retinitis pigmentosa-Diabetes mellitus-Syndrom	Störung	12 Fall (Fälle)
254531	Temple-Syndrom durch paternale 14q32.2-Hypomethylierung	Subtyp der Störung	12 Fall (Fälle)
247794	Juvenile Katarakt-Mikrokornea-renale Glukosurie-Syndrom	Störung	12 Fall (Fälle)
244305	Dominante Hypophosphatämie mit Nephrolithiasis oder Osteoporose	Störung	12 Fall (Fälle)
238763	Megalokornea - Sphärophakie - sekundäres Glaukom	Störung	12 Fall (Fälle)
2224	Hypertryptophanämie, familiäre	Störung	12 Fall (Fälle)
217377	Mikroduplikationssyndrom Xp11.22-p11.23	Störung	12 Fall (Fälle)
217346	Mikrodeletionssyndrom 19q13.11	Störung	12 Fall (Fälle)
210571	Dystonie 16	Störung	12 Fall (Fälle)
209973	Benigne nächtliche alternierende Hemiplegie im Kindesalter	Störung	12 Fall (Fälle)
199340	Muskeldystrophie Typ Selcen	Störung	12 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
1784	Dysostose, akro-fronto-fazio-nasale	Störung	12 Fall (Fälle)
171829	Mikrodeletionssyndrom 6q16	Störung	12 Fall (Fälle)
166035	Brachydaktylie-Kleinwuchs-Retinitis pigmentosa-Syndrom	Störung	12 Fall (Fälle)
1555	Cutis gyrata-Acanthosis nigricans-Kraniosynostose-Syndrom	Störung	12 Fall (Fälle)
1487	Cooks-Syndrom	Störung	12 Fall (Fälle)
1473	Uvea-Kolobom mit Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und Intelligenzminderung	Störung	12 Fall (Fälle)
1458	CODAS-Syndrom	Störung	12 Fall (Fälle)
141148	Myohyperplasie, hemifaziale	Störung	12 Fall (Fälle)
1179	Ataxie mit tonischer Aufwärtsabweichung der Augen	Störung	12 Fall (Fälle)
1008	Alopezie-Epilepsie-Pyorrhoe-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	12 Fall (Fälle)
100046	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ D	Störung	12 Fall (Fälle)
98912	Spät-beginnende distale Myopathie Typ Markesbery-Griggs	Störung	11 Fall (Fälle)
96172	Ringchromosom-3-Syndrom	Störung	11 Fall (Fälle)
91135	Hyperlaxität der Haut durch Mangel an Vitamin K-abhängigen Koagulationsfaktoren	Störung	11 Fall (Fälle)
91132	Ichthyose-Hypotrichose-Syndrom	Störung	11 Fall (Fälle)
85336	Neurodegeneratives Syndrom, X-chromosomales, Typ Hamel	Störung	11 Fall (Fälle)
83629	Leukoenzephalopathie-spondylometaphysäre Dysplasie-Syndrom	Störung	11 Fall (Fälle)
79324	ALG12-CDG	Störung	11 Fall (Fälle)
79076	Polyposis-Syndrom, juveniles, frühkindliche Form	Subtyp der Störung	11 Fall (Fälle)
620368	EGF-assoziierte primäre Hypomagnesiämie mit Intelligenzminderung	Störung	11 Fall (Fälle)
620363	Primäre Hypomagnesiämie-generalisierte Krampfanfälle-Intelligenzminderung-Adipositas-Syndrom	Störung	11 Fall (Fälle)
600663	NRXN1-abhängige schwere neurologische Entwicklungsstörung-stereoTyp Bewegungsstörung-chronische Obstipation-Schlaf-Wach-Zyklus-Störung	Störung	11 Fall (Fälle)
597738	Luscan-Lumish-Syndrom	Störung	11 Fall (Fälle)
572798	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung, WARS2-assoziiertes	Störung	11 Fall (Fälle)
569816	CELSR1-assoziiertes spät-einsetzendes primäres Lymphödem	Störung	11 Fall (Fälle)
555407	NAD(P)HX-Epimerase-Mangel	Störung	11 Fall (Fälle)
522077	Infantile Hypotonie-okulomotorische Anomalien-hyperkinetische Bewegungsstörungen-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	11 Fall (Fälle)
521450	LAMA5-assoziiertes multisystemisches Syndrom	Störung	11 Fall (Fälle)
521406	Dystonie-Parkinsonismus-Hypermanganämie-Syndrom	Störung	11 Fall (Fälle)
521308	Frontonasale Dysplasie-bifide Nase-Anomalien der oberen Extremitäten-Syndrom	Störung	11 Fall (Fälle)
506307	Stromme-Syndrom	Störung	11 Fall (Fälle)
477749	Pontine autosomal-dominante Mikroangiopathie mit Leukoenzephalopathie	Störung	11 Fall (Fälle)
468661	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 74	Störung	11 Fall (Fälle)
464724	Fieber-assoziiertes akutes infantiles Leberversagen-Syndrom	Störung	11 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
457185	Neonatale Enzephalomyopathie-Kardiomyopathie-Atemnot-Syndrom	Störung	11 Fall (Fälle)
444077	Kognitive Störung-grobe Gesichtsszüge-Herzdefekte-Adipositas-Lungenbeteiligung-Kleinwuchs-Skelettdysplasie-Syndrom	Störung	11 Fall (Fälle)
444051	Mikrodeletionssyndrom 20q11.2	Störung	11 Fall (Fälle)
444013	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 23	Störung	11 Fall (Fälle)
443988	Ventrikulomegalie mit zystischer Nierenkrankheit	Störung	11 Fall (Fälle)
397937	Polyglucosan-Körper-Myopathie Typ 1	Störung	11 Fall (Fälle)
352712	Gesichtsdysmorphie-Immundefekt-Livedo-Kleinwuchs-Syndrom	Störung	11 Fall (Fälle)
330050	Enzephalopathie durch mitochondrialen und peroxisomalen Teilungsdefekt, DNM1L-assoziiert	Subtyp der Störung	11 Fall (Fälle)
319189	Kortikaler Myoklonus, familiärer	Störung	11 Fall (Fälle)
313884	Mikrodeletionssyndrom 12p12.1	Subtyp der Störung	11 Fall (Fälle)
313855	FGFR2-abhängige Dysplasie mit gekrümmten Knochen	Störung	11 Fall (Fälle)
313850	Zerebellär-retinale Degeneration, infantile	Störung	11 Fall (Fälle)
300293	Transiente infantile Hypertriglyceridämie und Hepatosteatose	Störung	11 Fall (Fälle)
2987	Pterygium-Syndrom, antekubitales	Störung	11 Fall (Fälle)
2959	Progerie - Kleinwuchs - Pigmentnaevi	Störung	11 Fall (Fälle)
2854	Fuhrmann-Syndrom	Störung	11 Fall (Fälle)
2832	kurzer Tarsus - Fehlen der unteren Augenwimpern	Störung	11 Fall (Fälle)
280553	Fatale infantile hypertone myofibrilläre Myopathie	Störung	11 Fall (Fälle)
261349	Mikrodeletionssyndrom 2p15p16.1	Störung	11 Fall (Fälle)
238744	Mammary-digital-nail-Syndrom	Störung	11 Fall (Fälle)
2329	Karsch-Neugebauer-Syndrom	Störung	11 Fall (Fälle)
228169	Neurodegeneration, striatale, autosomal-dominante	Störung	11 Fall (Fälle)
2253	Foveahypoplasie - präsenile Katarakt	Störung	11 Fall (Fälle)
221120	Pseudoaminopterin-Syndrom	Störung	11 Fall (Fälle)
217390	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch DOCK8-Mangel	Störung	11 Fall (Fälle)
2163	Holoprosenzephalie-Kraniosynostose-Syndrom	Störung	11 Fall (Fälle)
210133	Leukonychia totalis - Acanthosis-nigricans-artige Läsionen - Haarveränderungen	Störung	11 Fall (Fälle)
2016	Gaumenspalte-Laterale Synechie-Syndrom	Störung	11 Fall (Fälle)
1757	Fibuläre Dimelie-Diplopodie-Syndrom	Störung	11 Fall (Fälle)
168624	Skaphozephalie-Syndrom, familiäres, Typ McGillivray	Störung	11 Fall (Fälle)
168588	Hyperandrogenismus durch Cortison-Reduktase-Mangel	Störung	11 Fall (Fälle)
166282	Sick-Sinus-Syndrom, familiäres	Störung	11 Fall (Fälle)
166272	Odontochondrodysplasia	Störung	11 Fall (Fälle)
1660	Dermoodontodysplasie	Störung	11 Fall (Fälle)
1497	Corpus callosum-Dysgenese, komplizierte, X-chromosomale	Subtyp der Störung	11 Fall (Fälle)
1479	Atriumseptumdefekt mit atrio-ventrikulären Reizleitungsstörungen	Störung	11 Fall (Fälle)
1031	Zahnschmelz-Niere-Syndrom	Störung	11 Fall (Fälle)
99807	PEHO-ähnliches Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
99329	48,YYYY-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
97340	Hunter-McAlpine -Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
97240	Zebra-Körperchen-Myopathie	Störung	10 Fall (Fälle)
968	Dysplasie, akromesomele, Typ Hunter-Thompson	Störung	10 Fall (Fälle)
96178	Ringchromosom-16-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
958	Akro-reno-mandibuläres Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
93599	Hyperoxalurie, primäre, Typ 2	Subtyp der Störung	10 Fall (Fälle)
93406	Syndaktylie Typ 5	Störung	10 Fall (Fälle)
93398	Genochondromatose Typ 2	Störung	10 Fall (Fälle)
93347	Dysplasie, anauxetische	Störung	10 Fall (Fälle)
916	Aase-Smith-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
90398	Lichen myxoedematosus, lokalisierter, mit gemischten Eigenschaften der Subtypen	Subtyp der Störung	10 Fall (Fälle)
86918	Diffuse palmoplantare Keratose-Akrozyanose-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
85329	X-chromosomale Intelligenzminderung-Hypotonie-Gesichtsdysmorphien-aggressives Verhalten-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
85274	Intelligenzminderung, X-chromosomale, syndromale Typ 7	Störung	10 Fall (Fälle)
85163	Hypomyelinisierung - kongenitale Katarakt	Störung	10 Fall (Fälle)
79503	Ichthyosis hystrix Curth-Macklin	Störung	10 Fall (Fälle)
79281	Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel Typ 3	Subtyp der Störung	10 Fall (Fälle)
79280	Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel Typ 2	Subtyp der Störung	10 Fall (Fälle)
79279	Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel Typ 1	Subtyp der Störung	10 Fall (Fälle)
79083	Lipodystrophie, familiäre partielle, durch PPARG-Genmutation	Störung	10 Fall (Fälle)
71212	Hyperinsulinismus durch Kurzketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	Störung	10 Fall (Fälle)
641390	PsAPASH-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
641361	Neurologische Entwicklungsverzögerung-Hypotonie-zerebelläre Ataxie-Herzleitungsstörungen-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
621758	Fibrose-Neurodegeneration-zerebrales Angiomatose-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
619948	Syndrom der früh einsetzenden Autoimmunität mit Autoinflammation und Immundefekt durch SOCS1-Haploinsuffizienz	Störung	10 Fall (Fälle)
611216	Aplastische Anämie-Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
603448	Zerebelläre Hypoplasie-Intelligenzminderung-kongenitale Mikrozephalie-Dystonie-Anämie-Wachstumsstörung-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
568062	PIEZO1-assoziierte generalisierte lymphatische Dysplasie mit nicht-immunem Hydrops fetalis	Störung	10 Fall (Fälle)
567502	B-Zell-Immundefekt-Extremitätenanomalien-urogenitale Fehlbildungen-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
562569	TMEM94-assoziiierter kongenitaler Herzdefekt-Gesichtsdysmorphie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
531151	Mikrodeletionssyndrom 9q21.13	Störung	10 Fall (Fälle)
529665	Neurologische Entwicklungsverzögerung-Krampfanfälle-	Störung	10 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
	Augenanomalien-Osteopenie-zerebelläre Atrophie-Syndrom		
521445	Mikrozephalie-Gesichtsdysmorphie-okuläre Anomalien-multiple kongenitale Anomalien-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
506358	Gabriele-De Vries-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
495274	Charcot-Marie-Tooth Krankheit Typ 2T	Störung	10 Fall (Fälle)
494344	RERE-assoziierte neurologische Entwicklungsstörung	Störung	10 Fall (Fälle)
468699	SLC39A8-CDG	Störung	10 Fall (Fälle)
466950	Gesichtsdysmorphie-Entwicklungsverzögerung-Verhaltensstörungen-Syndrom durch Punktmutation im WAC-Gen	Subtyp der Störung	10 Fall (Fälle)
466926	Krämpfe-Skoliose-Makrozephalie-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
464443	COG6-CGD	Störung	10 Fall (Fälle)
453504	Neurologische Entwicklungsstörungen-kranio-faziale Dysmorphie-Herzfehler-Hüftdysplasie-Syndrom durch Punktmutationen	Subtyp der Störung	10 Fall (Fälle)
439854	Fatale kongenitale hypertrophe Kardiomyopathie durch Glykogenose	Störung	10 Fall (Fälle)
420789	Autoimmune Enzephalopathie mit Parasomnie und obstruktiver Schlafapnoe	Störung	10 Fall (Fälle)
401901	Chorea Huntington-ähnliches Syndrom durch C9ORF72-Expansionen	Störung	10 Fall (Fälle)
399081	KLHL9-abhängige distale Myopathie mit Beginn in der Kindheit	Störung	10 Fall (Fälle)
39	Akromelanoze	Störung	10 Fall (Fälle)
363400	Schweres Neurodegeneratives Syndrom mit Lipodystrophie	Störung	10 Fall (Fälle)
352737	Albinismus, okulokutaner, Typ 1, temperaturempfindlicher	Subtyp der Störung	10 Fall (Fälle)
352734	Albinismus, okulokutaner, Typ 1, minimal-pigmentierter	Subtyp der Störung	10 Fall (Fälle)
352641	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, mit spät-einsetzender Spastik	Störung	10 Fall (Fälle)
35107	Desmosterolose	Störung	10 Fall (Fälle)
3469	XK-Aprosenzephalie-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
3439	Von-Voss-Cherstvoy-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
33574	Glutamat-Cystein-Ligase-Mangel	Störung	10 Fall (Fälle)
3317	Dysostose, thorakopelvine	Störung	10 Fall (Fälle)
329228	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, durch ZNF335-Mangel	Störung	10 Fall (Fälle)
3259	Syndaktylie-Polydaktylie-Ohrmuschel-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
324262	Autosomal-rezessive kongenitale zerebelläre Ataxie durch MGLUR1-Mangel	Subtyp der Störung	10 Fall (Fälle)
319671	Alazami-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
314662	Segmental-progressives Großwuchs-Syndrom mit fibroadipöser Hyperplasie	Störung	10 Fall (Fälle)
313906	Pankreaszysten, kongenitale	Störung	10 Fall (Fälle)
309246	GM2-Gangliosidose, AB-Variante	Störung	10 Fall (Fälle)
3032	Meckel-ähnliches Syndrom, NPHP3-assoziiertes	Störung	10 Fall (Fälle)
3023	Gehörgangsatresie-vertikaler Talus-Hypertelorismus-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
294016	Mikrozephalie-kapilläre Fehlbildung-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
2880	Phosphoenolpyruvat-Carboxykinase-Mangel	Störung	10 Fall (Fälle)
284227	TEMPI-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
2839	Becken-Schulter-Dysplasie	Störung	10 Fall (Fälle)
280794	Kutane Mastozytose, diffuse pseudoxanthomatöse	Subtyp der Störung	10 Fall (Fälle)
280615	Hämoglobinopathie Toms River	Störung	10 Fall (Fälle)
276280	Hemihyperplasie-multiples Lipomatosis-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
2658	Kleinwuchs, hyperostotischer, Typ Lenz-Majewski	Störung	10 Fall (Fälle)
263482	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Maroteaux	Störung	10 Fall (Fälle)
263458	Hyperinsulinismus durch INSR-Mangel	Störung	10 Fall (Fälle)
2590	Spinale Muskelatrophie-progressive Myoklonusepilepsie-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
254504	Botulismus, inhalativer	Subtyp der Störung	10 Fall (Fälle)
254411	Anulärer atrophischer Lichen planus	Störung	10 Fall (Fälle)
2496	Mesomelie-Synostosen-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
240112	Progressive supranukleäre Blickparese mit nicht-flüssiger progredienter Aphasie	Subtyp der Störung	10 Fall (Fälle)
228426	Autoimmunkrankheit, multisystemische syndromale, durch Itch-Mangel	Störung	10 Fall (Fälle)
2255	Pankreashypoplasie - Diabetes - Herzkrankheit, kongenital	Störung	10 Fall (Fälle)
220465	Laron-Syndrom mit Immundefekt	Störung	10 Fall (Fälle)
217335	RIN2-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
210144	Letales polymalformatives Syndrom Typ Boissel	Störung	10 Fall (Fälle)
2072	Gaucher-Krankheit - Ophthalmoplegie - kardiovaskuläre Verkalkungen	Subtyp der Störung	10 Fall (Fälle)
2047	Flynn-Aird-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
2008	Akro-kardio-faziales Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
169090	Immundefekt, kombinierter, durch Defekt des CRAC-Kanals	Störung	10 Fall (Fälle)
166073	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 6	Störung	10 Fall (Fälle)
163966	Chondrodysplasie, X-chromosomal-dominante, Typ Chassaing-Lacombe	Störung	10 Fall (Fälle)
1627	Deletion 5q35	Störung	10 Fall (Fälle)
1568	X-chromosomale Intelligenzminderung-Dandy-Walker-Fehlbildung-Basalganglienkrankheit-Krämpfe-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
1471	Makula-Kolobom - Brachydaktylie Typ B	Störung	10 Fall (Fälle)
1443	Ringchromosom-19-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
1439	Ringchromosom-12-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
1426	Greenberg-Dysplasie	Störung	10 Fall (Fälle)
141007	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 9	Störung	10 Fall (Fälle)
139426	Periorale Myoklonie mit Absencen	Störung	10 Fall (Fälle)
139406	Enzephalopathie durch Prosaposin-Mangel	Störung	10 Fall (Fälle)
1336	Hyperkeratose-Hyperpigmentierung-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
1313	Infantile Plexus choroideus-Kalzifikation-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)
1263	Boomerang-Dysplasie	Störung	10 Fall (Fälle)
1171	Zerebelläre Ataxie - Areflexie - Pes cavus - Optikusatrophie - sensorineurale Schwerhörigkeit	Störung	10 Fall (Fälle)
1150	Arthrogryposis multiplex congenita-Whistling-face-Syndrom	Störung	10 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
101111	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 25	Störung	10 Fall (Fälle)
101007	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 27	Störung	10 Fall (Fälle)
1010	Autosomal-dominante Palmoplantarkeratose und kongenitale Alopezie	Störung	10 Fall (Fälle)
100994	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 13	Störung	10 Fall (Fälle)
99014	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 5	Störung	9 Fall (Fälle)
94124	Ataxie, spinozerebelläre mit axonaler Neuropathie, Typ 1	Störung	9 Fall (Fälle)
93952	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Hedera	Störung	9 Fall (Fälle)
93317	Dysplasie, spondylometaphysäre, Typ Sedaghatian	Störung	9 Fall (Fälle)
85338	X-chromosomale Intelligenzminderung-Ataxie-Apraxie-Syndrom	Störung	9 Fall (Fälle)
85286	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Shashi	Störung	9 Fall (Fälle)
85199	Kraniosynostose-anale Anomalien-Porokeratose-Syndrom	Störung	9 Fall (Fälle)
83619	Makrostomie-präaurikuläre Anhängsel-externe Ophthalmoplegie-Syndrom	Störung	9 Fall (Fälle)
79405	Epidermolysis bullosa inversa, junktionale	Störung	9 Fall (Fälle)
79322	DPM1-CDG	Störung	9 Fall (Fälle)
636941	Vaskuläres Ehlers-Danlos-Polymikrogyrie-Syndrom	Störung	9 Fall (Fälle)
631106	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 49	Störung	9 Fall (Fälle)
631082	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 85	Störung	9 Fall (Fälle)
619233	Hereditäre Persistenz des fetalen Hämoglobins-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	9 Fall (Fälle)
505208	3-Methylglutaconazidurie Typ 8	Störung	9 Fall (Fälle)
502423	Mitochondriale Myopathie-zerebelläre Ataxie-Pigmentretinopathie-Syndrom	Störung	9 Fall (Fälle)
488197	Familiäre progressive Netzhautdystrophie-Iriskolobom-kongenitale Katarakt-Syndrom	Störung	9 Fall (Fälle)
480851	Hereditäre Thrombozytopenie mit früh-beginnender Myelofibrose	Störung	9 Fall (Fälle)
477814	Progressive Mikrozephalie-Krämpfe-Kortikale Blindheit-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	9 Fall (Fälle)
438075	Ketoazidose durch Monocarboxylat-Transporter 1-Mangel	Störung	9 Fall (Fälle)
425120	STING-assoziierte Vaskulopathie mit Beginn in der Kindheit	Störung	9 Fall (Fälle)
420561	Temple-Baraitser-Syndrom	Störung	9 Fall (Fälle)
401945	Moyamoya-Krankheit mit früh-einsetzender Achalasie	Störung	9 Fall (Fälle)
397787	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch IKK2-Mangel	Störung	9 Fall (Fälle)
397750	Periodische Paralyse mit später einsetzender distaler motorischer Neuropathie	Störung	9 Fall (Fälle)
397612	Makrozephalie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	9 Fall (Fälle)
370927	SSR4-CDG	Störung	9 Fall (Fälle)
363710	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 37	Störung	9 Fall (Fälle)
35704	L-Arginin:Glycin-Amidino-transferase-Mangel	Störung	9 Fall (Fälle)
35701	3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA-Synthase-Mangel	Störung	9 Fall (Fälle)
352745	Albinismus, okulokutaner, Typ 7	Störung	9 Fall (Fälle)
329478	Distale Myopathie durch VCP-Genmutation mit Beginn im Erwachsenenalter	Störung	9 Fall (Fälle)
324585	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, dominant-intermediäre, mit	Störung	9 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
	neuropathischem Schmerz		
319199	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 53	Störung	9 Fall (Fälle)
314679	Zerebro-fazio-artikuläres Syndrom	Störung	9 Fall (Fälle)
314466	Meigs-Syndrom, atypisches	Störung	9 Fall (Fälle)
300179	Kyphoskoliotisches Ehlers-Danlos-Syndrom durch FKBP22-Defizienz	Subtyp der Störung	9 Fall (Fälle)
2952	Adduzierte Daumen-Arthrogrypose-Syndrom Typ Christian	Störung	9 Fall (Fälle)
293948	Mikrodeletionssyndrom 1p21.3	Störung	9 Fall (Fälle)
293939	Mikroduplikationssyndrom Xq28, distal	Störung	9 Fall (Fälle)
2808	Kehlkopfmuskulatur, Lähmung der	Störung	9 Fall (Fälle)
280679	Moyamoya-Krankheit-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphien-hypergonadotroper Hypogonadismus-Syndrom	Störung	9 Fall (Fälle)
2680	Hypomyelinisierung-Neuropathie-Arthrogrypose-Syndrom	Störung	9 Fall (Fälle)
263487	COG5-CDG	Störung	9 Fall (Fälle)
261190	Mikrodeletionssyndrom 15q14	Subtyp der Störung	9 Fall (Fälle)
2557	Mietens-Syndrom	Störung	9 Fall (Fälle)
254525	Temple-Syndrom durch paternale Mikrodeletion 14q32.2	Subtyp der Störung	9 Fall (Fälle)
251279	Mikrophthalmie-Retinitis pigmentosa-Foveoschisis-Drusenpapille-Syndrom	Störung	9 Fall (Fälle)
231531	Hermansky-Pudlak-Syndrom durch BLOC-1-Defizienz	Subtyp der Störung	9 Fall (Fälle)
231154	Immundefekt, kombinierter, durch partiellen RAG1-Mangel	Störung	9 Fall (Fälle)
228003	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch CORO1A-Mangel	Störung	9 Fall (Fälle)
2213	Hypertelorismus - Mikrotie - Gesichtsspalten	Störung	9 Fall (Fälle)
221039	Poikilodermie, hereditäre sklerosierende, Typ Weary	Störung	9 Fall (Fälle)
