



Prävalenzen und Inzidenzen seltener Krankheiten : Bibliographische Angaben

Prävalenzen, Inzidenzen oder Anzahl publizierter
Fälle sortiert nach Krankheiten (Alphabetische Liste)

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 Punktprävalenz, 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: $\text{Prävalenz} = \text{Inzidenz zum Zeitpunkt der Geburt} \times (\text{Lebenserwartung des Patienten} / \text{Allgemeine Lebenserwartung der Bevölkerung})$; Sollten nur Inzidenz-Daten zur Verfügung stehen, dann wird die Prävalenz, wenn möglich, folgendermaßen berechnet: $\text{Prävalenz} = \text{Inzidenz} \times \text{mittlere Erkrankungsdauer}$. Wenn keine Prävalenz- oder Inzidenzdaten verfügbar sind (was bei sehr seltenen Krankheiten häufig der Fall ist), wird die Fallzahl der in der Literatur beschriebenen Patienten oder Familien angegeben.

Einschränkungen dieser Studie

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.

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

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

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig.

Ein Sternchen * weist auf europäische Daten hin

P kennzeichnet Prävalenzangaben.

I kennzeichnet Inzidenzangaben.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

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.

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

Prävalenzen, Inzidenzen oder Anzahl publizierter Fälle sortiert nach Krankheiten (Alphabetische Liste)

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 488280 | 14q32-Duplikationssyndrom | Störung | | 33 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 314585 | 15q-Großwuchs-Syndrom | Störung | | 12 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79154 | 2-Aminoadipin-2-Oxo-Adipin-Azidurie | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79157 | 2-Methylbutyryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 574 | 21q-Deletionssyndrom | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1727 | 22q11.2-Duplikationssyndrom | Störung | | 216 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 369881 | 2p21-Mikrodeletionssyndrom ohne Cystinurie | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 35701 | 3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA-Synthase-Mangel | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 939 | 3-Hydroxy-Isobuttersäure-Krankheit | Störung | | 13 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 6 | 3-Methylcrotonyl-CoA-Carboxylase-Mangel | Störung | 2.65 <i>BP*</i> | |
| 67046 | 3-Methylglutaconazidurie Typ 1 | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 505208 | 3-Methylglutaconazidurie Typ 8 | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 505216 | 3-Methylglutaconazidurie Typ 9 | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 445038 | 3-Methylglutaconazidurie-Katarakt-neurologische Beteiligung-Neutropenie-Syndrom | Störung | | 22 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79351 | 3-Phosphoglycerat-Dehydrogenase-Mangel, infantile/juvenile Form | Subtyp der Störung | | 15 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 79350 | 3-Phosphoserin-Phosphatase-Mangel, infantile/juvenile Form | Subtyp der Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 7 | 3C-Syndrom | Störung | | 25 Fallbericht(e) |
| 2616 | 3M-Syndrom | Störung | | 200 Fallbericht(e) |
| 293843 | 3MC-Syndrom | Störung | | 32 Fallbericht(e) |
| 393 | 46,XX testikuläre Störung der Geschlechtsentwicklung | Störung | 2.5 P | |
| 8 | 47,XYY-Syndrom | Störung | 50.0 BP* | |
| 96263 | 48,XXXY-Syndrom | Störung | 1.0 BP* | |
| 10 | 48,XXYY-Syndrom | Störung | 1.9 BP* | |
| 99329 | 48,XYYY-Syndrom | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 96264 | 49,XXXXY-Syndrom | Störung | 0.55 BP* | |
| 261534 | 49,XXXYY-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 99330 | 49,XYYYY-Syndrom | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 289494 | 4H-Leukodystrophie | Störung | | 200 Fallbericht(e) |
| 217064 | 5-Fluorouracil-Vergiftung | Störung | 2.0 P* | |
| 33572 | 5-Oxoprolinase-Mangel | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 96092 | 