209951	Spastische Paraplegie Typ 18	Störung	9 Fall (Fälle)
169095	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch FOXN1-Defizienz	Störung	9 Fall (Fälle)
168558	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY - Nebenniereninsuffizienz, durch CYP11A1-Mangel	Störung	9 Fall (Fälle)
163979	X-chromosomale Intelligenzminderung - kranio-fazio-skelettales Syndrom	Störung	9 Fall (Fälle)
1553	Curry-Jones-Syndrom	Störung	9 Fall (Fälle)
1512	Crane-Heise-Syndrom	Störung	9 Fall (Fälle)
140936	Lelis-Syndrom	Störung	9 Fall (Fälle)
137628	Herzanomalien-Heterotaxie-Syndrom	Störung	9 Fall (Fälle)
1345	Kardiomyopathie-Katarakt-Hüftwirbelsäulenerkrankung-Syndrom	Störung	9 Fall (Fälle)
1292	Brachymorphie-Onychodysplasie-Dysphalangie-Syndrom	Störung	9 Fall (Fälle)
1264	Tricho-retino-dento-digitales Syndrom	Störung	9 Fall (Fälle)
1120	Lungenagenesie-Herzfehler-Daumenanomalien-Syndrom	Störung	9 Fall (Fälle)
1000	Okulärer Albinismus mit spät einsetzender sensorineuraler Schwerhörigkeit	Störung	9 Fall (Fälle)
99330	49,XXXXY-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
98807	Dystonie, primäre, Typ DYT13	Störung	8 Fall (Fälle)
922	Syndrom der fehlenden Nasenzilien, familiäre Form	Störung	8 Fall (Fälle)
85273	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Abidi	Störung	8 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
79350	3-Phosphoserin-Phosphatase-Mangel, infantile/juvenile Form	Subtyp der Störung	8 Fall (Fälle)
79333	COG7-CDG	Störung	8 Fall (Fälle)
79323	MPDU1-CDG	Störung	8 Fall (Fälle)
633028	CPE-assoziiertes Prader-Willi-ähnliches-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
600731	Clark-Baraitser-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
597201	TRIM22-abhängige chronisch-entzündliche Darmerkrankung	Störung	8 Fall (Fälle)
572013	Vorwiegend posteriore Lissenzephalie mit breiter flacher Pons und Medulla-Mittelliniendefekt	Störung	8 Fall (Fälle)
542585	Auditorische Neuropathie-Optikusatrophie-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
536516	Ehlers-Danlos-Syndrom, myopathischer Typ	Störung	8 Fall (Fälle)
519388	Autosomal-rezessive Dysgenese des vorderen Augensegmentes	Störung	8 Fall (Fälle)
514352	Kongenitaler Brachyösophagus-intrathorakaler Magen-Wirbelanomalien-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
502430	Weiss-Kruszka-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
496790	Optikusatrophie-periphere Neuropathie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
494526	Infantile generalisierte Dyskinesie mit orofazialer Beteiligung	Störung	8 Fall (Fälle)
494444	Sensorineuraler Hörverlust-Thrombozytopenie-Syndrom, DIAPH1-assoziiertes	Störung	8 Fall (Fälle)
476093	Autosomal-dominante distale axonale motorische Neuropathie-myofibrilläre Myopathie-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
468684	CCDC115-CDG	Störung	8 Fall (Fälle)
466722	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 77	Störung	8 Fall (Fälle)
464336	BENTA-Krankheit	Störung	8 Fall (Fälle)
459061	Kraniofaziale Dysplasie-Kleinwuchs-ektodermale Anomalien-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
457485	Makrozephalie-Intelligenzminderung-neurologische Entwicklungsstörungen-schmaler Thorax-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
457406	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 4	Störung	8 Fall (Fälle)
438274	GCGR-abhängige Hyperglucagonämie	Störung	8 Fall (Fälle)
435845	Letale neonatale Spastik-epileptische Enzephalopathie-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
435638	Mikrodeletionssyndrom 3p25.3	Störung	8 Fall (Fälle)
420686	Wollhaare-Palmoplantarkeratose-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
404454	Alakrimie-Choreoathetose-Leberdysfunktion-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
401942	Mediane Spalte der Ober- und Unterlippe, familiäre Form	Störung	8 Fall (Fälle)
397715	Joubert-Syndrom mit Jeune asphyxierender Thoraxdystrophie	Störung	8 Fall (Fälle)
397590	Silver-Russell-Syndrom durch Punktmutation	Subtyp der Störung	8 Fall (Fälle)
391408	Primäre Mikrozephalie-milde Intelligenzminderung-früh beginnender Diabetes-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
370943	Autismus-Spektrum-Störung-Epilepsie-Arthrogrypose-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
352675	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 6	Störung	8 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
352670	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, dominant-intermediäre, Typ F	Störung	8 Fall (Fälle)
352649	Störung des zerebralen vesikulären Dopamin-Serotonin-Transportes	Störung	8 Fall (Fälle)
352479	ISPD-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R20	Störung	8 Fall (Fälle)
3474	CHIME-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
33572	5-Oxoprolinase-Mangel	Störung	8 Fall (Fälle)
331226	Suszeptibilität für Infektionen durch TYK2-Mangel	Störung	8 Fall (Fälle)
329258	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2Q	Störung	8 Fall (Fälle)
324321	Sinusknoten-Dysfunktion und Schwerhörigkeit	Störung	8 Fall (Fälle)
3219	Fountain-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
3216	Schallleitungsschwerhörigkeit - Fehlbildungen des äußeren Ohres	Störung	8 Fall (Fälle)
314811	Kleinwuchs durch GHSR-Mangel	Störung	8 Fall (Fälle)
314637	Kardiomyopathie, hypertrophe mitochondriale, mit Laktatazidose durch MTO1-Mangel	Störung	8 Fall (Fälle)
306577	Hereditäre Natrium-Ionenkanalkrankheit-assoziierte Small-Fiber-Neuropathie	Störung	8 Fall (Fälle)
306558	Primäre Mikrozephalie-Epilepsie-permanentes neonatales Diabetes-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
306547	Porencephalie-Mikrozephalie-bilaterale kongenitale Katarakte-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
3019	Ramon-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
2958	X-chromosomale Intelligenzminderung-Dysmorphie-zerebrale Atrophie-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
2934	Polysyndaktylie-Herzfehlbildung-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
2885	Piebaldismus - neurologische Anomalien	Störung	8 Fall (Fälle)
2812	Parana-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
280325	Distale Deletion 12p	Störung	8 Fall (Fälle)
280071	ALG11-CDG	Störung	8 Fall (Fälle)
276432	Ogden-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
263665	NK-Zellen-Enteropathie	Störung	8 Fall (Fälle)
261483	Mikroduplikationssyndrom Xq27.3-q28	Störung	8 Fall (Fälle)
261211	Mikrodeletionssyndrom 16p11.2p12.2	Störung	8 Fall (Fälle)
2563	MOMO-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
2561	Pyramidale Molare-Oberlippenanomalie-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
254528	Kagami-Ogata-Syndrom durch maternale Mikrodeletion 14q32.2	Subtyp der Störung	8 Fall (Fälle)
251290	Foramina parietalia mit Klavikulahypoplasie	Störung	8 Fall (Fälle)
244310	RFT1-CDG	Störung	8 Fall (Fälle)
2371	Larsen-ähnliches Syndrom, letale Form	Störung	8 Fall (Fälle)
2351	Kousseff-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
2326	Kallmann-Syndrom - Kardiopathie	Störung	8 Fall (Fälle)
231736	Mikrokornea-Vorderer Lentikonus-persistierender primärer Vitreus-Kolobom-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
2252	Radiushypoplasie - triphalangeale Daumen - Hypospadie -	Störung	8 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
	Progenie - maxilläres Diastema		
221054	Akrozephalopolydaktylie	Störung	8 Fall (Fälle)
2206	Hyperostose, ankylosierende vertebrale mit Tylosis	Störung	8 Fall (Fälle)
2180	Hydrozephalus - costovertebrale Dysplasie - Sprengel-Anomalie	Störung	8 Fall (Fälle)
2107	Hall-Riggs-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
2013	Gaumenspalte-große Ohren-Kleinwuchs-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
1884	Ectopia lentis-chorioretinale Dystrophie-Myopie-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
1852	Retinadysplasie, X-chromosomale	Störung	8 Fall (Fälle)
1824	Lowry-Wood-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
178506	Verkalkung des Gehirns vom Typ Rajab	Störung	8 Fall (Fälle)
178389	Osteopetrose-Hypogammaglobulinämie-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
1655	Müller-Gang-Derivate-Lymphangiektasie-Polydaktylie-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
163956	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Nascimento	Störung	8 Fall (Fälle)
157965	SLC39A13-assoziiertes spondylodysplastisches Ehlers-Danlos-Syndrom	Subtyp der Störung	8 Fall (Fälle)
1454	Joubert-Syndrom mit hepatischem Defekt	Störung	8 Fall (Fälle)
1450	Ringchromosom-8-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
137639	Leukoenzephalopathie-Ataxie-Hypodontie-Hypomyelinisierung-Syndrom	Subtyp der Störung	8 Fall (Fälle)
1366	Palmoplantarkeratose - kongenitale Alopezie, autosomal-rezessiv	Störung	8 Fall (Fälle)
1327	Kamptodaktylie Guadalajara Typ 1	Störung	8 Fall (Fälle)
1318	Kampomelie Typ Cumming	Störung	8 Fall (Fälle)
1278	Präaxiale Brachydaktylie-Hallux varus-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
1226	Bamforth-Lazarus-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
1188	Ataxie-Schwerhörigkeit-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	8 Fall (Fälle)
99843	Leukozytenadhäsionsdefekt Typ II	Subtyp der Störung	7 Fall (Fälle)
99710	Punktiertes Akrokeratoderm mit Sommersprossen-ähnlicher Pigmentierung	Störung	7 Fall (Fälle)
93382	Brachydaktylie A6	Störung	7 Fall (Fälle)
93316	Dysplasie, spondylometaphysäre, Typ Schmidt	Störung	7 Fall (Fälle)
929	Achalasie - Mikrozephalie	Störung	7 Fall (Fälle)
90103	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit-Schwerhörigkeit-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
85334	Neurodegeneratives Syndrom, X-chromosomales, Typ Bertini	Störung	7 Fall (Fälle)
85194	Spondylo-okuläres Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
83620	Anendokrinose, enterische	Störung	7 Fall (Fälle)
79094	Grange-Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
71526	Adipositas durch Proopiomelanocortin-Mangel	Subtyp der Störung	7 Fall (Fälle)
65282	Carvajal-Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
631095	Ataxie, spinocerebelläre, Typ 44	Störung	7 Fall (Fälle)
631088	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 87	Störung	7 Fall (Fälle)
619953	Familiärer hyperinflammatorischer lymphoproliferativer Immundefekt	Störung	7 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
611201	Syndrom der okulo-gastro-intestinalen neurologische Entwicklungsstörungen	Störung	7 Fall (Fälle)
600691	Faktor VII und Faktor X, kombinierter Mangel	Störung	7 Fall (Fälle)
589608	Lineare Hypopigmentierung und kraniofaziale Asymmetrie mit Akren-, Augen- und Gehirnanomalien	Störung	7 Fall (Fälle)
589527	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 45	Störung	7 Fall (Fälle)
589442	Kleinwuchs-Skelettdysplasie-Netzhautdystrophie-Intelligenzminderung-sensorineuraler Hörverlust-Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
562559	Vordere Oberkieferprotrusion-Strabismus-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
544628	Atypisches Fanconi-Syndrom-neonataler Hyperinsulinismus-Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
538101	Kongenitale axonale Neuropathie mit Enzephalopathie	Störung	7 Fall (Fälle)
536532	Ehlers-Danlos-Syndrom, klassisch-ähnlicher Typ 2	Störung	7 Fall (Fälle)
529977	Immundefizienz-entzündliche Darmerkrankung-Arthritis-rekurrente Infektionen-Lymphopenie	Störung	7 Fall (Fälle)
513436	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 78	Störung	7 Fall (Fälle)
508476	Lippen-Gaumenspalte-kraniofaziale Dysmorphie-kongenitaler Herzfehler-Hörverlust-Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
508093	MEPAN-Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
504530	Kombinierter Immundefekt durch Moesin-Defizienz	Störung	7 Fall (Fälle)
500548	Dysplasie, osteosklerotische metaphysäre	Störung	7 Fall (Fälle)
500180	Im Kindesalter beginnendes motorisches und kognitives Regressions-Syndrom mit extrapyramidaler Bewegungsstörung	Störung	7 Fall (Fälle)
497764	Spinozerebelläre Ataxie Typ 43	Störung	7 Fall (Fälle)
496693	Omphalozele-Diaphragmahernie-kardiovaskuläre Anomalien-Radialstrahlendefekt-Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
488650	Myopathie, distale, Typ Tateyama	Störung	7 Fall (Fälle)
487825	Pierpont-Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
486811	Pränatale spinale Muskelatrophie mit kongenitalen Knochenbrüchen	Störung	7 Fall (Fälle)
477857	Mendelsche Anfälligkeit für Erkrankungen durch Mykobakterien, autosomal-rezessive, durch kompletten RORgamma-Rezeptor-Mangel	Störung	7 Fall (Fälle)
468666	Anhidrose, generalisierte isolierte, mit normalen Schweißdrüsen	Störung	7 Fall (Fälle)
467166	Tubulinopathie-assozierte Dysgyrie	Störung	7 Fall (Fälle)
466703	TMEM199-CDG	Störung	7 Fall (Fälle)
459051	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Stanescu	Störung	7 Fall (Fälle)
457375	ITPA-assozierte letale infantile neurologische Störung mit Katarakt und kardialer Beteiligung	Störung	7 Fall (Fälle)
447896	Tremor-Ataxie-zentrale Hypomyelinisierung-Syndrom	Subtyp der Störung	7 Fall (Fälle)
439822	PDE4D-Haploinsuffizienz-Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
436242	Familiäre atriale Tachyarrhythmie mit infrahissärer Leitungsstörung	Störung	7 Fall (Fälle)
435387	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ	Störung	7 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
	2Y		
404463	Multisystemische Dysfunktion der glatten Muskeln	Störung	7 Fall (Fälle)
404440	Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom durch SETD5-Haploinsuffizienz	Störung	7 Fall (Fälle)
401785	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 62	Störung	7 Fall (Fälle)
399086	Distale Myopathie der oberen Extremitäten mit Beginn im Erwachsenenalter, Finnischer Typ	Störung	7 Fall (Fälle)
397695	Mikrodeletionssyndrom 3q27.3	Störung	7 Fall (Fälle)
391646	Feingold-Syndrom Typ 2	Subtyp der Störung	7 Fall (Fälle)
370022	Ataxie-Intelligenzminderung-okulomotorische Apraxie-zerebelläre Zysten-Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
369950	Intelligenzminderung-Krämpfe-Makrozephalie-Adipositas-Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
369939	Schwere motorische und intellektuelle Beeinträchtigung-sensorineurale Schwerhörigkeit-Dystonie-Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
363992	Ichthyose-Kleinwuchs-Brachydaktylie-Mikrosphärenphakie-Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
363432	Zerebelläre Ataxie durch GRID2-Mangel, autosomal-rezessive kongenitale	Subtyp der Störung	7 Fall (Fälle)
363396	Hochgradige Myopie-sensorineurale Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
357001	Mikrodeletionssyndrom 19p13.13	Störung	7 Fall (Fälle)
352587	Fokale Epilepsie - Intelligenzminderung - zerebro-zerebelläre Fehlbildung	Störung	7 Fall (Fälle)
352582	Myoklonusepilepsie, infantile familiäre	Störung	7 Fall (Fälle)
33573	Gamma-Glutamyltranspeptidase-Mangel	Störung	7 Fall (Fälle)
3341	Torticollis-Keloide-Kryptoorchie-Nierendysplasie-Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
329802	Mikroduplikationssyndrom 5p13	Störung	7 Fall (Fälle)
329329	Pachygyrie, frontotemporale, autosomal-rezessive	Störung	7 Fall (Fälle)
324632	Hendra-Virusinfektion	Störung	7 Fall (Fälle)
320355	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 41	Störung	7 Fall (Fälle)
319623	X-chromosomale Suszeptibilität für Mykobakterien durch CYBB-Defekt	Subtyp der Störung	7 Fall (Fälle)
319504	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 8	Störung	7 Fall (Fälle)
3194	Korneo-dermo-ossäres-Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
317476	XMEN	Störung	7 Fall (Fälle)
314689	Immundefekt, kombinierter, durch STK4-Mangel	Störung	7 Fall (Fälle)
314655	Schwere neonatale Hypotonie-Krämpfe-Enzephalopathie-Syndrom durch Mikrodeletion 5q31.3	Subtyp der Störung	7 Fall (Fälle)
308425	Methylmalonazidämie durch Methylmalonyl-CoA-Epimerase-Mangel	Störung	7 Fall (Fälle)
3078	Schwere X-chromosomale Intelligenzminderung Typ Gustavson	Störung	7 Fall (Fälle)
300382	Lipodystrophie-Syndrom mit marfanoiden und progeroiden Merkmalen	Störung	7 Fall (Fälle)
293978	Störung des Hypophysenvorderlappens-variables Immundefekt-Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
293165	Fragile Haut-Wollhaare-Palmo-plantar-keratose-Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
2920	Oliver-Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
2872	Kardiokraniales Syndrom Typ Pfeiffer	Störung	7 Fall (Fälle)
280365	Laminopathie, lipodystrophie, schwere, autosomal-dominante	Störung	7 Fall (Fälle)
2645	Dysplasie, osteoglophone	Störung	7 Fall (Fälle)
263347	MRCS-Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
261279	Mikrodeletionssyndrom 17q23.1q23.2	Störung	7 Fall (Fälle)
261229	Mikroduplikationssyndrom 14q11.2	Störung	7 Fall (Fälle)
261204	Mikroduplikationssyndrom 16p11.2p12.2	Störung	7 Fall (Fälle)
2598	Mitochondriale Myopathie und sideroblastische Anämie	Störung	7 Fall (Fälle)
2560	Moebius-Syndrom - axonale Neuropathie - hypogonadotroper Hypogonadismus	Störung	7 Fall (Fälle)
254930	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 7	Störung	7 Fall (Fälle)
254534	Kagami-Ogata-Syndrom durch maternale 14q32.2-Hypomethylierung	Subtyp der Störung	7 Fall (Fälle)
247198	PCCA	Störung	7 Fall (Fälle)
2439	Spalthand mit mandibulofazialer Dysostose	Störung	7 Fall (Fälle)
228379	Trichodysplasia spinulosa, Virus-assoziierte	Störung	7 Fall (Fälle)
228190	Persistierender Ductus arteriosus-bikuspidale Aortenklappen-Handanomalien-Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
2232	Hypergonadotroper Hypogonadismus, primärer - partielle Alopezie	Störung	7 Fall (Fälle)
2141	Diaphragma-Hernie - Extremitätenfehlbildung - Schädelanomalien	Störung	7 Fall (Fälle)
211067	Ataxie, episodische, Typ 5	Störung	7 Fall (Fälle)
209970	Ataxie, episodische, Typ 7	Störung	7 Fall (Fälle)
2095	Gorlin-Chaudhry-Moss-Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
199332	Endokrin-zerebro-osteodysplastisches Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
1875	Kongenitale Muskeldystrophie-infantile Katarakt-Hypogonadismus-Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
1858	Skelettdysplasie - Epilepsie - Kleinwuchs	Störung	7 Fall (Fälle)
1842	Knochendysplasie, letale, Typ Holmgren	Störung	7 Fall (Fälle)
1818	Dysplasie, ektodermale, tricho-odonto-onychaler Typ	Störung	7 Fall (Fälle)
178338	UV-sensitives Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
168566	Fatale mitochondriale Krankheit durch kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 3	Störung	7 Fall (Fälle)
163976	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Van Esch	Störung	7 Fall (Fälle)
163693	Mikrodeletionssyndrom 2p21	Störung	7 Fall (Fälle)
1574	Netzhautdegeneration-Nanophthalmus-Glaukom-Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
140952	Syndaktylie-Telekanthus-anogenitale und renale Fehlbildungen-Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
139474	Mikroduplikationssyndrom 17q11.2	Störung	7 Fall (Fälle)
1299	Branchio-skeleto-genitales Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)
1131	Dysostose, mandibulofaziale, X-chromosomale	Störung	7 Fall (Fälle)
1078	Steifer Daumen-Brachydaktylie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	7 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
101078	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 4	Störung	7 Fall (Fälle)
101008	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 28	Störung	7 Fall (Fälle)
999	Albinismus, kutaner, Hermelin-Phänotyp	Störung	6 Fall (Fälle)
99141	Lymphödem-posteriore Choanalatresie-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
991	PAGOD-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
98893	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ 1B	Störung	6 Fall (Fälle)
91498	Trochlearislähmung, kongenitale, familiäre Form	Störung	6 Fall (Fälle)
85276	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Armfield	Störung	6 Fall (Fälle)
79156	Krampfanfälle - Intelligenzminderung, durch Hydroxylysinurie	Störung	6 Fall (Fälle)
79106	Eiken-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
66518	Kurzer fünfter Mittelhandknochen-Insulinresistenz-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
642085	EXOC6B-assoziierte spondyloepimetaphysäre Dysplasie mit Gelenkhypermobilität	Störung	6 Fall (Fälle)
619367	SAMD9L-assoziiertes autoinflammatorisches Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
569274	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom Typ 5	Störung	6 Fall (Fälle)
565624	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 39	Störung	6 Fall (Fälle)
555402	NAD(P)HX-Dehydratase-Mangel	Störung	6 Fall (Fälle)
541423	Wachstumsverzögerung-Intelligenzminderung-Hepatopathie-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
538958	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch CD70-Mangel	Störung	6 Fall (Fälle)
512260	Kongenitale zerebelläre Ataxie durch RNU12-Genmutation	Störung	6 Fall (Fälle)
508523	Hyperphenylalaninämie durch DNAJC12-Mangel	Störung	6 Fall (Fälle)
505242	Psychomotorische Regression-okulomotorische Apraxie-Bewegungsstörung-Nephropathie-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
500545	Schwere neurologische Entwicklungsstörung mit Fütterproblemen-stereotype Handbewegungen-bilateraler Katarakt	Störung	6 Fall (Fälle)
500055	Hao-Fountain-Syndrom durch Mikrodeletion 16p13.2	Subtyp der Störung	6 Fall (Fälle)
496756	Früh-beginnende progressive Enzephalopathie-spastische Ataxie-distale spinale Muskelatrophie-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
495879	Skrotum, kongenitale Agenesie des	Störung	6 Fall (Fälle)
495844	Hypomyelinisierende Leukodystrophie, autosomal-rezessive, C11ORF73-assoziierte	Störung	6 Fall (Fälle)
488642	TELO2-assoziierte Intelligenzminderung mit neurologischer Entwicklungsstörung	Störung	6 Fall (Fälle)
480898	Globale Entwicklungsverzögerung-Sehanomalien-progressive zerebelläre Atrophie-trunkale Hypotonie-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
467176	Schwere Hypotonie-psychomotorische Entwicklungsverzögerung-Strabismus-Septumdefekt-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
466791	Makrozephalie-Intelligenzminderung-linksventrikuläre Noncompaction-Kardiomyopathie-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
466688	Schwere Intelligenzminderung-Corpus callosum-Agenesie-faziale Dysmorphien-zerebelläre Ataxie-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
464288	Kleinwuchs-Brachydaktylie-Adipositas-globale Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
457378	Osteochondrodysplasie, komplexe letale	Störung	6 Fall (Fälle)
447980	Mikroduplikationssyndrom 19p13.3	Störung	6 Fall (Fälle)
444463	Syndrom der autoimmunen hämolytischen Anämie mit autoimmuner Thrombozytopenie und primärem Immundefekt	Störung	6 Fall (Fälle)
436141	HIDEA-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
436003	Kontraktoren-Entwicklungsverzögerung-Pierre Robin-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
423454	Nägel- und Zahn-Anomalien-marginale Palmoplantarkeratose-orale Hyperpigmentierung-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
401874	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 2	Störung	6 Fall (Fälle)
401777	Optikusatrophy-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
398127	Neonatale Sklerodermie	Störung	6 Fall (Fälle)
370088	Akutes infantiles Leberversagen-multisystemische Beteiligung-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
363540	Leukoencephalopathie mit milder zerebellärer Ataxie und Ödem der weißen Substanz	Störung	6 Fall (Fälle)
357329	Kombinierter Immundefekt durch IL21R-Mangel	Störung	6 Fall (Fälle)
352682	Cobblestone-Lissenzephalie ohne muskuläre oder okuläre Beteiligung	Störung	6 Fall (Fälle)
352654	Früh beginnende progressive Neurodegeneration-Blindheit-Ataxie-Spastik-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
352447	Progressive externe Ophthalmoplegie-Myopathie-Kachexie-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
3316	Thomas-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
3246	Symphalangismus mit multiplen Anomalien der Hände und Füße	Störung	6 Fall (Fälle)
324569	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 8	Störung	6 Fall (Fälle)
319651	Konstitutionelle megaloblastäre Anämie mit schwerer neurologischer Krankheit	Störung	6 Fall (Fälle)
319612	X-chromosomale Suszeptibilität für Mykobakterien durch IKBKG-Defekt	Subtyp der Störung	6 Fall (Fälle)
319574	Autosomal-rezessive Suszeptibilität für Mykobakterien durch partiellen IFN-gamma-R2-Defekt	Störung	6 Fall (Fälle)
319563	Suszeptibilität für Mykobakterien durch kompletten ISG15-Defekt	Störung	6 Fall (Fälle)
3175	X-chromosomale Spastik-Intelligenzminderung-Epilepsie-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
317428	Immundefekt, kombinierter, durch ORAI1-Mangel	Subtyp der Störung	6 Fall (Fälle)
314667	TMEM165-CDG	Störung	6 Fall (Fälle)
314399	Autosomal-dominante Aplasie und Myelodysplasie	Störung	6 Fall (Fälle)
3077	X-chromosomale Intelligenzminderung-Psychose-Makroorchidie-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
3074	Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Hypertelorismus-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
3038	Verzögerte Sprachentwicklung-Gesichtsasymmetrie-Strabismus-Ohrmuscheldefekte-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
289513	Mikrodeletionssyndrom 12q15q21.1	Störung	6 Fall (Fälle)
2824	Paraplegie-Intelligenzminderung-Hyperkeratose-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
2815	Spastische Paraparese-Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
2804	W-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
2793	Oto-onycho-peroneales Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
2743	Ophthalmoplegie-Intelligenzminderung-Lingua scrotalis-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
254361	Plectin-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R17	Störung	6 Fall (Fälle)
254346	Mikrodeletionssyndrom 19p13.12	Störung	6 Fall (Fälle)
254343	Autosomal-rezessive spastische Ataxie-Optikusatrophie-Dysarthrie-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
247815	Ataxie, autosomal-rezessive, durch PEX10-Mangel	Störung	6 Fall (Fälle)
2464	Marfanoides-Syndrom vom Typ de Silva	Störung	6 Fall (Fälle)
2339	Keratosi follicularis-Kleinwuchs-Hirnatrophie-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
2328	Kapur-Toriello-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
230851	Ehlers-Danlos-Syndrom, kardio-valvulärer Typ	Störung	6 Fall (Fälle)
2306	Isotretinoin-ähnliches-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
2230	Hypogonadotroper Hypogonadismus - frontoparietale Alopezie	Störung	6 Fall (Fälle)
211017	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 30	Störung	6 Fall (Fälle)
2057	Blepharophimose-Ptoxis-Esotropie-Syndaktylie-Kleinwuchs-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
1951	Epilepsie-Teleangiektasie-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
1808	Dysplasie, ektodermale hidrotische, Typ Christianson-Fourie	Störung	6 Fall (Fälle)
178303	Nablus mask-like facial-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
169464	CD59-Mangel, primärer	Störung	6 Fall (Fälle)
168984	CLAPO-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
1661	Korneales Dermoid, X-chromosomales	Störung	6 Fall (Fälle)
157820	Kälteinduziertes Schwitzen	Störung	6 Fall (Fälle)
1307	Distale Gliedmaßenreduktionen-Mikrognathie-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
1051	Ramos-Arroyo-Syndrom	Störung	6 Fall (Fälle)
100071	Mosaik-Trisomie 3	Störung	6 Fall (Fälle)
98676	Optikusatrophie, isolierte, autosomal-rezessive	Störung	5 Fall (Fälle)
97341	Makulopathie, persistierende plakoide	Störung	5 Fall (Fälle)
94056	Synostose, humero-ulnare isolierte	Störung	5 Fall (Fälle)
93352	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Shohat	Störung	5 Fall (Fälle)
90399	Lichen myxoedematosus, lokalisierter, mit monoklonaler Gammopathie/oder systemischen Symptomen	Subtyp der Störung	5 Fall (Fälle)
90301	Acanthosis nigricans-Insulinresistenz-Muskelkrämpfe Akrenvergrößerung-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
86915	Lymphödem-Atriumseptumdefekte-charakteristische Gesichtszüge-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
86914	Lymphödem-zerebrale arteriovenöse Fehlbildung-primäre pulmonale Hypertonie-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
86821	Lissenzephalie Typ III - familiäre fetale Akinesie/Hypokinesie-Sequenz	Störung	5 Fall (Fälle)
85297	Ataxie, spinozerebelläre X-chromosomale, Typ 3	Störung	5 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
85295	HSD10-Mangel, atypische Form	Subtyp der Störung	5 Fall (Fälle)
85284	BRESEK-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
85280	X-chromosomale Intelligenzminderung-Cubitus valgus-Dysmorphie-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
85175	Astley-Kendall-Dysplasie	Störung	5 Fall (Fälle)
85165	Schwere Achondroplasie-Entwicklungsverzögerung-Acanthosis nigricans-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
85112	Palmoplantarkeratose-XX-Geschlechtsumkehr-Prädisposition für Plattenepithelkarzinom-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
84132	Desmin-abhängige Myopathie mit Mallory Körperchen-ähnlichen Einschlüssen	Störung	5 Fall (Fälle)
83472	CAMOS-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
79095	Gallensäuresynthesedefekt, kongenitaler, Typ 4	Störung	5 Fall (Fälle)
75374	Bradyopsie	Störung	5 Fall (Fälle)
73272	Wachstumsverzögerung durch IGF-1 (insulin-like growth factor I)-Mangel	Störung	5 Fall (Fälle)
65287	Beta-Ureidopropionase-Mangel	Störung	5 Fall (Fälle)
631073	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 82	Störung	5 Fall (Fälle)
596759	Immundefekt, kombinierter, durch Rela-Haploinsuffizienz	Störung	5 Fall (Fälle)
572428	Pulmonale Alveolarproteinose-Hypogammaglobulinämie, infantile Form	Störung	5 Fall (Fälle)
569290	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom Typ 6	Störung	5 Fall (Fälle)
566192	Kongenitale autosomal-rezessive Thrombozytopenie der kleinen Blutplättchen	Störung	5 Fall (Fälle)
557056	Spastische Ataxie mit Dysarthrie durch Glutaminase-Mangel	Störung	5 Fall (Fälle)
557003	Okuloskeletodentales Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
544488	Allgemeine Entwicklungsverzögerung-Alopezie-Makrozephalie-Gesichtsdysmorphie-strukturelle Hirnanomalien-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
529965	Intelligenzminderung-Autismus-Sprachapraxie-kraniofaziale Dysmorphie-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
527450	Schwere Myopie-generalisierte Überstreckbarkeit der Gelenke-Kleinwuchs-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
508542	Kongenitales progressives Knochenmarkversagen-B-Zell-Immundefekt-Skelettdysplasie-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
50815	Branchiogene Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
505227	Immundefekt, kombinierter, durch GINS1-Mangel	Störung	5 Fall (Fälle)
500144	Früh-beginnende progressive Enzephalopathie-Hörverlust-Ponshypoplasie-Hirnatrophie-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
500062	Periodisches Fieber mit Beginn im Kindesalter-Pannikulitis-Dermatose-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
498251	Periodisches Fieber, Menstruationszyklus-abhängiges	Störung	5 Fall (Fälle)
488635	Epilepsie mit frühem Beginn-Intelligenzminderung-Gehirnanomalien-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
488618	Transketolase-Mangel	Störung	5 Fall (Fälle)
488434	Kamptodaktylie Guadalajara Typ 3	Störung	5 Fall (Fälle)
488232	Spaltfuß-Fehlbildung-mesoaxiale Polydaktylie-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
488168	Mikrozephalie-kongenitale Katarakt-psoriasiforme Dermatoze-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
481665	USP18-Mangel	Störung	5 Fall (Fälle)
480491	Cholestase, familiäre intrahepatische progressive, MYO5B-abhängige	Subtyp der Störung	5 Fall (Fälle)
466695	Supratip-Dysplasie	Störung	5 Fall (Fälle)
464756	Familiärer neuroendokriner Magentumor Typ 1	Störung	5 Fall (Fälle)
464440	Dystonie, primäre, Typ DYT27	Störung	5 Fall (Fälle)
464366	NEK9-assoziierte letale Skelettdysplasie	Störung	5 Fall (Fälle)
459056	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 75	Störung	5 Fall (Fälle)
457284	Mikrozephalie-Corpus callosum-Hypoplasie-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
457212	Progressiver essentieller Tremor-Sprachstörung-Gesichtsdysmorphie-Intelligenzminderung-Verhaltensstörung-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
447737	Kombinierter Immundefekt durch DOCK2-Mangel	Störung	5 Fall (Fälle)
445062	Juveniler Diabetes mellitus-zentrale und periphere Neurodegeneration-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
444002	Mikrodeletionssyndrom 11q22.2q22.3	Störung	5 Fall (Fälle)
423275	Ataxie, spinocerebelläre, Typ 40	Störung	5 Fall (Fälle)
402364	Infantile zerebrale und zerebelläre Atrophie mit postnataler progressiver Mikrozephalie	Störung	5 Fall (Fälle)
401986	Mikrodeletionssyndrom 1p31p32	Störung	5 Fall (Fälle)
397593	Schwere neonatale Laktatazidose durch NFS1-ISD11-Komplex-Mangel	Störung	5 Fall (Fälle)
391487	STAT1-assoziierte autoimmune Enteropathie und Endokrinopathie-Empfänglichkeit für chronische Infektionen-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
369847	Intelligenzminderung-Hyperkinetische Bewegungsstörungen-Trunkale Ataxie-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
363665	Akro-osteolyse-keloid-ähnliche Läsionen-vorzeitige Alterung-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
363654	Parkinsonismus-Spastik-Syndrom, X-chromosomal	Störung	5 Fall (Fälle)
363618	LMNA-abhängiges kardiokutanes Progerie-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
363611	Neurologische Entwicklungsstörung, CTCF-assoziierte	Störung	5 Fall (Fälle)
356996	ANK3-assoziierte Intelligenzminderung-Sprachstörung-Schlafstörung-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
353320	Pyruvatcarboxylase-Mangel, benigner Typ	Subtyp der Störung	5 Fall (Fälle)
352718	Progressive Retinadystrophie durch Retinol-Transportdefekt	Störung	5 Fall (Fälle)
352596	Myoklonusepilepsie, progressive, mit Dystonie	Störung	5 Fall (Fälle)
3383	Trochlea humeri-Aplasie	Störung	5 Fall (Fälle)
3304	Fallot-Tetralogie mit Intelligenzminderung und Wachstumsverzögerungen	Störung	5 Fall (Fälle)
329173	Autoinflammatorisches Syndrom mit pyogener Bakterieninfektion und Amylopektinose	Störung	5 Fall (Fälle)
3291	Teebi-Shaltout-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
3238	Kardio-spondylo-carpo-faziales Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
3230	Schwerhörigkeit - Oligodontie	Störung	5 Fall (Fälle)
3217	Schwerhörigkeit-Dünndarm-Divertikulose-Neuropathie-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
320391	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 46	Störung	5 Fall (Fälle)
320385	Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie durch TECPR2-Mutation	Störung	5 Fall (Fälle)
320360	Mitochondriale spastische Paraplegie, MT-ATP6-assoziierte	Störung	5 Fall (Fälle)
319519	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 14	Störung	5 Fall (Fälle)
319160	Kongenitale Myopathie mit internen Nuclei und atypischen Kernen	Störung	5 Fall (Fälle)
3180	Spondylo-Kamptodaktylie-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
3168	Sillence-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
3166	Sialurie	Störung	5 Fall (Fälle)
3164	Omphalozele-Syndrom Typ Shprintzen-Goldberg	Störung	5 Fall (Fälle)
314652	ABeta2M-Amyloidose, variante	Störung	5 Fall (Fälle)
314555	Gesichtsdysmorphie-okuläre Anomalien-Osteopenie-Intelligenzminderung-Zahnanomalien-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
314034	Mikroduplikationssyndrom 7p22.1	Störung	5 Fall (Fälle)
3079	Intelligenzminderung Typ Buenos-Aires	Störung	5 Fall (Fälle)
300552	Cholangitis und Pankreatitis, follikuläre	Störung	5 Fall (Fälle)
300504	Onychozytisches Matrikom	Störung	5 Fall (Fälle)
300313	Kongenitale Katarakt-Schwerhörigkeit-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
3003	Pyknoachondrogenese	Störung	5 Fall (Fälle)
293964	Hypoinsulinämische Hypoglykämie - Hemihypertrophie	Störung	5 Fall (Fälle)
293955	Enzephalopathie der Kindheit durch Thiamin-Pyrophosphokinase-Mangel	Störung	5 Fall (Fälle)
293925	Letal okzipitale Enzephalozele-Skelettdysplasie-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
293462	Prae-Descemet-Hornhautdystrophie	Störung	5 Fall (Fälle)
2840	Pelvis Dysplasie - Pseudoarthrogrypose	Störung	5 Fall (Fälle)
2831	Dysplasie, rhizomele, Typ Patterson-Lowry	Störung	5 Fall (Fälle)
2819	Spastische Paraplegie-kutane Gesichtsläsionen-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
280403	Syndrom der Omphalozele mit Gesichtsdysmorphien, familiäre Form	Störung	5 Fall (Fälle)
280183	Methylmalonazidurie durch Transcobalamin-Rezeptor-Defekt	Störung	5 Fall (Fälle)
2798	Pachygyrie-Intelligenzminderung-Epilepsie-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
2736	Omphalozele-Gaumenspalte-Syndrom, letales	Störung	5 Fall (Fälle)
2715	Okulo-reno-zerebelläres Syndrom, schweres	Störung	5 Fall (Fälle)
2714	Okulo-palato-zerebrales Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
2703	Portweinnaevus - Megacisterna magna - Hydrozephalus	Störung	5 Fall (Fälle)
2672	Neuhauser-Eichner-Opitz-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
2669	Nephrose-Schwerhörigkeit-Harnwegsanomalien-Fingerfehlbildungen-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
2668	Nephropathie-Schwerhörigkeit-Hyperparathyreoidismus-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
264200	Mikrodeletionsyndrom 14q22q23	Störung	5 Fall (Fälle)
261102	Mikroduplikationssyndrom 7q11.23, distal	Störung	5 Fall (Fälle)
2571	Immuno-neurologische Krankheit, X-chromosomale	Störung	5 Fall (Fälle)
2558	Mikati-Najjar-Sahli-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
255235	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, enzephalomyopathische Form mit renaler Tubulopathie	Störung	5 Fall (Fälle)
2536	Mikrokornea-Glaukom-fehlende Stirnhöhlen-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
2491	Müller-Gang-Anomalien - Extremitätenanomalien	Störung	5 Fall (Fälle)
2432	Makrosomie - Mikrophthalmie - Gaumenspalte	Störung	5 Fall (Fälle)
2325	Epidermolysis bullosa simplex mit Anodontie/Hypodontie	Störung	5 Fall (Fälle)
228390	Frontonasale Dysplasie-Alopezie-Genitalanomalien-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
228240	Elastoderma	Störung	5 Fall (Fälle)
228227	Elastose, dermale fokale, spät-beginnende	Störung	5 Fall (Fälle)
217026	Mikrozephalie-fazio-kardio-skelettales Syndrom Typ Hadziselimovic	Störung	5 Fall (Fälle)
2158	Histidinurie-Nierentubulusdefekt-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
2085	Glaukom - Schlafapnoe	Störung	5 Fall (Fälle)
2077	German-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
206580	Vorderhornerkrankung, autosomal-rezessive, des Kindes	Störung	5 Fall (Fälle)
2001	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte-intestinale Malrotation-Kardiopathie-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
199337	Pankreasinsuffizienz-Anämie-Hyperostose-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
1811	Dysplasie, ektodermale odonto-mikronychiale	Störung	5 Fall (Fälle)
169079	Cernunnos/XLF-Mangel	Störung	5 Fall (Fälle)
168563	Gonadendysgenese 46,XY-Typ - motorisch-sensorische Neuropathie	Störung	5 Fall (Fälle)
168443	Spondyloepimetaphysäre Dysplasie-Hypotrichose-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
1657	Dermato-Osteolyse, kirgisischer Typ	Störung	5 Fall (Fälle)
157962	Okuloaurikuläres Syndrom Typ Schorderet	Störung	5 Fall (Fälle)
157954	ANE-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
156728	Spondyloepimetaphysäre Dysplasie, MATN3-Gen-assoziierte	Störung	5 Fall (Fälle)
1566	Dandy-Walker-Fehlbildung-postaxiale Polydaktylie-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
1514	Kraniodigitales Syndrom mit Intelligenzminderung	Störung	5 Fall (Fälle)
1415	Hardikar-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
1129	Arachnodaktylie-Ossifikationsstörungen-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
1113	Aphalangie-Syndaktylie-Mikrozephalie-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
101076	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 2	Störung	5 Fall (Fälle)
1005	Alopezie-Kontrakturen-Kleinwuchs-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	5 Fall (Fälle)
96192	Uniparentale Disomie 7, paternale	Störung	4 Fall (Fälle)
96188	Uniparentale Disomie 22, maternale	Störung	4 Fall (Fälle)
93946	Zerebro-palato-kardiales Syndrom Hamel	Subtyp der Störung	4 Fall (Fälle)
93405	Syndaktylie Typ 4	Störung	4 Fall (Fälle)
93333	Dysplasie, pelvi-skapuläre	Störung	4 Fall (Fälle)
921	Abruzzo-Erickson-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
90023	Primäres Immundefekt-Syndrom durch LAMTOR2-Defizienz	Störung	4 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
88635	Vakuoläre Myopathie mit Proteinaggregaten des sarkoplasmatischen Retikulums	Störung	4 Fall (Fälle)
85326	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Stoll	Störung	4 Fall (Fälle)
85325	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Stevenson	Störung	4 Fall (Fälle)
85323	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Seemanova	Störung	4 Fall (Fälle)
85285	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Schimke	Störung	4 Fall (Fälle)
85283	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Miles-Carpenter	Störung	4 Fall (Fälle)
85186	Endosteale Sklerose-zerebelläre Hypoplasie-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
85184	Dysplasie, kraniometadiaphysäre, Schaltknochen-Typ	Störung	4 Fall (Fälle)
85172	Dysplasie, mikrozephal osteodysplastische, Typ Saul-Wilson	Störung	4 Fall (Fälle)
806	Scott-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
77295	Odontoleukodystrophie	Subtyp der Störung	4 Fall (Fälle)
75391	Primärer Immundefekt mit Mangel der natürlichen Killerzellen und Nebenniereninsuffizienz	Störung	4 Fall (Fälle)
69735	Hypotrichose - Lymphödem - Telangiektasie	Störung	4 Fall (Fälle)
65743	Multiples Pterygium-Syndrom, autosomal-dominantes	Störung	4 Fall (Fälle)
65288	Diabetes mellitus, permanenter neonataler - Pankreas- und Kleinhirnagegenie	Störung	4 Fall (Fälle)
619979	Entwicklungsverzögerung-Immundefekt-Leukoencephalopathie-Hypohomocysteinämie-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
617919	F12-assoziiertes familiäres kälteinduziertes autoinflammatorisches Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
611256	Pontocerebelläre Hypoplasie Typ 12	Störung	4 Fall (Fälle)
611237	Parkinsonismus mit Polyneuropathie	Störung	4 Fall (Fälle)
611223	EN1-assoziiertes dorsoventrales Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
600668	CCNK-abhängige neurologische Entwicklungsstörung-schwere Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
598603	Gesichtsdysmorphie-Hypertrichose-Epilepsie-Intelligenzminderung/Entwicklungsverzögerung-Gingivahypertrophie-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
580933	Gehirn- und Herzentwicklungsdefekte, letale	Störung	4 Fall (Fälle)
566067	CEBPE-assoziierte Autoinflammation-Immundefekt-neutrophile Funktionsstörung-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
557064	Neonatale epileptische Enzephalopathie durch Glutaminase-Mangel	Störung	4 Fall (Fälle)
556955	Pankreasagenesie-Holoprosenzephalie-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
529574	Duane-Retraktionssyndrom mit kongenitaler Schwerhörigkeit	Störung	4 Fall (Fälle)
521438	Kongenitales vertebral-kardial-renales Fehlbildungssyndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
521390	Spastische Paraplegie-Intelligenzminderung-Nystagmus-Adipositas-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
521305	Proximale Myopathie mit fokaler mitochondrialer Depletion	Störung	4 Fall (Fälle)
506353	Autosomal-rezessive komplexe spastische Paraplegie durch Störung im Kennedy-Stoffwechselweg	Störung	4 Fall (Fälle)
505216	3-Methylglutaconazidurie Typ 9	Störung	4 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
500188	X-chromosomale äußere Gehörgangatresie-dilatierter innerer Gehörgang-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
500159	Mikrozephalie-Corpus callosum- und zerebelläre Vermishypoplasie-Gesichtsdysmorphie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
500095	Hochwuchs-Intelligenzminderung-renale Anomalien-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
498693	Arthrogryposis multiplex congenita-Syndrom, autosomal-rezessives, nicht-letales, MYBPC1-assoziiertes	Störung	4 Fall (Fälle)
498488	Großwuchs-Syndrom mit Translokation 2q37	Störung	4 Fall (Fälle)
498485	Großwuchs-metaphysäre Untermodellierung-spondyläre Dysplasie-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
497906	Basalgangliendegeneration-Syndrom mit Beginn im Kindesalter	Störung	4 Fall (Fälle)
495818	Mikrodeletionssyndrom 9q33.3q34.11	Störung	4 Fall (Fälle)
486815	Kongenitale Muskeldystrophie-Atemversagen-Hautanomalien-Gelenkinstabilität-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
485421	MFF-abhängige Enzephalopathie durch mitochondrialen und peroxisomalen Teilungsdefekt	Subtyp der Störung	4 Fall (Fälle)
480682	POGLUT1-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R21	Störung	4 Fall (Fälle)
480556	Sklerosierende Cholangitis, isolierte neonatale	Störung	4 Fall (Fälle)
480536	MSH3-abhängige adenomatöse attenuierte familiäre Polyposis	Subtyp der Störung	4 Fall (Fälle)
480476	Cholestase, intrahepatische progressive, familiäre, Typ 5	Subtyp der Störung	4 Fall (Fälle)
478049	Letale linksventrikuläre Noncompaction-Kardiomyopathie-Krämpfe-Hypotonie-Katarakt-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
476126	Mikrognathie-rezidivierende Infekte-Verhaltensstörungen-milde Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
468717	Chondrodysplasia punctata, rhizomele, Typ 5	Subtyp der Störung	4 Fall (Fälle)
46059	Lathosterolose	Störung	4 Fall (Fälle)
459074	Corpus callosum-Agenesie-Makrozephalie-Hypertelorismus-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
457395	Progressive spondyloepimetaphysäre Dysplasie-Kleinwuchs-kurze vierte Metatarsalen-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
456328	X-chromosomale myotubuläre Myopathie-Genitalanomalien-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
451612	Tränenwegsverschluss, familiärer kongenitaler	Störung	4 Fall (Fälle)
447893	Hypomyelinisierung-zerebelläre Atrophie-Corpus callosum-Hypoplasie-Syndrom	Subtyp der Störung	4 Fall (Fälle)
447784	Mitochondrialer Pyruvat-Carrier-Mangel	Störung	4 Fall (Fälle)
444138	Hautablösung-Leukonychie-akral punktierte Keratosen-Cheilitis-Fingerknöchelpolster-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
444069	Letale fetale Hirnfehlbildung-duodenale Atresie-bilaterale Nierenhypoplasie-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
443995	Mandibulofaziale Dysostose mit Alopezie	Störung	4 Fall (Fälle)
438134	PCNA-assoziiertes progressives neurodegeneratives photosensitives-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
438114	Hypomyelinisierende Leukodystrophie, RARS-abhängige, autosomal-rezessive	Störung	4 Fall (Fälle)
436166	Periodisches Fieber-infantile Enterocolitis-autoinflammatorisches Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
435998	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediäre, Typ D	Störung	4 Fall (Fälle)
435660	Lipodystrophie, familiäre partielle, durch LIPE-Genmutation	Störung	4 Fall (Fälle)
424027	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 8	Störung	4 Fall (Fälle)
420702	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch CSF3R-Mangel	Störung	4 Fall (Fälle)
412069	Xia-Gibbs-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
404473	Schwere Intelligenzminderung-progressive spastische Diplegie-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
404466	Weibliche Infertilität durch Zona pellucida-Defekt	Störung	4 Fall (Fälle)
404437	Diffuse zerebrale und zerebelläre Atrophie-Intraktable Krämpfe-progressive Mikrozephalie-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
401979	Dysplasie, spondylometaphysäre, autosomal-rezessive, Typ Mégarbané	Störung	4 Fall (Fälle)
401948	Hyperammonämische Enzephalopathie durch Carboanhydrase VA-Mangel	Störung	4 Fall (Fälle)
401862	Lipoyl-Transferase 1-Mangel	Störung	4 Fall (Fälle)
401835	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 70	Störung	4 Fall (Fälle)
401810	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 64	Störung	4 Fall (Fälle)
401780	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 61	Störung	4 Fall (Fälle)
398079	SIM1-assoziiertes Prader-Willi-ähnliches Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
397951	Mikrozephalie-dünnes Corpus callosum-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
397927	Sakrale Agenesie-abnormale Verknöcherung der Wirbelkörper-persistierender notochordaler Kanal-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
397755	Periodische Paralyse mit transienten Kompartiment-ähnlichem Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
397623	Kleinwuchs-Hörkanalatresie-Mandibuläre Hypoplasie-Skelettanomalien-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
370052	SCALP-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
369942	CADDs	Störung	4 Fall (Fälle)
369837	Intelligenzminderung-Krämpfe-Hypophosphatasie-ophthalmologische und skelettale Anomalien-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
364577	Intelligenzminderung-Brachydaktylie-Pierre Robin-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
363969	Zerebrale Atrophie, autosomal-rezessive	Störung	4 Fall (Fälle)
363965	Koolen-De Vries-Syndrom durch Punktmutation	Subtyp der Störung	4 Fall (Fälle)
363705	Kranio-fazio-fronto-digitales Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
363686	Schwere Intelligenzminderung-eingeschränktes Sprachvermögen-Strabismus-grimassierendes Gesicht-lange Finger-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
363444	THOC6-assoziierte Entwicklungsverzögerung mit Mikrozephalie und Gesichtsdysmorphien	Störung	4 Fall (Fälle)
357175	Kurze Ulna - Dysmorphien - Hypotonie -	Störung	4 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
	Intelligenzminderung		
356961	SLC35A2-CDG	Störung	4 Fall (Fälle)
356947	Mikrodeletionssyndrom 3q26q27	Störung	4 Fall (Fälle)
352470	Mitochondriales DNA-Deletionssyndrom, DNA2-assoziiertes	Störung	4 Fall (Fälle)
3355	Tricho-odonto-onychiale Dysplasie	Störung	4 Fall (Fälle)
329332	Mikrozephalie-zerebelläre Hypoplasie-kardiale Reizleitungsstörung-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
3270	Radioulnare Synostose-Entwicklungsretardierung-Hypotonie-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
324581	Myopathie, benigne, Typ Samariter	Störung	4 Fall (Fälle)
324313	Mikrodeletionssyndrom 9p13	Störung	4 Fall (Fälle)
3232	Schwerhörigkeit - Ohrfehlbildungen - Gesichtslähmung	Störung	4 Fall (Fälle)
3207	Hypoplasie der weißen Gehirns substanz-Corpus-callosum-Agenesie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
319509	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 9	Störung	4 Fall (Fälle)
319195	Chondroektodermale Dysplasie mit Nachtblindheit	Störung	4 Fall (Fälle)
3186	Steinfeld-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
314721	Dentindysplasie, atypische, durch SMOC2-Mangel	Subtyp der Störung	4 Fall (Fälle)
314632	Juvenile neuronale Ceroid-Lipofuszinose, ATP13A2-assoziierte	Störung	4 Fall (Fälle)
314381	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 6	Störung	4 Fall (Fälle)
313795	Jawad-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
313781	Mikrodeletionssyndrom 20p13	Störung	4 Fall (Fälle)
3132	Say-Barber-Miller-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
3101	Richieri-Costa-da-Silva-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
3088	Revesz-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
306550	FADD-abhängiger Immundefekt	Störung	4 Fall (Fälle)
3055	X-chromosomale Intelligenzminderung-Hypogonadismus-Ichthyose-Adipositas-Kleinwuchs-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
3052	X-chromosomale Intelligenzminderung-Krämpfe-Psoriasis-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
3044	Intelligenzminderung-Dysmorphien-Hypogonadismus-Diabetes mellitus-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
3035	Wachstumsretardierung-Hydrozephalus-Lungenhypoplasie-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
3015	Radial-renaales Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
300501	Schmerzhafte orbitale und systemische Neurofibromatose-marfanoide Habitus-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
2972	Fehlender Zahndurchbruch-Maxillahypoplasie-Genu valgum-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
2946	Brachydaktylie mit langem Daumen	Störung	4 Fall (Fälle)
293967	Hypogonadotroper Hypogonadismus - schwere Mikrozephalie - Sensorineurale Schwerhörigkeit - Dysmorphien	Störung	4 Fall (Fälle)
293825	Anämie, dyserythropoetische kongenitale, Typ IV	Störung	4 Fall (Fälle)
2865	Kleinwuchs - Pterygium colli - Kardiopathie	Störung	4 Fall (Fälle)
284339	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 7	Störung	4 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
2838	Nierenkelchdivertikel - Taubheit	Störung	4 Fall (Fälle)
2820	Spastische Paraplegie-Nephritis-Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
280654	Nageldysplasie, autosomal-rezessive	Störung	4 Fall (Fälle)
280598	Sensorimotorische Neuropathie mit hyperelastischer Haut, hereditäre Form	Störung	4 Fall (Fälle)
280586	Chondrodysplasie mit Gelenkkontrakturen, gPAPP-Typ	Störung	4 Fall (Fälle)
280558	Warsaw-Breakage-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
280142	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch LCK-Mangel	Störung	4 Fall (Fälle)
2769	Osteodysplasie, familiäre, Typ Anderson	Störung	4 Fall (Fälle)
2730	Oligodaktylie, tetramelische postaxiale	Störung	4 Fall (Fälle)
2723	Odonto-trichomelisches Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
263410	Infantile Spasmen-psychomotorische Retardierung-progressive Hirnatrophie-Basalganglienerkrankung-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
2589	Myoklonie-zerebelläre Ataxie-Taubheit-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
2570	Letale intrauterine Wachstumsverzögerung-kortikale Fehlbildungen-kongenitale Kontrakturen-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
251304	Pannikulitis mit Uveitis und systemischer Granulomatose, infantile Form	Störung	4 Fall (Fälle)
251056	Mikrodeletionssyndrom 6q25.2q25.3	Störung	4 Fall (Fälle)
250977	AICA-Ribosidurie	Störung	4 Fall (Fälle)
250972	Polymikrogyrie mit Sehnerv-Hypoplasie	Störung	4 Fall (Fälle)
2497	Dysplasie, mesomele, der oberen Extremität, Typ Fryns	Störung	4 Fall (Fälle)
247827	Ektodermale Dysplasie-Hyperhidrose-kutane Syndaktylie-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
247790	FTH1-abhängige Eisenüberladung	Störung	4 Fall (Fälle)
247604	Lateralsklerose, juvenile primäre	Störung	4 Fall (Fälle)
2463	Autosomal-rezessives Syndrom des marfanoiden Habitus mit Intelligenzminderung	Störung	4 Fall (Fälle)
2412	Hüftdislokation-Dysmorphie-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
2386	Leukoenzephalopathie - Palmoplantarkeratose	Störung	4 Fall (Fälle)
228399	Mikroduplikationssyndrom 8q12	Störung	4 Fall (Fälle)
228374	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2B5	Störung	4 Fall (Fälle)
2278	Ichthyose-Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Niereninsuffizienz-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
2269	Ichthyose-Alopezie-Eklabium-Ektropion-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
2218	Hypertrichose der Hals-Vorderseite - periphere Neuropathie	Störung	4 Fall (Fälle)
2215	Multiples Pterygium-maligne Hyperthermie-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
217407	Hereditäre Hypotrichose mit rezidivierenden Hautbläschen	Störung	4 Fall (Fälle)
217396	Polyneuropathie, progressive, mit bilateraler striataler Nekrose	Störung	4 Fall (Fälle)
2150	Hirschsprung-Krankheit Typ D - Brachydaktylie	Störung	4 Fall (Fälle)
210163	Myopathie, letale, kongenitale, Typ Compton-North	Störung	4 Fall (Fälle)
210136	Lungenfibrose - Leberhyperplasie - Knochenmarkhypoplasie	Störung	4 Fall (Fälle)
210128	Urocanase-Azidurie	Störung	4 Fall (Fälle)
209967	Ataxie, episodische, Typ 6	Störung	4 Fall (Fälle)
2031	Hepatische Fibrose - Nierenzysten - Intelligenzminderung	Störung	4 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
1973	Fazio-kardio-renales Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
1952	Epiphysäre Tüpfelung-osteoklastische Hyperplasie-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
1816	Leukomelanodermie-Infantilismus-Intelligenzminderung-Hypodontie-Hypotrichose-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
1809	Dysplasie, ektodermale hidrotische, Typ Halal	Störung	4 Fall (Fälle)
1794	Dysostose, okulo-maxillo-faziale	Störung	4 Fall (Fälle)
1787	Dysostose, akrofaziale, Palagonien-Typ	Störung	4 Fall (Fälle)
178400	Distale Myopathie mit Beginn am vorderen Schienbein	Störung	4 Fall (Fälle)
178396	Hämorrhagische Krankheit durch Alpha-1-Antitrypsin Pittsburgh-Mutation	Störung	4 Fall (Fälle)
1768	Dysgenese, familiäre kaudale	Störung	4 Fall (Fälle)
171844	Blindheit-Skoliose-Arachnodaktylie-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
171703	Microzephalie - Polymikrogyrie - Corpus callosum-Agenesie	Störung	4 Fall (Fälle)
1682	Arteriendissektion mit Lentiginose	Störung	4 Fall (Fälle)
166024	Multiple epiphysäre Dysplasie-Makrozephalie-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
165805	Temporallappenepilepsie, mesiale, mit Fieberkrämpfen, familiäre Form	Störung	4 Fall (Fälle)
163985	Hyperekplexie - Epilepsie	Störung	4 Fall (Fälle)
163971	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Cilliers	Störung	4 Fall (Fälle)
163668	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ MacDermot	Störung	4 Fall (Fälle)
163654	Spondyloepiphysäre Dysplasie-Brachydaktylie-Sprachstörung-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
163649	Spondyloepiphysäre Dysplasie-Kraniosynostose-Gaumenspalte Katarakt-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
158687	Epidermolysis bullosa, akantolytische letale	Störung	4 Fall (Fälle)
157832	Kraniorhinie	Störung	4 Fall (Fälle)
1538	Kraniosynostose-Dandy-Walker-Fehlbildung-Hydrozephalus-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
1528	Dysplasie, kraniotelenzephalie	Störung	4 Fall (Fälle)
1508	Coxo-aurikuläres Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
1436	X-chromosomale Skelettdysplasie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
1423	Chondrodysplasie, letale, rezessive	Störung	4 Fall (Fälle)
140976	RHYS-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
1406	Charlie M-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
139573	Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie mit Taubheit und allgemeiner Entwicklungsverzögerung	Störung	4 Fall (Fälle)
137908	Hypotonie mit Laktatazidose und Hyperammonämie	Störung	4 Fall (Fälle)
137625	Glykogenose durch muskulären Glykogensythesemangel	Störung	4 Fall (Fälle)
1338	Herzfehler-Zungenhamartom-Polysyndaktylie-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
1323	Kamptodaktylie-Gelenkkontrakturen-faziale Skelettdefekte-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
1296	Lambert-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
1261	Bonneman-Meinecke-Reich-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
1135	Arrhinie-Choanalatresie-Mikrophthalmie-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
1117	Aplasia cutis congenita-Myopie-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
1110	Aortenbogen-Anomalie-Gesichtsdysmorphie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
1094	Anonychie-Mikrozephalie-Syndrom	Störung	4 Fall (Fälle)
97678	Uniparentale Disomie 13, maternale	Störung	3 Fall (Fälle)
95700	Familiäre Nebennierenhypoplasie mit fehlendem hypophysären luteinisierenden Hormon	Störung	3 Fall (Fälle)
93947	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Golabi-Ito-Hall	Subtyp der Störung	3 Fall (Fälle)
93267	Kleeblattschädel - multiple kongenitale Anomalien	Störung	3 Fall (Fälle)
90030	Anämie, hämolytische durch Glutathion-Reduktase-Mangel	Störung	3 Fall (Fälle)
85324	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Shrimpton	Störung	3 Fall (Fälle)
85321	Schwerhörigkeit-Intelligenzminderung-Syndrom Typ Martin-Probst	Störung	3 Fall (Fälle)
85317	X-chromosomale Intelligenzminderung - Hypogammaglobulinämie - progressive neurologische Ausfälle	Störung	3 Fall (Fälle)
85290	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Wilson	Störung	3 Fall (Fälle)
83642	Mikrozytische Anämie mit hepatischer Eisenüberladung	Störung	3 Fall (Fälle)
83617	Agammaglobulinämie-Mikrozephalie-Kraniosynostose-schwere Dermatitis-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
79347	Chondrodysplasia punctata Typ Toriello	Störung	3 Fall (Fälle)
79330	GCS1-CDG	Störung	3 Fall (Fälle)
79118	Neonataler Diabetes-kongenitale Hypothyreose-kongenitales Glaukom-Leberfibrose-polyzystische Nieren-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
77299	Mikrophthalmie-Hirnatrophie-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
75325	Osteosklerose-Ichthyose-vorzeitige Ovarialinsuffizienz-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
73223	Allgemeine Entwicklungsverzögerung-Osteopenie-ektodermaler Defekt-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
71278	Hirnfehlbildung, kongenitale, durch Glutamin-Synthetase-Mangel	Störung	3 Fall (Fälle)
69125	Anonychie mit umschriebener Pigmentierung	Störung	3 Fall (Fälle)
66633	Sensorineurale Schwerhörigkeit-frühes Ergrauen-essentieller Tremor-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
637064	Sehnerv-Aplasie, isolierte	Störung	3 Fall (Fälle)
629	Kleinwuchs durch qualitative Wachstumshormonanomalien	Subtyp der Störung	3 Fall (Fälle)
619941	Immundefekt durch Störung der Phagozytose und Migration der Neutrophilen	Störung	3 Fall (Fälle)
613267	Pontocerebelläre Hypoplasie Typ 13	Störung	3 Fall (Fälle)
610573	Im Kindesalter beginnende progressive Neurodegeneration mit periphere Neuropathie, CLCN6-assoziiert	Störung	3 Fall (Fälle)
603684	KLHL7-assoziiertes Bohring-Opitz und Crisponi/CISS-ähnliches Overlap-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
599519	Gerinnungsstörung, Faktor V kurze-Isoformen-abhängige	Störung	3 Fall (Fälle)
597874	MTHFS-assoziierte Entwicklungsverzögerung-Mikrozephalie-Kleinwuchs-Epilepsie-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
565899	POMGNT2-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R24	Störung	3 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
565858	Kraniosynostose-Mikroretrognathie-schwere Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
565788	Infantile chronisch-entzündliche Darmerkrankung mit neurologischer Beteiligung	Störung	3 Fall (Fälle)
564178	Syndrom der primären Hypomagnesiämie mit refraktären Krämpfen und Intelligenzminderung	Störung	3 Fall (Fälle)
562509	Hämoxygenase 1-Mangel	Störung	3 Fall (Fälle)
544503	Enzephalopathie, epileptische, frühinfantile, RNF13-assoziierte	Störung	3 Fall (Fälle)
52054	Kraniosynostose-intrakranielle Kalzifizierung-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
508501	Oro-Fazio-Digitales Syndrom mit Kleinwuchs und Brachymesophalangie	Störung	3 Fall (Fälle)
50811	Lipodystrophie-Intelligenzminderung-Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
504523	Schwerer kombinierter Immundefekt durch LAT-Defizienz	Störung	3 Fall (Fälle)
502437	Proximale Deletion 4q25-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
500135	Mehrkernige Neuronale Zellen-Anhydramnion-renale Dysplasie-zerebelläre Hypoplasie-Hydranenzephalie-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
496751	EVEN plus-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
496686	Kyphose-laterale Zungenatrophie-myofibrilläre Myopathie-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
495875	Kongenitale labioskrotale Agenesie-zerebelläre Fehlbildung-Hornhautdystrophie-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
494541	Im Kindesalter beginnende benigne Chorea mit striataler Beteiligung	Störung	3 Fall (Fälle)
494439	Retinitis pigmentosa-Hörverlust-vorzeitige Alterung-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
488627	Schwere Wachstumsstörung-Strabismus-extensive dermale Melanozytose-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
485418	EMILIN-1-assoziierte Bindegewebskrankheit	Störung	3 Fall (Fälle)
485405	Triplikation 16p12.1p12.3	Störung	3 Fall (Fälle)
477993	Gaumenanomalien-weiter Zahnabstand-Gesichtsdysmorphien-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
477774	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 27	Störung	3 Fall (Fälle)
477661	IL21-abhängige infantile chronisch-entzündliche Darmerkrankung	Störung	3 Fall (Fälle)
476096	Erythrokeratodermie-Kardiomyopathie-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
476084	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2X	Störung	3 Fall (Fälle)
468620	Intelligenzminderung-Epilepsie-extrapiramidale Störung-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
466794	Akutes infantiles Leberversagen-zerebelläre Ataxie-periphere sensomotorische Neuropathie-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
466784	Neonatales schweres kardio-pulmonales Versagen durch mitochondrialen Methylierungsdefekt	Störung	3 Fall (Fälle)
457365	Intelligenzminderung-Muskelschwäche-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
453533	Polyendokrine Polyneuropathie-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
453510	Kongenitale Schmerzunempfindlichkeit mit schwerer Intelligenzminderung	Störung	3 Fall (Fälle)
444458	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 24	Störung	3 Fall (Fälle)
444048	Ovardysgenese-Kleinwuchs-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
438178	Fettsäure Acyl-CoA-Reduktase 1-Mangel	Störung	3 Fall (Fälle)
437552	Autosomal-rezessiver primärer Immundefekt mit defekter spontaner natürlicher Killer-Zellen-Zytotoxizität	Störung	3 Fall (Fälle)
436245	Retinitis pigmentosa-juvenile Katarakt-Kleinwuchs-Intelligenzminderung Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
436174	Katarakt-Wachstumshormonmangel-sensorische Neuropathie-sensorineurale Schwerhörigkeit-Skelettdysplasie-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
435953	Progeroide Merkmale-Hepatozelluläres Karzinom-Prädispositionssyndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
435938	X-chromosomale Mikrozephalie-Wachstumsverzögerung-Prognathie-Kryptorchismus-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
435930	Kolobomatöser Sehnervenkopf-Makula-Atrophie-Chorioretinopathie-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
435628	Keppen-Lubinsky-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
424261	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2Y	Störung	3 Fall (Fälle)
423894	Mikrozephalie - komplexe motorische und sensorische axonale Neuropathie	Störung	3 Fall (Fälle)
420794	Cono-spondyläre Dysplasie	Störung	3 Fall (Fälle)
420566	Blutungskrankheit durch CalDAG-GEFI-Mangel	Störung	3 Fall (Fälle)
412189	Epidermolysis bullosa simplex durch Exophilin 5-Mangel	Störung	3 Fall (Fälle)
412035	Mikrodeletionssyndrom 13q12.3	Störung	3 Fall (Fälle)
411986	Frühinfantile epileptische Enzephalopathie-kortikale Blindheit-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
404493	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie-Epilepsie-Intelligenzminderung-Syndrom durch TUD-Mangel	Störung	3 Fall (Fälle)
404451	FBLN1-abhängiges Entwicklungsverzögerung-ZNS-Anomalien-Syndaktylie-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
402082	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 5	Störung	3 Fall (Fälle)
401935	Mikrodeletionssyndrom 14q24.1q24.3	Störung	3 Fall (Fälle)
401866	Spastik mit Hyperglyzinämie, im Kindesalter beginnend	Störung	3 Fall (Fälle)
401859	Liponsäure-Synthase-Mangel	Störung	3 Fall (Fälle)
401795	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 59	Störung	3 Fall (Fälle)
401764	Panzytopenie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
398117	Dermatomyositis, neonatale	Störung	3 Fall (Fälle)
397964	Immundefekt, kombinierter, durch MALT1-Mangel	Störung	3 Fall (Fälle)
397933	Schwere Intelligenzminderung-progressive postnatale Mikrozephalie-stereotype Mittellinien-Handbewegungen-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
397922	Ferro-zerebro-kutanes Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
391457	HSD10-Krankheit, neonataler Typ	Subtyp der Störung	3 Fall (Fälle)
391397	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 7	Störung	3 Fall (Fälle)
391351	SURF1-abhängige Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4	Störung	3 Fall (Fälle)
391316	Infantile mesiale Temporallappenepilepsie mit schwerer kognitiver Regression	Störung	3 Fall (Fälle)
391307	Schwere Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Verhaltensstörungen-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
370127	Medich Giant-Platelet-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
370103	Dystonie, primäre, Typ DYT17	Störung	3 Fall (Fälle)
370010	Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphien-Handanomalien-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
369992	Schwere Dermatitis-multiple Allergien-metabolischer Verlust-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
369867	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediäre, Typ C	Störung	3 Fall (Fälle)
369840	TRAPPC11-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R18	Störung	3 Fall (Fälle)
363981	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4B3	Störung	3 Fall (Fälle)
363534	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, hepato-zerebro-renale Form	Störung	3 Fall (Fälle)
363409	Fetale Akinesie-zerebrale und retinale Blutungen-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
357237	Immundefekt, kombinierter, durch CARD11-Mangel	Störung	3 Fall (Fälle)
3433	Mikrozephalie - Brachydaktylie - Kyphoskoliose	Störung	3 Fall (Fälle)
3409	Urban-Rogers-Meyer-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
3404	Ulbright-Hodes-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
3369	Trigonozephalie-Kleinwuchs-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
3353	Trichodermodyplasie mit Zahnveränderungen	Störung	3 Fall (Fälle)
3328	Tibia, fehlende - Polydaktylie - arachnoide Zysten	Störung	3 Fall (Fälle)
3326	Thymus-Nieren-Anus-Lungendysplasie	Störung	3 Fall (Fälle)
330054	Kongenitale Katarakt-progressive Muskelhypotonie-Hörverlust-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
329178	Kongenitale Muskeldystrophie mit Intelligenzminderung und schwerer Epilepsie	Störung	3 Fall (Fälle)
324525	Hypertrophe Kardiomyopathie mit Nierenanomalien durch mitochondriale DNA-Mutation	Störung	3 Fall (Fälle)
324290	Früh beginnende Lafora-Einschlusskörperchen-Krankheit	Störung	3 Fall (Fälle)
3236	Schallleitungsschwerhörigkeit-Ptois-Skelettanomalien-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
320401	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 44	Störung	3 Fall (Fälle)
3172	Augenbrauen, verdoppelte - Syndaktylie	Störung	3 Fall (Fälle)
314572	Autosomal-rezessive Leukoenzephalopathie-ischämischer Schlaganfall-Retinitis pigmentosa-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
314485	Neuropathie, distale kongenitale motorische, des jungen Erwachsenen	Störung	3 Fall (Fälle)
314389	Duplikations-Syndrom Xq12-q13.3	Störung	3 Fall (Fälle)
313800	Netzhautdystrophie-Sehnervödeme-Splenomegalie-Anhidrose-Migräne-Kopfschmerz-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
3104	Pierre-Robin-Sequenz - Oligodaktylie	Störung	3 Fall (Fälle)
3098	Rhizomeles Syndrom Typ Urbach	Störung	3 Fall (Fälle)
309147	Hyper-beta-Alaninämie	Störung	3 Fall (Fälle)
309111	Kombinierter Lipase-Colipase-Mangel des Pankreas	Störung	3 Fall (Fälle)
3086	Vitreoretinopathia, autosomal-dominant	Störung	3 Fall (Fälle)
306542	Fronto-nasale Dysplasie-schwere Mikrophthalmie-Gesichtsspalten-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
306504	Interstitielle Lungenkrankheit-Nephrotisches Syndrom-Epidermolysis bullosa-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
3041	Intelligenzminderung-Glatzenbildung-Patellaluxation-Akromikrie-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
3026	Radiushypoplasie - Choanalatresie	Störung	3 Fall (Fälle)
3018	Retinales Ischämiesyndrom mit Hyalinose kleiner Gefäße des Verdauungstraktes und diffuser Hirn-Verkalkung	Störung	3 Fall (Fälle)
3010	Qazi-Markouizos-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
300333	Nephrotisches Syndrom-Epidermolysis bullosa-sensorineurale Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
300298	Schwere kongenitale hypochrome Anämie mit Ringsideroblasten	Störung	3 Fall (Fälle)
2983	Störung der Geschlechtsentwicklung-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
2957	Guttmacher-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
2951	Fehlende Daumen-Kleinwuchs-Immundefekt-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
294023	Neonatale Haut- und Darmerkrankung, entzündliche	Störung	3 Fall (Fälle)
2928	Polyneuropathie-Intelligenzminderung-Akromikrie-vorzeitige Menopause-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
2926	Aplasie der Fingerstrecker mit Polyneuropathie	Störung	3 Fall (Fälle)
2916	Polydaktylie, postaxiale - dentale und vertebrale Anomalien	Störung	3 Fall (Fälle)
2881	Kutane Photosensitivität - letale Kolitis	Störung	3 Fall (Fälle)
2868	Kleinwuchs - Herzklappenfehler - charakteristisches Gesicht	Störung	3 Fall (Fälle)
2863	Kleinwuchs-Wormsche Knochen-Dextrokardie-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
280640	Okzipitale Pachygyrie und Polymikrogyrie	Störung	3 Fall (Fälle)
280356	Lipodystrophie, familiäre partielle, PLIN1-abhängige	Störung	3 Fall (Fälle)
2779	Osteopathia striata - Hyperpigmentierung - weiße Stirnlocke	Störung	3 Fall (Fälle)
2772	Osteogenesis imperfecta - Mikrozephalie - Katarakte	Störung	3 Fall (Fälle)
2760	OSLAM-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
2741	Ophthalamo-mandibulo-mele Dysplasie	Störung	3 Fall (Fälle)
2724	Odontomatose - Aorten- und Ösophagusstenose	Störung	3 Fall (Fälle)
2713	Okulo-osteo-kutanes Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
2690	Neutropenie - Monozytopenie - Schwerhörigkeit	Störung	3 Fall (Fälle)
2673	Neuro-fazio-digito-renales Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
263508	COG1-CDG	Störung	3 Fall (Fälle)
2617	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, Typ Montreal	Störung	3 Fall (Fälle)
2613	Nagel-Patella-Syndrom-ähnliche Nierenerkrankung	Störung	3 Fall (Fälle)
261295	Mikrodeletionssyndrom 20p12.3	Störung	3 Fall (Fälle)
261144	FOXG1-Syndrom durch Mikrodeletion 14q12	Subtyp der Störung	3 Fall (Fälle)
261120	Mikrodeletionssyndrom 14q11.2	Störung	3 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
2608	N-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
2523	Mikrozephalie-Hirndefekt-Spastik-Hypernatriämie-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
2521	Mikrozephalie-Gaumenspalte-abnorme Retinapigmentierung-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
2516	Mikrozephalie - Herzfehler - Lungenfehlbildung	Störung	3 Fall (Fälle)
2515	Mikrozephalie - Kardiomyopathie	Störung	3 Fall (Fälle)
251066	Mikrodeletionssyndrom 8p11.2	Störung	3 Fall (Fälle)
2502	Metaphysäre Dysostose-Intelligenzminderung-Schallleitungsschwerhörigkeit-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
2476	Dysraphie mit Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte und Reduktionsdefekt der Extremitäten	Störung	3 Fall (Fälle)
2437	Czeizel-Lozonci-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
2410	Hypergonadotroper Hypogonadismus-Katarakt-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
2409	Lowry-Maclean-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
238459	SLC35A1-CDG	Störung	3 Fall (Fälle)
2370	Larsen-ähnliches Syndrom - Knochendysplasie - Kleinwuchs	Störung	3 Fall (Fälle)
228396	Ptoxis - Bewegungseinschränkung des Auges - Fehlen des Tränenpunktknötchens	Störung	3 Fall (Fälle)
2261	Hypospadie - Intelligenzminderung, Typ Goldblatt	Störung	3 Fall (Fälle)
2246	Zerebelläre Hypoplasie-tapetoretinale Degeneration-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
217382	Neurodegeneratives Syndrom durch zerebrale Folattransportstörung	Störung	3 Fall (Fälle)
217017	Zechi-Ceide-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
2167	Holzgrevé-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
2153	Hirschsprung-Krankheit-Nagelhypoplasie-Dysmorphie-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
2135	Hennekam-Beemer-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
2115	Harrod-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
2111	Zystisches Hamartom der Lunge und Nieren	Störung	3 Fall (Fälle)
2101	Grubben-de-Cock-Borghgraef-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
2091	Struma, mehrknotig - Nierenzysten - Polydaktylie	Störung	3 Fall (Fälle)
2084	Glaukom-Ektopia lentis-Mikrosphärophakie-steife Gelenke-Kleinwuchs-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
2064	Wirbelfusion, hintere lumbo-sakrale - Blepharoptose	Störung	3 Fall (Fälle)
2050	Cole-Carpenter-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
1972	Dysplasie, faziokardiomele letale	Störung	3 Fall (Fälle)
1970	Gesichtsdysmorphie-Makrozephalie-Myopie-Dandy-Walker-Fehlbildung-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
1969	Gesichtsdysmorphie-Anorexie-Kachexie-Augen- und Hautanomalien-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
1943	Früh beginnende progressive Enzephalopathie mit wanderndem kontinuierlichem Myoklonus	Störung	3 Fall (Fälle)
1891	Intelligenzminderung-spastische Paraplegie-Ektrodaktylie-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
1882	Hypohidrotische ektodermale Dysplasie-Hypothyreose-Ziliendyskinesie-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
1837	Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Rosenberg	Störung	3 Fall (Fälle)
1790	Dysostose, faziokraniale hypomandibuläre	Störung	3 Fall (Fälle)
171866	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Aggrecan	Störung	3 Fall (Fälle)
169157	Immundefekt, kombinierter schwerer, T- B+, durch CD45-Mangel	Störung	3 Fall (Fälle)
168577	Kryohydrozytose mit reduziertem Stomatin, hereditäre Form	Störung	3 Fall (Fälle)
168555	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ A4	Störung	3 Fall (Fälle)
168544	Dysplasie, spondylometaphysäre, Typ Golden	Störung	3 Fall (Fälle)
166277	Wormsche Knochen-multiplen Frakturen-Dentinogenesis imperfecta-Skelettdysplasie-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
166105	Enzephalomyopathie, mitochondriale, Typ Ghezzi-Zeviani	Störung	3 Fall (Fälle)
166029	Multiple epiphysäre Dysplasie-schwere proximale Femur-Dysplasie-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
163961	X-chromosomales zerebral-zerebelläres-Kolobom-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
163665	Dysplasie, spondyloepiphysäre, verzögerte, Typ Kohn	Störung	3 Fall (Fälle)
1548	Kryptorchismus-Arachnodaktylie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
1529	Schädel-Gesicht-Schwerhörigkeit-Hand-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
1495	Intelligenzminderung-Corpus callosum-Hypoplasie-präaurikuläre Anhängsel-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
139466	SERKAL-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
139414	Naevus, panfollikulärer, kongenitaler	Störung	3 Fall (Fälle)
1389	Kortikale Blindheit-Intelligenzminderung-Polydaktylie-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
1383	Katarakt-Schwerhörigkeit-Hypogonadismus-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
1381	Katarakt-Intelligenzminderung-Analatresie-Uropathie-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
137622	Therapieresistente Diarrhoe - Choanalatresie - Augenanomalien	Störung	3 Fall (Fälle)
1373	Katarakt - aberrante orale Frenula - Wachstumsverzögerung	Störung	3 Fall (Fälle)
1355	Kongenitaler Herzfehler-rundes Gesicht-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
1259	Blepharoptose - Myopie - Linsenektomie	Störung	3 Fall (Fälle)
1185	Spinozerebelläre Ataxie-Dysmorphie-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
1133	AREDYLD-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
1130	Arachnodaktylie-Intelligenzminderung-Dysmorphie-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
1116	Aplasia cutis congenita mit intestinaler Lymphangiectasie	Störung	3 Fall (Fälle)
1112	Aphalangie-Hemivertebrae-urogenital-intestinale Dysgenesie-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
1101	Anophthalmie-Megalokornea-Kardiopathie-Skelettanomalien-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
1069	Aniridie-Patellaaplasie-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
1067	Aniridie-Ptoxis-Intelligenzminderung-familiäre Adipositas-Syndrom	Störung	3 Fall (Fälle)
103910	Enterozyten-Heparansulfat-Mangel, kongenitaler	Störung	3 Fall (Fälle)
1006	Alopezie mit Antikörper-Mangel	Störung	3 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
99832	Thyrotropin-Releasing-Hormon (TRH)-Resistenz	Störung	2 Fall (Fälle)
977	Adrenomyodystrophie	Störung	2 Fall (Fälle)
97290	Papilläres Schilddrüsenkarzinom mit papillärem Nierenzellkarzinom	Störung	2 Fall (Fälle)
96187	Uniparentale Disomie 21, maternale	Störung	2 Fall (Fälle)
95428	COG8-CDG	Störung	2 Fall (Fälle)
949	Dysostose, akro-kranio-faziale	Störung	2 Fall (Fälle)
94066	Schwere Intelligenzminderung-Epilepsie-Analanomalien-Hypoplastische distale Phalangen	Störung	2 Fall (Fälle)
91494	Makulakolobom-Gaumenspalte-Hallux valgus-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
91130	Hypertrophe Kardiomyopathie - Muskelhypotonie - Laktatazidose	Störung	2 Fall (Fälle)
88643	Adipositas - Kolitis - Hypothyreoidismus - Herzhypertrophie - Entwicklungsverzögerung	Störung	2 Fall (Fälle)
86822	Lissenzephalie Typ III - metakarpale Knochendysplasie	Störung	2 Fall (Fälle)
85327	X-chromosomale Intelligenzminderung-Akromegalie-Hyperaktivität-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
85319	X-chromosomale Intelligenzminderung-Epilepsie-progressive Gelenkkontrakturen-Dysmorphie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
79507	Hypotonie - Gedeihstörungen - Mikrozephalie	Störung	2 Fall (Fälle)
79302	Gallensäuresynthesedefekt, kongenitaler, Typ 3	Störung	2 Fall (Fälle)
79107	Entwicklungsdefekte-Schwerhörigkeit-Dystonie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
785	Östrogen-Resistenz-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
77300	Ohranomalien-Lippenspalte mit oder ohne Gaumenspalte-Augenanomalien-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
75389	Hirnfehlbildung-kongenitaler Herzfehler-postaxiale Polydaktylie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
73246	Viszerale Neuropathie-Gehirnanomalien-Gesichtsdysmorphien-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
73245	Spinale Muskelatrophie-Dandy-Walker-Fehlbildung-Katarakt-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
73230	Ossifikationsstörung - psychomotorische Entwicklungsverzögerung	Störung	2 Fall (Fälle)
73224	Nierentubulopathie-dilatative Kardiomyopathie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
71267	Dentinogenesis imperfecta-Kleinwuchs-Hörverlust-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
69088	Anhidrotische ektodermale Dysplasie-Immundefekt-Osteopetrose-Lymphödem-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
64542	Dysostose, akrofaziale, Typ Kennedy-Teebi	Störung	2 Fall (Fälle)
631079	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 84	Störung	2 Fall (Fälle)
603494	Kolobom-Osteopetrose-Mikrophthalmie-Makrozephalie-Albinismus-Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
599579	Gerinnungsstörung, Faktor V-Amsterdam	Subtyp der Störung	2 Fall (Fälle)
597887	Darmerkrankung, chronisch-entzündliche, ALPI-assoziierte	Störung	2 Fall (Fälle)
597733	Albinismus, okulokutaner, Typ 8	Störung	2 Fall (Fälle)
589435	Spondylometaphysäre Dysplasie-Hornhautdystrophie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
568056	Warzen-Immundefekt-Lymphödem-anogenitale Dysplasie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
544602	Kongenitale Myopathie mit reduzierten Typ 2-Muskelfasern	Störung	2 Fall (Fälle)
527468	Zwerchfellhernie-Kurzdarm-Asplenie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
521432	Kongenitale Katarakt-schwere neonatale Hepatopathie-allgemeine Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
521411	Autosomal-rezessive axonale Charcot-Marie-Tooth-Krankheit durch Defekt im Kupfermetabolismus	Störung	2 Fall (Fälle)
52055	Corpus-callosum-Agenesie-Intelligenzminderung-Kolobom-Mikrognathie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
52047	Braddock-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
508512	Intrauterine Wachstumsverzögerung-kongenitale multiple Café-au-lait-Flecken-gesteigerter Schwesterchromatid-Austausch-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
508488	Mikrodeletionssyndrom 8q24.3	Störung	2 Fall (Fälle)
50817	Duane-Anomalie - Myopathie - Skoliose	Störung	2 Fall (Fälle)
50812	Zellweger-ähnliches Syndrom ohne Anomalien der Peroxisomen	Störung	2 Fall (Fälle)
50810	Mikrolissenzephalie-Mikromelie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
50809	Syndrom der Osteolyse von Talus, Patella und Skaphoid	Störung	2 Fall (Fälle)
502444	Alkalische Ceramidase 3-Mangel	Störung	2 Fall (Fälle)
498497	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ 5	Störung	2 Fall (Fälle)
487814	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch DGAT2-Genmutation	Störung	2 Fall (Fälle)
487796	Takenouchi-Kosaki-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
480528	Letale Hydranenzephalie-Zwerchfellhernie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
478042	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 30	Störung	2 Fall (Fälle)
477831	Kosaki-Großwuchs-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
477787	Blutungskrankheit mit assoziiertem Mangel der zytosolischen Phospholipase-A2 alpha	Störung	2 Fall (Fälle)
477684	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 26	Störung	2 Fall (Fälle)
476406	Syndrom der kongenitalen generalisierten hyperkontraktilen Muskelsteifheit	Störung	2 Fall (Fälle)
465824	Syndrom der fetalen Einkapselung	Störung	2 Fall (Fälle)
459070	X-chromosomale Intelligenzminderung-zerebelläre Hypoplasie-Spondyloepiphysäre Dysplasie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
457359	Megalenzephalie-schwere Kyphoskoliose-Großwuchs-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
457265	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 9	Störung	2 Fall (Fälle)
457223	Syndromale sensorineurale Schwerhörigkeit durch kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung	Störung	2 Fall (Fälle)
457205	Infantile axonale motorische und sensorische Neuropathie-Optikusatrophie-Neurodegeneration-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
456312	Infantile multisystemische neurologisch-endokrine-pankreatische Krankheit	Störung	2 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
456298	Mikrodeletionssyndrom 1p35.2	Störung	2 Fall (Fälle)
453521	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, durch CWF19L1-Mangel	Störung	2 Fall (Fälle)
448267	Dysplasie, spondylometaphysäre, rezessive	Störung	2 Fall (Fälle)
448264	Palmoplantarkeratose, isolierte fokale nichtepidermolytische	Störung	2 Fall (Fälle)
447974	Klippel-Feil-Anomalie-Myopathie-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
447961	Pigmentierungsdefekte-Palmoplantarkeratose-Hautkarzinom-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
447954	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 25	Störung	2 Fall (Fälle)
447731	NIK-Mangel	Störung	2 Fall (Fälle)
445110	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch POMK-Mangel	Störung	2 Fall (Fälle)
443950	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, Typ 2, DNAJB2-assoziierte	Störung	2 Fall (Fälle)
443236	Posturales orthostatisches Tachykardiesyndrom durch NET-Mangel	Störung	2 Fall (Fälle)
440731	L-Ferritin-Mangel	Störung	2 Fall (Fälle)
440713	Sedoheptulose Kinase-Mangel, isolierte	Störung	2 Fall (Fälle)
439897	Letales fetales zerebro-reno-urogenitales Agenesie/Hypoplasie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
439232	AApoAIV-Amyloidose	Störung	2 Fall (Fälle)
438207	Makrothrombozytopenie, schwere, autosomal-rezessive	Störung	2 Fall (Fälle)
436182	Mikrozephaler primordialer Kleinwuchs-Insulinresistenz-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
435819	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch TFG-Genmutation	Störung	2 Fall (Fälle)
431361	Progressive Enzephalopathie mit Leukodystrophie durch DECR-Mangel	Störung	2 Fall (Fälle)
431329	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 57	Störung	2 Fall (Fälle)
424107	Kongenitale Myopathie mit Myasthenie-ähnlichem Beginn	Störung	2 Fall (Fälle)
423479	X-chromosomale Intelligenzminderung-Spazität der Extremitäten-Netzhautdystrophie-Arginin-Vasopressin-Mangel-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
423306	Mikrozephalie-Kleinwuchs-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
420741	RIDDLE-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
420733	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 21	Störung	2 Fall (Fälle)
420728	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 20	Störung	2 Fall (Fälle)
420699	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch CXCR2-Mangel	Störung	2 Fall (Fälle)
412181	Epidermolysis bullosa simplex durch BP230-Mangel	Störung	2 Fall (Fälle)
411712	Riboflavin-Mangel, maternal	Störung	2 Fall (Fälle)
404499	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie-Epilepsie-Intelligenzminderung-Syndrom durch RUBCN-Mangel	Störung	2 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
404476	Allgemeine Entwicklungsverzögerung-Lungenzysten-Großwuchs-Wilms-Tumor-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
401959	Syndrom der partiellen Corpus callosum-Agenesie mit zerebellärer Vermishypoplasie und Zysten der hinteren Schädelgrube	Störung	2 Fall (Fälle)
401923	Mikrodeletionssyndrom 9q31.1q31.3	Störung	2 Fall (Fälle)
401830	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 69	Störung	2 Fall (Fälle)
401820	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 67	Störung	2 Fall (Fälle)
401815	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 66	Störung	2 Fall (Fälle)
401805	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 63	Störung	2 Fall (Fälle)
398109	Neonatale autoimmune hämolytische Anämie	Störung	2 Fall (Fälle)
397973	Intelligenzminderung-Adipositas-Prognathie-Augen- und Hautanomalien-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
397959	T-Zell-Mangel, TCR-alpha-beta-positiver	Störung	2 Fall (Fälle)
397735	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2U	Störung	2 Fall (Fälle)
397725	COASY-Protein-assoziierte Neurodegeneration	Störung	2 Fall (Fälle)
391366	Wachstumsstörung-milde Entwicklungsverzögerung-chronische Hepatitis-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
391348	Wachstums- und Entwicklungsverzögerung-Hypotonie-Sehbeeinträchtigung-Laktatazidose-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
391343	Fatale post-virale neurodegenerative Störung	Störung	2 Fall (Fälle)
370997	Muscle-Eye-Brain-Syndrom mit bilateraler multizystischer Leukodystrophie	Störung	2 Fall (Fälle)
370930	XYLT1-CDG	Störung	2 Fall (Fälle)
370921	STT3A-CDG	Störung	2 Fall (Fälle)
370039	Angorahaar-Naevus	Störung	2 Fall (Fälle)
370015	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Isidor-Toutain	Störung	2 Fall (Fälle)
369979	Hyperphalangie der Finger-Zehenanomalie-schweres Pectus excavatum-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
369955	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cblJ	Subtyp der Störung	2 Fall (Fälle)
369929	Primärer Hyperaldosteronismus-Krämpfe-Neurologische Anomalien-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
369881	2p21-Mikrodeletionssyndrom ohne Cystinurie	Störung	2 Fall (Fälle)
363680	Mikrodeletionssyndrom 2p13.2	Störung	2 Fall (Fälle)
363623	GMPPB-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R19	Störung	2 Fall (Fälle)
363424	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 3	Störung	2 Fall (Fälle)
357158	Mandibulofaziale Dysostose - Makroblepharon - Makrostomie	Störung	2 Fall (Fälle)
352665	Neurologische Entwicklungsstörungen-kraniofaziale Dismorphien-Herzfehler-Skelettanomalien-Syndrom durch Mikrodeletion 9q21.3	Subtyp der Störung	2 Fall (Fälle)
352563	Infantile hypertrophe Kardiomyopathie durch MRPL44-Mangel	Störung	2 Fall (Fälle)
352530	Intelligenzminderung-Adipositas-Hirnfehlbildungen-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
352333	Kongenitale Ichthyose-Intelligenzminderung-spastische	Störung	2 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
	Tetraplegie-Syndrom		
3448	Weaver-Williams-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
3429	Verloove-Vanhorick-Brubakk-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
3424	Velo-fazio-skelettales Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
3368	Trigonozephalie-bifide Nase-akrale Anomalien-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
3365	Trigonozephalie - breite Daumen	Störung	2 Fall (Fälle)
3327	Thyreo-zerebro-renales Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
3294	Anomalien der Fingerstrecksehnen	Störung	2 Fall (Fälle)
3293	Telekanthus - Hypertelorismus - Strabismus - Pes cavus	Störung	2 Fall (Fälle)
329242	Kongenitale chronische Diarrhoe mit Protein-Verlust-Enteropathie	Störung	2 Fall (Fälle)
329224	Intelligenzminderung-kraniofaziale Dysmorphien-Kryptorchismus-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
3262	Dobrow-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
324575	Hyperinsulinismus durch HNF1A-Mangel	Störung	2 Fall (Fälle)
324540	Aphonie-Schwerhörigkeit-Retinadystrophie-Bifid Hallux-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
324530	Autoinflammation mit PLCG2-assoziiertem Antikörper-Mangel und Immundysregulation	Störung	2 Fall (Fälle)
324416	Muskelhypertrophie-Hepatomegalie-Polyhydramnion-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
324410	X-chromosomale Intelligenzminderung-Kardiomegalie-kongestive Herzinsuffizienz-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
324364	Gemischte sklerosierende Knochendystrophie mit extraskelettalen Manifestationen	Störung	2 Fall (Fälle)
324307	Schwere laterale Tibiaverkrümmung-Kleinwuchs-milde Scapula alata-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
324299	Multiple Parangangliome mit assoziierter Polyzythämie	Störung	2 Fall (Fälle)
324294	T-Zell-Immundefekt mit Epidermodysplasia verruciformis	Störung	2 Fall (Fälle)
3241	Syndrom der Taubheit mit kranio-fazialer Dysmorphie	Störung	2 Fall (Fälle)
3240	Früh einsetzende progrediente Leukoenzephalopathie-ZNS-Kalzifikation-Schwerhörigkeit-Sehstörung-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
3239	Schwerhörigkeit - Vitiligo - Achalasie	Störung	2 Fall (Fälle)
3224	Schwerhörigkeit - Genitalanomalien - Synostose der Mittelhand- und der Mittelfusssknochen	Störung	2 Fall (Fälle)
3218	Schwerhörigkeit-epiphysäre Dysplasie-Kleinwuchs-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
3214	Hörverlust-Blindheit-Hypopigmentierung-Syndrom, jemenitischer Typ	Störung	2 Fall (Fälle)
320370	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 43	Störung	2 Fall (Fälle)
3200	Arthrogrypose mit ektodermaler Dysplasie und anderen Anomalien	Störung	2 Fall (Fälle)
3199	Stimmler-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
319675	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, Typ Dauber	Störung	2 Fall (Fälle)
319600	Suszeptibilität für Mykobakterien durch partiellen IRF8-Defekt	Störung	2 Fall (Fälle)
319589	Autosomal-dominante Suszeptibilität für Mykobakterien durch partiellen IFN-gamma-R2-Defekt	Störung	2 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
319514	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 13	Störung	2 Fall (Fälle)
3177	Spinozerebelläre Degeneration-Hornhautdystrophie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
317425	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch DNA-PKcs-Mangel	Störung	2 Fall (Fälle)
3173	Infantile Krampfanfälle - breite Daumen	Störung	2 Fall (Fälle)
3167	Siegler-Brewer-Carey-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
3151	Multiple Sklerose-Ichthyose-Faktor-VIII-Mangel-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
314993	Katarakt-kongenitale Kardiopathie-Neuralrohrdefekt-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
314575	Intelligenzminderung-Hypotonie-Brachyzephalie-Pylorusstenose-Kryptorchismus-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
314041	Marfanoider Habitus-Inguinalhernie-Beschleunigte Knochenalterung-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
314029	Osteogenesis imperfecta Hohe Knochenmasse	Störung	2 Fall (Fälle)
314002	Kontrakturen-Pterygium colli-Mikrognathie-hypoplastische Mamillen-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
313947	Mikroduplikationssyndrom 2q23.1	Störung	2 Fall (Fälle)
313772	Früh beginnende spastische Ataxie-myoklonische Epilepsie-Neuropathie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
3134	SCARF-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
309108	Colipase-Mangel	Störung	2 Fall (Fälle)
3082	Intelligenzminderung-Polydaktylie-unkämmbare Haare-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
3080	Intelligenzminderung Typ Wolff	Störung	2 Fall (Fälle)
307936	Hypotrichosis-Osteolysis-Periodontitis-Palmoplantarkeratose-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
3068	Intelligenzminderung-Myopathie-Kleinwuchs-endokrine Störung-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
306511	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 48	Störung	2 Fall (Fälle)
3016	Fehlender Radius-anogenitalen Anomalien-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
3011	Spastische Tetraplegie-Retinitis pigmentosa-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
300284	Bindegewebskrankheit durch Lysyl-Hydroxylase 3-Mangel	Störung	2 Fall (Fälle)
2997	Ptoxis-Stimmbandlähmung-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
2988	Pterygium colli - Intelligenzminderung - Fingeranomalien	Störung	2 Fall (Fälle)
2985	Pseudo-Progerie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
2976	Pseudo-Leprechaunismus-Syndrom Typ Patterson	Störung	2 Fall (Fälle)
2975	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XX - Skelettanomalien	Störung	2 Fall (Fälle)
2956	Akrodysplasie - Skoliose	Störung	2 Fall (Fälle)
2941	Porencephalie-zerebelläre Hypoplasie-interne Fehlbildungen-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
294026	Syndaktylie-Nystagmus-Syndrom durch Mikroduplikation 2q31.1	Störung	2 Fall (Fälle)
293807	Gallengangdilatation, Ketamine-induzierte	Störung	2 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
2921	Präaxiale Polydaktylie-Kolobom-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
2898	X-chromosomale Intelligenzminderung-Plagiozephalie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
289522	Mikrotriplikation 11q24.1	Störung	2 Fall (Fälle)
2892	Dysplasie, pilo-dentale - Refraktionsanomalien	Störung	2 Fall (Fälle)
2891	Pili torti - Entwicklungsverzögerung - neurologische Anomalien	Störung	2 Fall (Fälle)
2888	Pierre-Robin-Sequenz - fazio-digitale Anomalien	Störung	2 Fall (Fälle)
2876	PHAVER-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
2871	Pfeiffer-Palm-Teller-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
2867	Kleinwuchs Typ Brüssel	Störung	2 Fall (Fälle)
2866	Kleinwuchs-Schwerhörigkeit-neutrophile Funktionsstörung-Dysmorphien-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
2826	Spastische Paraplegie-vorzeitige Pubertät-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
2825	PARC-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
281127	Selbstheilendes Kollodiumbaby, akrales	Störung	2 Fall (Fälle)
280576	Nestor-Guillermo-Progeroid-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
280397	Alzheimer-ähnliche familiäre Prionkrankheit	Störung	2 Fall (Fälle)
2773	Osteogenesis imperfecta- Retinopathie-Krämpfe-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
276556	Hyperinsulinismus durch UCP2-Mangel	Störung	2 Fall (Fälle)
276405	Hyperbiliverdinämie	Störung	2 Fall (Fälle)
2759	Oropharynx imperforatus - costovertebrale Fehlbildungen	Störung	2 Fall (Fälle)
2722	Odonto-Onycho-Dysplasie mit Alopezie	Störung	2 Fall (Fälle)
2720	Okulozerebrales Hypopigmentierungs-Syndrom Typ Preus	Störung	2 Fall (Fälle)
2718	Okulo-tricho-Dysplasie	Störung	2 Fall (Fälle)
2666	Adulte familiäre Nephronophthise-spastische Tetraparese-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
2643	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, Typ Toriello	Störung	2 Fall (Fälle)
263501	COG4-CDG	Störung	2 Fall (Fälle)
2631	Mesomeler Kleinwuchs-Gaumenspalte-Kamptodaktylie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
261534	49,XXYY-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
261304	Mikrodeletionssyndrom 20q13.2q13.3, paternal	Störung	2 Fall (Fälle)
2597	Mitochondriale Myopathie - Laktatazidose - Schwerhörigkeit	Störung	2 Fall (Fälle)
2575	Zystische Fibrose mit Gastritis und Megaloblastenanämie	Störung	2 Fall (Fälle)
255132	Sideroblastische Anämie mit Beginn im Erwachsenenalter, autosomal-rezessiv	Störung	2 Fall (Fälle)
254925	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 4	Störung	2 Fall (Fälle)
254898	Schwerhörigkeit-Enzephaloneuropathie-Adipositas-Valvulopathie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
2547	Mikrophthalmie - Mikrotie - fetale Akinesie	Störung	2 Fall (Fälle)
2533	Mikrozephalie - Schwerhörigkeit - Intelligenzminderung	Störung	2 Fall (Fälle)
2528	Mikrozephalie-Mikrokornea-Syndrom, Typ Seemanova	Störung	2 Fall (Fälle)
2522	Mikrozephalie - Fusionsanomalien der Halswirbelsäule	Störung	2 Fall (Fälle)
2519	Mikrozephalie-Krämpfe-Intelligenzminderung-Kardiopathie-	Störung	2 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
	Syndrom		
2513	Mikrozephalie - Albinismus - Fingeranomalien	Störung	2 Fall (Fälle)
2511	Mikrobrachyzephalie - Ptosis - Lippenspalte	Störung	2 Fall (Fälle)
2489	Fehlbildungen der oberen Gliedmaßen - Augen- und Ohranomalien	Störung	2 Fall (Fälle)
2487	Anomalien der unteren Extremitäten-Hypospadie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
2482	Melhem-Fahl-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
2475	Weißer Stirnlocke mit multiplen Fehlbildungen	Störung	2 Fall (Fälle)
2427	Makrozephalie-Kleinwuchs-Paraplegie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
2400	Periphere motorische Neuropathie-Dysautonomie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
2390	Lichtenstein-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
238523	Atypische Hypotonie-Cystinurie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
238329	Enzephalomyopathie, mitochondriale, schwere, X-chromosomale	Störung	2 Fall (Fälle)
2347	Kniest-ähnliche Dysplasie, letale	Störung	2 Fall (Fälle)
2324	Osteopenie-Intelligenzminderung-spärliches Haar-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
2321	Jung-Wolff-Bach-Stahl-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
231556	Spät-einsetzende lokalisierte junktionale Epidermolysis bullosa-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
2310	Syndrom der Beinverlust-Deformität mit Katarakt	Störung	2 Fall (Fälle)
2282	Dysmorphien-Kleinwuchs-Schwerhörigkeit-Störung der Geschlechtsentwicklung-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
2274	Ichthyose - Hepatosplenomegalie - zerebelläre Degeneration	Störung	2 Fall (Fälle)
2272	Ichthyose - konische Finger - Mittellinien-Rinne	Störung	2 Fall (Fälle)
2271	Ichthyose, kongenitale - Mikrozephalie - Tetraplegie	Störung	2 Fall (Fälle)
2266	Hypotrichose mit Intelligenzminderung Typ Lopes	Störung	2 Fall (Fälle)
2256	Fibula-/Ulnahypoplasie - Nierenanomalien	Störung	2 Fall (Fälle)
2250	Hyposmie-nasale und okuläre Hypoplasie-hypogonadotroper Hypogonadismus-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
2249	Ulnahypoplasie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
2235	Hypogonadotroper Hypogonadismus - Retinitis pigmentosa	Störung	2 Fall (Fälle)
2234	Männlicher Hypogonadismus-Intelligenzminderung-Skelettanomalien-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
2233	Hypogonadismus-Mitralklappenprolaps-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
221142	Anetodermie, konfettiartige	Störung	2 Fall (Fälle)
221139	Kombinierter Immundefekt mit fazio-okulo-skelettalen Anomalien	Störung	2 Fall (Fälle)
220448	Makrothrombozytopenie mit Mitralklappeninsuffizienz	Störung	2 Fall (Fälle)
2204	Dysplastische kortikale Hyperostose Typ Kozlowski-Tsuruta	Subtyp der Störung	2 Fall (Fälle)
2184	Hydrozephalus-Nabelschnuranomalien-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
2183	Hydrozephalus - Adipositas - Hypogonadismus	Störung	2 Fall (Fälle)
2181	Hydrozephalus-Hochwuchs-Gelenklaxität-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
217399	Kongenitale Schmerzempfindlichkeit mit Hyperhidrose und Verlust der kutanen sensorischen Innervation	Störung	2 Fall (Fälle)
2172	Mikrozephalie-Glomerulonephritis-marfanoider Habitus-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
2155	Hirschsprung-Krankheit - Polydaktylie - Innenohrtaubheit	Störung	2 Fall (Fälle)
2145	Kraniosynostose Typ Herrmann-Opitz	Störung	2 Fall (Fälle)
2119	HEC-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
2110	Hallux varus mit präaxialer Polysyndaktylie	Störung	2 Fall (Fälle)
2109	Hallermann-Streiff-ähnliches Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
2104	Dysmorphien-Pectus carinatum-schlaffe Gelenke-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
2083	Prominente Glabella - Mikrozephalie - Hypogenitalismus	Störung	2 Fall (Fälle)
2074	Gemignani-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
206564	POMGNT1-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R15	Störung	2 Fall (Fälle)
2058	Fryns-Smeets-Thiry-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
2025	Gingivale Fibromatose-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
2015	Gaumenspalte - Kleinwuchs - Fehlbildungen der Wirbel	Störung	2 Fall (Fälle)
2010	Gaumenspalte - Stapes-Fixation - Oligodontie	Störung	2 Fall (Fälle)
2007	Flügelknorpel-Hypoplasie-Kolobom-Telekanthus-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
2003	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - Schwerhörigkeit - Sakrallipom	Störung	2 Fall (Fälle)
1995	Lippenspalte-Retinopathie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
199348	Enzephalopathie, Thiamin-responsive	Störung	2 Fall (Fälle)
199329	Myopathie, kongenitale, Typ Paradas	Störung	2 Fall (Fälle)
1968	Flaches Gesicht-Mikrostomie-Ohranomalie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1964	Extrasystolen-Kleinwuchs-Hyperpigmentierung-Mikrozephalie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1948	Epilepsie-Mikrozephalie-Skelettdysplasie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1937	Eng-Strom-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1933	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, enzephalomyopathische Form mit Methylmalonazidurie	Störung	2 Fall (Fälle)
1927	Emery-Nelson-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1883	Ektodermale Dysplasie-sensorineurale Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1861	Thoraxdysplasie-Hydrozephalus-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
183707	Infantile LAD-artige Erkrankung aufgrund RAC2-Defizienz	Störung	2 Fall (Fälle)
1825	Epiphysäre Dysplasie mit Hörverlust und Dysmorphien	Störung	2 Fall (Fälle)
1806	Ektodermale Dysplasie-Blindheit-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1803	Dysplasie, thorakomelische	Störung	2 Fall (Fälle)
1780	Thakker-Donnai-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1778	Gesichtsdysmorphie-Schalskrotum-Gelenkschlaffheit-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1770	Gonadendysgenese XY-Typ - multiple Fehlbildungen	Störung	2 Fall (Fälle)
171839	Kraniosynostose - Hydrozephalus - Chiari-Fehlbildung I - radioulnare Synostose	Störung	2 Fall (Fälle)
169100	Immundefekt durch CD25-Mangel	Störung	2 Fall (Fälle)
168598	Methionin-Adenosyltransferase I/III-Mangel	Störung	2 Fall (Fälle)
168552	Spondyloepimetaphysäre Dysplasie-gebogene Unterarme-Gesichtsdysmorphien-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
168451	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, mit gestörter Zahnentwicklung	Störung	2 Fall (Fälle)
1670	Diarrhoe, chronische mit Zottenatrophie	Störung	2 Fall (Fälle)
166038	Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Kaitila	Störung	2 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
166032	Multiple epiphysäre Dysplasie-Miniepiphysen-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
166016	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ Lowry	Störung	2 Fall (Fälle)
1659	Dermatoleukodystrophie	Störung	2 Fall (Fälle)
163684	Leukoenzephalopathie - Dystonie - motorische Neuropathie	Störung	2 Fall (Fälle)
1570	Symbrachydaktylie der Hände und Füße	Störung	2 Fall (Fälle)
1563	Dahlberg-Borer-Newcomer-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1547	Kryptomikrotie - Brachydaktylie - Anomalie der Dermatoglyphen	Störung	2 Fall (Fälle)
1521	Kranio-fronto-nasale Dysplasie - Poland-Anomalie	Störung	2 Fall (Fälle)
1506	Dünne Rippen und Röhrenknochen-Dysmorphie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1488	Cooper-Jabs-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1485	Arthrogrypose - Hyperkeratose, letaler Typ	Störung	2 Fall (Fälle)
1484	Kontrakturen-ektodermale Dysplasie-Lippen-Kiefer-Gaumenspalte-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1453	Cleido-rhizomeles Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1433	Aderhautatrophie-Alopezie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1422	Chondrodysplasie-Variante der Geschlechtsentwicklung-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
141258	Gesichtsspalte, Tessier 4	Störung	2 Fall (Fälle)
1397	Hydrozephalus-Kleinhirn-Agenesie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1390	Nachtblindheit-Skelettanomalien-Dysmorphien-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1380	Katarakt-Nephropathie-Enzephalopathie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
137681	Hepatoenzephalopathie durch kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 1	Störung	2 Fall (Fälle)
137631	Lungenfibrose - Immundefekt - Gonadendysgenese	Störung	2 Fall (Fälle)
1368	Katarakt-Ataxie-Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1354	Herzfehler-Extremitätenverkürzung-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1352	Atrioventrikulärer Defekt-Blepharophimose- Radial-und Analdefekt-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1326	Kamptodaktylie Guadalajara Typ 2	Störung	2 Fall (Fälle)
1295	Brachytelephalangie mit Dysmorphien und Kallmann-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1277	Brachydaktylie, mesomele, mit mentaler Retardierung und Herzfehlern	Störung	2 Fall (Fälle)
1237	Beemer-Ertbruggen-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1236	Schwere Mikrobrachyzephalie-Intelligenzminderung-athetoide Zerebralparese-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1227	Bangstad-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1217	Spinale Atrophie-Ophthalmoplegie-Pyramidenbahn-Symptomatik-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1192	Atherosklerose-Schwerhörigkeit-Diabetes-Epilepsie-Nephropathie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1184	Ataxie-Lichtempfindlichkeit-Kleinwuchs-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1126	Aprosenzephalie mit zerebellärer Dysgenese	Störung	2 Fall (Fälle)
1123	Kaudaler Appendix-Taubheit-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1068	Aniridie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1064	Aniridie-Nierenagenesie-psychomotorische Retardierung-	Störung	2 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
	Syndrom		
1046	Letale hämolytische Anämie-Genitalfehlbildungen-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1028	Amelo-onycho-hypohidrotisches Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1021	Amaurose-Hypertrichose-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1014	Alopezie-Intelligenzminderung-hypergonadotroper Hypogonadismus-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
1003	Kopfhautdefekte-postaxiale Polydaktylie-Syndrom	Störung	2 Fall (Fälle)
100013	Lissenzephalie mit zerebellärer Hypoplasie Typ C	Störung	2 Fall (Fälle)
99849	Glykogenose durch muskulären beta-Enolase-Mangel	Störung	1 Fall (Fälle)
79332	B4GALT1-CDG	Störung	1 Fall (Fälle)
79326	ALG2-CDG	Störung	1 Fall (Fälle)
600194	Gerinnungsstörung, Faktor V-Atlanta	Subtyp der Störung	1 Fall (Fälle)
529980	Entzündliche Darmerkrankung-rekurrente sinupulmonale Infektionen-Syndrom	Störung	1 Fall (Fälle)
528091	Hydrops-Laktatazidose-sideroblastische Anämie-Multisystemversagen-Syndrom	Störung	1 Fall (Fälle)
478029	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 29	Störung	1 Fall (Fälle)
458798	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 41	Störung	1 Fall (Fälle)
448010	CAD-CDG	Störung	1 Fall (Fälle)
440706	Ribose-5-phosphat-Isomerase-Mangel	Störung	1 Fall (Fälle)
435934	COG2-CDG	Störung	1 Fall (Fälle)
435651	Lipodystrophie, familiäre partielle, CIDEA-assozierte	Störung	1 Fall (Fälle)
431166	Immundefekt, primärer, mit Virusinfektion nach MMR-Impfung	Störung	1 Fall (Fälle)
431149	Immundefekt, kombinierter, durch OX40-Mangel	Störung	1 Fall (Fälle)
404521	Spinale Muskelatrophie mit Atemnot Typ 2	Störung	1 Fall (Fälle)
401840	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 71	Störung	1 Fall (Fälle)
401800	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 60	Störung	1 Fall (Fälle)
397968	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2R	Störung	1 Fall (Fälle)
370924	STT3B-CDG	Störung	1 Fall (Fälle)
370097	Albinismus, okulokutaner, Typ 6	Störung	1 Fall (Fälle)
331190	Immundefekt durch Ficolin-3-Mangel	Störung	1 Fall (Fälle)
331187	Immundefekt durch MASP-2-Mangel	Störung	1 Fall (Fälle)
330029	Hypotrichose-Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung	1 Fall (Fälle)
329942	Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel, multipler neonataler transienter	Störung	1 Fall (Fälle)
324422	ALG13-CDG	Störung	1 Fall (Fälle)
319678	Enzephalopathie mit hypertropher Kardiomyopathie und renal-tubulärer Störung	Störung	1 Fall (Fälle)
300536	DDOST-CDG	Störung	1 Fall (Fälle)
2963	Progerie-Syndrom Typ Petty	Störung	1 Fall (Fälle)
280333	Alpha-Dystroglycan-assozierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R16	Störung	1 Fall (Fälle)
2786	Osteoporose-okulokutane Hypopigmentierung-Syndrom	Störung	1 Fall (Fälle)
263494	DPM3-CDG	Störung	1 Fall (Fälle)
263297	Glykogenose mit schwerer Kardiomyopathie durch	Störung	1 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Fälle
	Glycogenin-Mangel		
254920	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 2	Störung	1 Fall (Fälle)
254334	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediäre, Typ B	Störung	1 Fall (Fälle)
243343	Dimethylglycin-Dehydrogenase-Mangel	Störung	1 Fall (Fälle)
240760	Nijmegen-Breakage-Syndrom-ähnliche Krankheit	Störung	1 Fall (Fälle)
206559	POMT2-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R14	Störung	1 Fall (Fälle)
1692	Mosaik-Trisomie 1	Störung	1 Fall (Fälle)
1035	Beta-Mercaptolaktat-Cystein Disulfidurie	Störung	1 Fall (Fälle)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

Anzahl veröffentlichter Familien

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Familien
1652	Dent-Krankheit	Störung	250 Familie(n)
99879	Hyperparathyreoidismus, familiär isolierter (FIHPT)	Störung	100 Familie(n)
98784	Nächtliche Frontallappenepilepsie, autosomal-dominante	Störung	100 Familie(n)
98759	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 17	Störung	100 Familie(n)
89843	Epidermolysis bullosa, dystrophe pruriginöse	Störung	100 Familie(n)
276198	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 36	Störung	100 Familie(n)
1949	Benigne familiäre Neugeborenenepilepsie	Störung	100 Familie(n)
1416	Familiäre Kalziumpyrophosphat-Ablagerung	Störung	100 Familie(n)
2524	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 2	Störung	81 Familie(n)
51083	Short-QT-Syndrom, familiäres	Störung	80 Familie(n)
526	Liddle-Syndrom	Störung	72 Familie(n)
60030	Loeys-Dietz-Syndrom	Störung	52 Familie(n)
98934	Chorea Huntington-ähnliche Krankheit 2	Störung	50 Familie(n)
643	Riesenaxon-Neuropathie	Störung	50 Familie(n)
2526	Mikrozephalie-Lymphödem-Chorioretinopathie-Syndrom	Störung	50 Familie(n)
536467	Ehlers-Danlos-Syndrom, spondylodysplastischer Typ, B3GALT6-assoziiert	Subtyp der Störung	41 Familie(n)
98762	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 12	Störung	40 Familie(n)
79410	Epidermolysis bullosa, dystrophe lokalisierte, prätibiale Form	Subtyp der Störung	40 Familie(n)
263548	Peeling-Skin-Syndrom Typ A	Subtyp der Störung	40 Familie(n)
2254	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 1	Störung	40 Familie(n)
217330	Nierenkrankheit, tubulointerstitielle, autosomal-dominante, REN-assoziierte	Subtyp der Störung	35 Familie(n)
200418	Immundefekt mit Faktor I-Anomalie	Störung	35 Familie(n)
163937	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Najm	Störung	35 Familie(n)
1106	Mikrophthalmie mit Gliedmaßenanomalien	Störung	35 Familie(n)
324442	Axonale Neuropathie mit Neuromyotonie, autosomal-rezessiv	Störung	33 Familie(n)
98434	Vitamin K-abhängige Gerinnungsfaktoren, hereditärer kombinierter Mangel	Störung	30 Familie(n)
713	Glykogenose durch Phosphoglycerat-Kinase 1-Mangel	Störung	30 Familie(n)
452	X-chromosomale Lissenzephalie mit Genitalanomalien	Störung	30 Familie(n)
425	Apolipoprotein A-I-Mangel	Störung	30 Familie(n)
3237	Multiple Synostosen	Störung	30 Familie(n)
3222	Phosphoribosylpyrophosphat-Synthetase-Überaktivität	Störung	30 Familie(n)
293822	MITF-assoziiertes Melanom und Nierenzellkarzinom-Prädispositionssyndrom	Störung	30 Familie(n)
2848	Kamptodaktylie-Arthropathie-Coxa vara-Perikarditis-Syndrom	Störung	30 Familie(n)
263553	Peeling-Skin-Syndrom Typ B	Subtyp der Störung	30 Familie(n)
228305	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel, schwere	Subtyp der Störung	30 Familie(n)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Familien
	infantile Form		
217012	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 31	Störung	30 Familie(n)
424	Hyperthyreose durch TSH-Rezeptor-Genmutationen, familiäre Form	Störung	28 Familie(n)
33108	Multiples Pterygium-Syndrom, letales	Störung	28 Familie(n)
52430	Einschlusskörperchenmyopathie mit Paget-Syndrom und frontotemporaler Demenz	Störung	26 Familie(n)
3464	Woodhouse-Sakati-Syndrom	Störung	25 Familie(n)
85293	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Cabezas	Störung	24 Familie(n)
536471	Ehlers-Danlos-Syndrom, spondylodysplastischer Typ	Störung	24 Familie(n)
1065	Aniridie-zerebelläre Ataxie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	22 Familie(n)
99027	Leukodystrophie, autosomal-dominante, im Erwachsenenalter beginnend	Störung	20 Familie(n)
98763	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 14	Störung	20 Familie(n)
97286	Carney-Stratakis-Syndrom	Störung	20 Familie(n)
959	Akro-reno-okuläres Syndrom	Störung	20 Familie(n)
369913	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 17	Störung	20 Familie(n)
3203	Stomatozytose, hereditäre mit Hyperhydrierung der Erythrozyten	Störung	20 Familie(n)
3202	Dehydrierte hereditäre Stomatozytose	Störung	20 Familie(n)
228308	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel, neonatale Form	Subtyp der Störung	20 Familie(n)
2229	Kardiomyopathie, dilatative - hypergonadotroper Hypogonadismus	Störung	20 Familie(n)
1200	Burn-McKeown-Syndrom	Störung	20 Familie(n)
100998	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 17	Störung	20 Familie(n)
99791	Dentindysplasie Typ 2	Subtyp der Störung	19 Familie(n)
168615	Hereditäre Persistenz des Alpha-Fetoproteins	Störung	19 Familie(n)
93311	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ 5	Störung	18 Familie(n)
25980	Myopathie mit exzessiver Autophagie, X-chromosomal	Störung	18 Familie(n)
90031	Anämie, hämolytische, nicht-sphärozytäre durch Hexokinase-Mangel	Störung	17 Familie(n)
615	Myxom, atriales familiäres	Störung	17 Familie(n)
293168	Hereditäre Spastische Paralyse, aufsteigende, des frühen Kindesalters	Störung	17 Familie(n)
88621	Ichthyose-Frühgeburt-Syndrom	Störung	16 Familie(n)
84090	Fibronektin-Glomerulopathie	Störung	16 Familie(n)
3220	Schwerhörigkeit-Schmelzhypoplasie-Nageldefekte-Syndrom	Störung	15 Familie(n)
2850	Alopezie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	15 Familie(n)
88619	Enzephalopathie, akute nekrotisierende, familiäre Form	Störung	14 Familie(n)
620371	Gitelman-ähnliche Nierentubulopathie durch mitochondriale DNA-Mutation	Störung	14 Familie(n)
495930	Monosomie-7-Syndrom, familiäres	Störung	14 Familie(n)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Familien
137831	X-chromosomale Intelligenzminderung - zerebelläre Hypoplasie	Störung	14 Familie(n)
1145	Spinale Muskelatrophie, infantile, X-chromosomale	Störung	14 Familie(n)
137678	Dysplasie, spondyloepiphysäre, mit metatarsaler Verkürzung	Störung	13 Familie(n)
401996	Karyomegale interstitielle Nephritis	Störung	12 Familie(n)
228277	Anetodermie, familiäre	Störung	12 Familie(n)
99955	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4B1	Störung	11 Familie(n)
98971	Hornhautdystrophie, amorphe posteriore	Störung	11 Familie(n)
478664	Kongenitale Schmerzunempfindlichkeit-Hypohidrose-Syndrom	Störung	11 Familie(n)
439218	Enzephalopathie, epileptische, KCNQ2-assoziierte	Störung	11 Familie(n)
90001	Zapfendystrophie-Myopie-Syndrom, X-chromosomales	Störung	10 Familie(n)
85279	Intelligenzminderung, X-chromosomale, syndromale, Typ Claes-Jensen	Störung	10 Familie(n)
535458	GPIHBP1-Mangel, familiärer	Subtyp der Störung	10 Familie(n)
481662	Chilblain-Lupus, familiärer	Störung	10 Familie(n)
412057	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, durch STUB1-Mangel	Störung	10 Familie(n)
3412	VACTERL-Assoziation mit Hydrozephalus	Störung	10 Familie(n)
309020	Apolipoprotein CII-Mangel, familiärer	Subtyp der Störung	10 Familie(n)
2791	Oto-dentales Syndrom	Störung	10 Familie(n)
2238	Hypoparathyreoidismus, familiärer isolierter	Störung	10 Familie(n)
2202	Palmoplantarkeratose-Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung	10 Familie(n)
2198	Palmoplantarkeratose-Ösophaguskarzinom-Syndrom	Störung	10 Familie(n)
1856	Spondyloperiphere Dysplasie mit kurzer Ulna	Störung	10 Familie(n)
178464	Hereditäre Myopathie mit frühem Atemversagen	Störung	10 Familie(n)
166063	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 4	Störung	10 Familie(n)
1658	Fehlende Dermatoglyphen-kongenitale Milien-Syndrom	Störung	10 Familie(n)
158676	Epidermolysis bullosa, dystrophe, dominante, nur Nägel	Subtyp der Störung	10 Familie(n)
158673	Epidermolysis bullosa, dystrophe lokalisierte, akrale Form	Subtyp der Störung	10 Familie(n)
1412	Tarsal-Karpal-Fusions-Syndrom	Störung	10 Familie(n)
140927	Krampfanfälle, benigne familiäre neonatal-infantile	Störung	10 Familie(n)
1276	Brachydaktylie-arterielle Hypertension-Syndrom	Störung	10 Familie(n)
101006	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 26	Störung	10 Familie(n)
100996	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 15	Störung	10 Familie(n)
100991	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 10	Störung	10 Familie(n)
100989	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 8	Störung	10 Familie(n)
100988	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 6	Störung	10 Familie(n)
263516	Myoklonische Epilepsie, progressive, Typ 3	Störung	9 Familie(n)
217266	BNAR-Syndrom	Störung	9 Familie(n)
1062	Neurokutane Fehlbildung, hereditäre	Störung	9 Familie(n)
100008	ACys-Amyloidose	Subtyp der Störung	9 Familie(n)
391330	Osteoporose mit Knochenbrüchen, X-chromosomal	Störung	8 Familie(n)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Familien
3248	Symphalangismus, isolierter distaler	Störung	8 Familie(n)
306527	Fazialisparese, hereditäre isolierte kongenitale	Störung	8 Familie(n)
217055	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediäre, Typ A	Störung	8 Familie(n)
1377	Katarakt-Mikrokornea-Syndrom	Störung	8 Familie(n)
1149	Kuskokwim-Syndrom	Störung	8 Familie(n)
93561	ALys-Amyloidose	Subtyp der Störung	7 Familie(n)
86817	Anämie, hämolytische durch Adenylat-Kinase-Mangel	Störung	7 Familie(n)
488594	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 76	Störung	7 Familie(n)
397618	Syndrom der Foveahypoplasie mit Anomalie des Chiasma opticum und Dysgenese des vorderen Augensegmentes	Störung	7 Familie(n)
324737	SRD5A3-CDG	Störung	7 Familie(n)
324713	Beta-Amyloidose vom Italienischen Typ	Subtyp der Störung	7 Familie(n)
320396	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 45	Störung	7 Familie(n)
300345	Lupus erythematoses, systemischer, autosomal-rezessiver	Störung	7 Familie(n)
281139	Ichthyose, anuläre epidermolytische	Störung	7 Familie(n)
251274	Hyperaldosteronismus, familiärer, Typ III	Störung	7 Familie(n)
1897	EEM-Syndrom	Störung	7 Familie(n)
178461	X-chromosomale Myopathie mit posturaler Muskelatrophie	Störung	7 Familie(n)
85453	X-chromosomale retikuläre Pigmentierungsstörung	Störung	6 Familie(n)
85110	Enzephalopathie mit Neuroserpin-Einschlüssen, familiäre Form	Störung	6 Familie(n)
79447	Multiples Pterygium-Syndrom, letales, X-chromosomales	Störung	6 Familie(n)
79401	PLEC-assoziierte intermediäre Epidermolysis bullosa simplex ohne extrakutane Beteiligung	Störung	6 Familie(n)
73229	HANAC-Syndrom	Störung	6 Familie(n)
456318	Hereditäre sensorische Neuropathie-sensorineurale Schwerhörigkeit-Demenz-Syndrom	Störung	6 Familie(n)
391411	Juveniler atypischer Parkinsonismus	Störung	6 Familie(n)
34516	DNAJB6-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie D1	Störung	6 Familie(n)
324561	Hypopigmentierung-punktierte Palmoplantarkeratose-Syndrom	Störung	6 Familie(n)
320380	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 54	Störung	6 Familie(n)
2886	TARP-Syndrom	Störung	6 Familie(n)
2790	Endostale Hyperostose, Typ Worth	Störung	6 Familie(n)
2045	FLOTCH-Syndrom	Störung	6 Familie(n)
1799	Dysphasie, familiäre kongenitale	Störung	6 Familie(n)
168454	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Geneviève	Störung	6 Familie(n)
157801	Mesoaxiale synostotische Syndaktylie mit phalangealer Reduktion	Störung	6 Familie(n)
140917	Stapesankylose mit breiten Daumen und Zehen	Störung	6 Familie(n)
137634	Großwuchs-Makrozephalie-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	6 Familie(n)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Familien
101068	Hornhautdystrophie, stromale, kongenitale	Störung	6 Familie(n)
99940	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2F	Störung	5 Familie(n)
98766	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 5	Störung	5 Familie(n)
86789	Patella-Aplasie/Hypoplasie, isolierte	Störung	5 Familie(n)
85442	Kleinwuchs - Hypophysen- und zerebelläre Defekte - kleine Sella turcica	Störung	5 Familie(n)
444092	Autoimmune interstitielle Lungenerkrankung-Arthritis-Syndrom	Störung	5 Familie(n)
424099	Kolobomatöse Mikrophthalmie-rhizomele Dysplasie-Syndrom	Störung	5 Familie(n)
3454	Intelligenzminderung-Entwicklungsverzögerung-Kontrakturen-Syndrom	Störung	5 Familie(n)
3351	Trichodentales Syndrom	Störung	5 Familie(n)
3301	Tetraamelie - Multiple Fehlbildungen	Störung	5 Familie(n)
320411	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 56	Störung	5 Familie(n)
319640	Makuladystrophie, retinale, Typ 2	Störung	5 Familie(n)
308410	Autismus-Epilepsie-Syndrom durch Verzweigtketten-Ketosäuredehydrogenase-Kinase-Mangel	Störung	5 Familie(n)
231108	Rhabdoidtumor-Prädispositionssyndrom	Störung	5 Familie(n)
2118	Hawkinsinurie	Störung	5 Familie(n)
206554	Fukutin-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R13	Störung	5 Familie(n)
1879	Melorheostose mit Osteopoikilosis	Störung	5 Familie(n)
1836	Dysplasie, mesomele, Typ Kantaputra	Störung	5 Familie(n)
178333	Åland Island-Augenkrankheit	Störung	5 Familie(n)
171851	MEDNIK-Syndrom	Störung	5 Familie(n)
139583	Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie mit Taubheit, X-chromosomal	Störung	5 Familie(n)
101039	Epilepsie mit Intelligenzminderung, auf das weibliche Geschlecht beschränkt	Störung	5 Familie(n)
101003	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 23	Störung	5 Familie(n)
98890	Optikusatrophie, X-chromosomale, mit frühem Beginn	Störung	4 Familie(n)
97239	Reducing-Body-Myopathie	Störung	4 Familie(n)
93302	Brachyolmie Typ 2	Störung	4 Familie(n)
93279	Milde spondyloepiphysäre Dysplasie durch COL2A1-Genmutation mit früh beginnender Osteoarthritis	Störung	4 Familie(n)
77297	Majeed-Syndrom	Störung	4 Familie(n)
466806	Autosomal-dominante Thrombozytopenie mit Defekt der Plättchensekretion	Störung	4 Familie(n)
46348	Paroxysmale extreme Schmerzstörung	Störung	4 Familie(n)
423296	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 38	Störung	4 Familie(n)
412022	Gesichtsdysmorphien-Linsendislokation-vordere Segmentanomalien-spontane Sickerkissen-Syndrom	Störung	4 Familie(n)
401911	AXIN2-abhängige adenomatöse attenuierte familiäre Polyposis	Subtyp der Störung	4 Familie(n)
363694	Hyperurikämie-pulmonale Hypertension-	Störung	4 Familie(n)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Familien
	Nierenversagen-Alkalose-Syndrom		
2947	Triphalangeale Daumen-Brachyektrodaktylie-Syndrom	Störung	4 Familie(n)
293936	EDICT-Syndrom	Störung	4 Familie(n)
2699	Medianes Knötchen der Oberlippe	Störung	4 Familie(n)
266	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1A	Störung	4 Familie(n)
238578	Klumpfuß, familiärer isolierter, durch Mikroduplikationssyndrom 17q23.1-q23.2	Subtyp der Störung	4 Familie(n)
2307	IVIC-Syndrom	Störung	4 Familie(n)
228012	Progressiver sensorineuraler Hörverlust - hypertrophe Kardiomyopathie	Störung	4 Familie(n)
139525	Neuropathie, distale hereditäre motorische, Typ 2	Störung	4 Familie(n)
1275	Brachydaktylie - Ellenbogen-/Handgelenk-Dysplasie	Störung	4 Familie(n)
1187	Letale Ataxie mit Schwerhörigkeit und Optikusatrophie	Störung	4 Familie(n)
101108	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 23	Störung	4 Familie(n)
101077	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 3	Störung	4 Familie(n)
97249	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 3	Störung	3 Familie(n)
95433	Autosomal-rezessive spinozerebelläre Ataxie-Blindheit-Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung	3 Familie(n)
94064	Schwerhörigkeit-Infertilitäts-Syndrom	Störung	3 Familie(n)
895	Waardenburg-Syndrom Typ 2	Subtyp der Störung	3 Familie(n)
67044	Thrombozytopenie mit kongenitaler dyserythropoetischer Anämie	Störung	3 Familie(n)
67036	Optikusatrophie und Katarakt, autosomal-dominante Form	Störung	3 Familie(n)
530849	Familiärer Apolipoprotein A5-Mangel	Subtyp der Störung	3 Familie(n)
488647	Tumorprädispositionssyndrom, DDX41-assoziiertes	Störung	3 Familie(n)
466921	Im Kindesalter beginnende progressive Kontrakturen mit Gliedergürtelmuskelschwäche und Muskeldystrophie	Störung	3 Familie(n)
447757	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 9B	Störung	3 Familie(n)
444072	Zerebello-fazio-dentales Syndrom	Störung	3 Familie(n)
435804	Kleinwuchs-beschleunigte Knochenalterung-früh beginnende Osteoarthritis-Syndrom	Störung	3 Familie(n)
3466	WT-Gliedmaßen-Blut-Syndrom	Störung	3 Familie(n)
329319	Hereditäre Thrombozytose mit transversalen Extremitätendefekt	Störung	3 Familie(n)
319340	Carney-Komplex-Trismus-Pseudokamptodaktylie-Syndrom	Störung	3 Familie(n)
314978	Ataxie, zerebelläre, nicht-progressive, X-chromosomale	Störung	3 Familie(n)
300359	PLCG2-associated antibody deficiency and immune dysregulation	Störung	3 Familie(n)
2994	Kleinwuchs-kraniofaziale Anomalien-Genitalhypoplasie-Syndrom	Störung	3 Familie(n)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Familien
280628	Hyper- und Hypopigmentation, familiäre progressive	Störung	3 Familie(n)
2211	Hypertelorismus-Hypospadie-Polysyndaktylie-Syndrom	Störung	3 Familie(n)
2066	Gamma-Aminobuttersäure-Transaminase-Mangel	Störung	3 Familie(n)
162	Syndrom der kongenitalen Katarakt mit Dysgenese des vorderen Augensegmentes	Störung	3 Familie(n)
1541	Kraniosynostose Typ Boston	Störung	3 Familie(n)
140963	Bilaterale Mikrotie-Schwerhörigkeit-Gaumenspalte-Syndrom	Störung	3 Familie(n)
1252	Blepharo-naso-faziales Syndrom	Störung	3 Familie(n)
1182	Spastische Ataxie mit kongenitaler Miosis	Störung	3 Familie(n)
1074	Ankyloblepharon filiformis adnatum-Anus imperforatus-Syndrom	Subtyp der Störung	3 Familie(n)
101010	Spastische Paraplegie, autosomale, Typ 30	Störung	3 Familie(n)
99846	Myoglobinurie, autosomal-dominante	Störung	2 Familie(n)
98606	Syndromale Hypoplasie der Orbitawand	Störung	2 Familie(n)
973	Isolierte unilaterale Fingeraplasie/-hypoplasie, excl. Daumen	Störung	2 Familie(n)
94083	Partington-Syndrom	Störung	2 Familie(n)
93409	Brachydaktylie-Syndaktylie Typ Zhao	Störung	2 Familie(n)
86818	Alport-Syndrom-Intelligenzminderung-Mittelgesichtshypoplasie-Elliptozytose-Syndrom	Störung	2 Familie(n)
85287	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Siderius	Störung	2 Familie(n)
83639	Hyperkoagulabilitätssyndrom durch Glykosylphosphatidyl-Inositol-Mangel	Störung	2 Familie(n)
79141	Hautschwielen, hereditäre schmerzhafte	Störung	2 Familie(n)
79136	Ataxie, episodische, Typ 4	Störung	2 Familie(n)
75497	Ehlers-Danlos-Syndrom, X-chromosomales	Störung	2 Familie(n)
75373	Atrophie, bifokale chorioretinale progressive	Störung	2 Familie(n)
75327	North-Carolina-Makuladystrophie	Störung	2 Familie(n)
67045	X-chromosomale Intelligenzminderung mit isoliertem Wachstumshormonmangel	Subtyp der Störung	2 Familie(n)
65720	Arthrogrypose-schwere Skoliose-Syndrom	Störung	2 Familie(n)
568065	EPHB4-assoziiierter lymphatisch bedingter Hydrops fetalis	Störung	2 Familie(n)
55596	HNRNPDL-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie D3	Störung	2 Familie(n)
535453	Familiärer Lipase-Reifungsfaktor 1-Mangel	Subtyp der Störung	2 Familie(n)
476113	Kombinierter Immundefekt durch TFRC-Mangel	Störung	2 Familie(n)
447760	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 9B	Störung	2 Familie(n)
447753	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 9A	Störung	2 Familie(n)
443087	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY, durch testikulären 17,20-Desmolase-Mangel	Störung	2 Familie(n)
439254	ITM2B-Amyloidose	Störung	2 Familie(n)
434179	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 14	Störung	2 Familie(n)
42665	Tietz-Syndrom	Störung	2 Familie(n)
420492	Zervikale Dystonie mit Beginn im Erwachsenenalter	Störung	2 Familie(n)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Familien
	Typ DYT23		
411788	Trichomegalie, isolierte, familiäre Form	Störung	2 Familie(n)
401964	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, mit Riesen-Axonon	Störung	2 Familie(n)
352403	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, Spectrin-assoziierte	Störung	2 Familie(n)
329191	Hochwuchs-lange Großzehen-multiple zusätzliche Epiphysen-Syndrom	Störung	2 Familie(n)
324718	ABetaA21G-Amyloidose	Subtyp der Störung	2 Familie(n)
324708	ABeta-Amyloidose Typ Iowa	Subtyp der Störung	2 Familie(n)
3233	Kochleosakkuläre Degeneration - Katarakt	Störung	2 Familie(n)
3085	Retinitis pigmentosa-Intelligenzminderung-Taubheit-Hypogonadismus-Syndrom	Störung	2 Familie(n)
3034	Ossifikationsverzögerung des Schädels, membranöse	Störung	2 Familie(n)
300576	Oligodontie-Krebs-Prädispositionssyndrom	Störung	2 Familie(n)
2818	Spastische Paraplegie - Glaukom - Intelligenzminderung	Störung	2 Familie(n)
2754	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 6	Störung	2 Familie(n)
263463	CHST3-assoziierte Skelettdysplasie	Störung	2 Familie(n)
2504	Dysplasie, metaphysäre - Maxillahypoplasie - Brachydaktylie	Störung	2 Familie(n)
2471	McDonough-Syndrom	Störung	2 Familie(n)
2405	Ohrläppchenverdickung - Schallleitungsschwerhörigkeit	Störung	2 Familie(n)
2379	Frühbeginnender Parkinsonismus - Intelligenzminderung	Störung	2 Familie(n)
2251	Daumenfehlbildung-Alopezie-Pigmentanomalie-Syndrom	Störung	2 Familie(n)
2239	Hypoparathyreoidismus, familiärer isolierter, bei Agenesie der Nebenschilddrüsen	Subtyp der Störung	2 Familie(n)
217622	Sensorineurale Schwerhörigkeit mit dilatativer Kardiomyopathie	Störung	2 Familie(n)
2027	Fibromatose, gingivale - progressive Schwerhörigkeit	Störung	2 Familie(n)
1895	Edinburgh-Fehlbildungssyndrom	Störung	2 Familie(n)
1867	Dystrophie, bullöse, hereditäre, makulärer Typ	Störung	2 Familie(n)
1786	Dysostose, akrofaziale, Catania-Typ	Störung	2 Familie(n)
139564	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 1B	Störung	2 Familie(n)
139557	Spinale Muskelatrophie, distale, X-chromosomale, Typ 3	Störung	2 Familie(n)
139480	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 39	Störung	2 Familie(n)
139471	Bakrania-Ragge-Syndrom	Störung	2 Familie(n)
1350	Herz-Hand-Syndrom Typ 2	Störung	2 Familie(n)
1349	Mitochondriale DNA-assoziierte Kardiomyopathie mit Hörverlust	Störung	2 Familie(n)
1241	Bence-Syndrom	Störung	2 Familie(n)
114	Aurikulo-Osteo-Dysplasie	Störung	2 Familie(n)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Familien
99946	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2A1	Störung	1 Familie(n)
99945	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2L	Störung	1 Familie(n)
99941	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2G	Störung	1 Familie(n)
99806	Okulo-otodentales Syndrom (OOD)	Störung	1 Familie(n)
998	Albinismus - Schwerhörigkeit	Störung	1 Familie(n)
99792	Dentindysplasie-Knochensklerose-Syndrom	Störung	1 Familie(n)
98959	Hornhautdystrophie, muzinöse subepitheliale	Störung	1 Familie(n)
93397	Brachydaktylie Typ A7	Störung	1 Familie(n)
93283	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Kimberley	Störung	1 Familie(n)
85335	Fried-Syndrom	Störung	1 Familie(n)
85322	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Pai	Störung	1 Familie(n)
85292	Ataxie, spinozerebelläre X-chromosomale, Typ 4	Störung	1 Familie(n)
85288	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Stocco Dos Santos	Störung	1 Familie(n)
85168	Kraniofaziale Konodysplasie	Störung	1 Familie(n)
84093	Neuropathie, hereditäre thermosensitive	Störung	1 Familie(n)
79135	Ataxie, episodische, Typ 3	Störung	1 Familie(n)
79129	Trichodysplasie-Amelogenesis imperfecta-Syndrom	Störung	1 Familie(n)
79085	Lipodystrophie, familiäre partielle, durch AKT2-Genmutation	Störung	1 Familie(n)
69083	Dysplasie, ektodermale - natale Zähne, Typ Turnpenny	Störung	1 Familie(n)
589522	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 46	Störung	1 Familie(n)
574918	Prädisposition zur schweren Virusinfektion durch IRF7-Defizienz	Störung	1 Familie(n)
52056	Ulna-Fibula-Strahldefekt-Brachydaktylie-Syndrom	Störung	1 Familie(n)
498602	Sugarman-Brachydaktylie	Störung	1 Familie(n)
488437	SIX2-assoziierte frontonasale Dysplasie	Störung	1 Familie(n)
476119	Autosomal-dominante präaxiale Polydaktylie mit Hypertrichose des oberen Rückens	Störung	1 Familie(n)
444099	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 73	Störung	1 Familie(n)
443162	NDE1-bedingte Mikrohydranenzephalie	Störung	1 Familie(n)
440354	Autosomal-dominante Myopie-Mittelgesichtsrücklage-sensorineuraler Hörverlust-rhizomele Dysplasie-Syndrom	Störung	1 Familie(n)
431140	X-chromosomale kolobomatöse Mikrophthalmie-Mikrozephalie-Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Syndrom	Störung	1 Familie(n)
391327	X-chromosomale Hyperostose der Schädelkalotte	Störung	1 Familie(n)
370131	White-platelet-Syndrom	Störung	1 Familie(n)
370091	Albinismus, okulokutaner, Typ 5	Störung	1 Familie(n)
363727	X-chromosomale dyserythropoetische Anämie mit abnormen Blutplättchen und Neutropenie	Störung	1 Familie(n)
3417	Van den Bosch-Syndrom	Störung	1 Familie(n)
3408	Upington-Krankheit	Störung	1 Familie(n)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Familien
3361	Trichodysplasie-Xerodermie-Syndrom	Störung	1 Familie(n)
329883	Hypertrophe Gastropathie, nicht-hypoproteinämische	Störung	1 Familie(n)
329475	Spastische Paraplegie mit Paget-Syndrom	Störung	1 Familie(n)
324723	ABeta-Amyloidose Typ Arktis	Subtyp der Störung	1 Familie(n)
324703	ABetaL34V-Amyloidose	Subtyp der Störung	1 Familie(n)
320365	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 36	Störung	1 Familie(n)
3196	Steroid-Dehydrogenase-Mangel-Zahnanomalien-Syndrom	Störung	1 Familie(n)
319332	Myogene Arthrogryposis multiplex congenita, autosomal-rezessive	Störung	1 Familie(n)
3191	Subaortenstenose-Kleinwuchs-Syndrom	Störung	1 Familie(n)
314889	Azidose, renale tubuläre, proximale, autosomal-dominante Form	Subtyp der Störung	1 Familie(n)
300305	Mikroduplikationssyndrom 11p15.4	Störung	1 Familie(n)
2999	Ptoxis - Strabismus - ektopische Pupillen	Störung	1 Familie(n)
293375	Grayson-Wilbrandt-Hornhautdystrophie	Störung	1 Familie(n)
2917	Polydaktylie - Myopie	Störung	1 Familie(n)
2890	Pili torti-Onychodysplasie-Syndrom	Störung	1 Familie(n)
2835	Pectus excavatum-Makrozephalie-Nageldysplasie-Syndrom	Störung	1 Familie(n)
2821	Spastische Paraplegie-Neuropathie-Poikilodermie-Syndrom	Störung	1 Familie(n)
276183	Ataxie, spinocerebelläre, Typ 32	Störung	1 Familie(n)
275517	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom mit rezidivierenden Infekten durch CASP8- Defizienz	Störung	1 Familie(n)
2709	Okulo-dentales Syndrom Typ Rutherford	Störung	1 Familie(n)
2674	Fazio-neuro-muskulo-skelettales Syndrom, zyprischer Typ	Störung	1 Familie(n)
2663	Nathalie-Syndrom	Störung	1 Familie(n)
2572	Spastische Ataxie - Hornhautdystrophie	Störung	1 Familie(n)
2565	Mononen-Karnes-Senac-Syndrom	Störung	1 Familie(n)
2408	Lowe-Kohn-Cohen-Syndrom	Störung	1 Familie(n)
2391	Kostokorakoides Ligament, verkürztes, kongenitales	Störung	1 Familie(n)
231742	Epibulbare Lipodermoid-präaurikuläre Anhängel-Polythelie-Syndrom	Störung	1 Familie(n)
2201	Palmoplantarkeratose-spastische Paralyse-Syndrom	Störung	1 Familie(n)
2186	Hydrozephalus - blaue Sklera - Nephropathie	Störung	1 Familie(n)
2097	Grant-Syndrom	Störung	1 Familie(n)
2090	GMS-Syndrom	Störung	1 Familie(n)
1979	Lipodystrophie durch peptidischen Wachstumsfaktormangel	Störung	1 Familie(n)
1962	Exostosen-Anetodermie-Brachydaktylie Typ E-Syndrom	Störung	1 Familie(n)
1892	Ektrodaktylie-Polydaktylie-Syndrom	Störung	1 Familie(n)
1876	Okulo-gastro-intestinale Muskeldystrophie	Störung	1 Familie(n)
171863	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 42	Störung	1 Familie(n)
171622	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 32	Störung	1 Familie(n)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsebene	Anzahl der Familien
171617	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 38	Störung	1 Familie(n)
166108	Birk-Barel-Syndrom	Störung	1 Familie(n)
163727	Rolando-Epilepsie - paroxysmal anstrengungsinduzierte Dyskinesie - Schreibkrampf	Störung	1 Familie(n)
163662	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Reardon	Störung	1 Familie(n)
1551	Kupfermangel, benigner familiärer	Störung	1 Familie(n)
1527	Kraniosynostose Typ Philadelphia	Störung	1 Familie(n)
140922	Titin-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R10	Störung	1 Familie(n)
140481	Verlangsamte Nervenleitgeschwindigkeit, autosomal-dominante	Störung	1 Familie(n)
139512	Neuropathie mit Schwerhörigkeit	Störung	1 Familie(n)
139450	Mikrotie-Augenkolobom-imperforierter nasolakrimaler Gang-Syndrom	Störung	1 Familie(n)
137776	Syndrom der kongenitalen letalen Kontrakturen Typ 2	Störung	1 Familie(n)
1319	Kamptobrachydaktylie	Störung	1 Familie(n)
1246	Brachydaktylie-Nystagmus-zerebelläre Ataxie-Syndrom	Störung	1 Familie(n)
1228	Banki-Syndrom	Störung	1 Familie(n)
1144	Arthrogrypose-ähnliche Handanomalie mit sensorineuraler Schwerhörigkeit	Störung	1 Familie(n)
1122	Ulna-Hypoplasie-Spaltfuß-Syndrom	Störung	1 Familie(n)
101112	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 26	Störung	1 Familie(n)
101101	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2B2	Störung	1 Familie(n)
101009	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 29	Störung	1 Familie(n)
101005	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 25	Störung	1 Familie(n)
101004	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 24	Störung	1 Familie(n)
100999	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 19	Störung	1 Familie(n)
100997	Spastische Paraplegie, X-chromosomale, Typ 16	Störung	1 Familie(n)
100995	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 14	Störung	1 Familie(n)

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

Der Zugriff auf vollständige epidemiologische Datensätze von Orphanet ist unter Orphadata (www.orphadata.com) möglich.

Fragen oder Kommentare bitte an: contact.orphanet@inserm.fr

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

Die korrekte Zitierweise dieses Dokumentes lautet :

« Prävalenz seltener Krankheiten : Bibliographische Angaben », Orphanet Berichtsreihe, Seltene Krankheiten
Datenerhebung, Oktober 2024,

Nummer 2 : Krankheitengelistet nach absteigender Prävalenz oder Anzahl veröffentlichter Fälle

http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/DE/Praevalenzen_seltener_Krankheiten_absteigende_Praevalenz_oder_Faelle.pdf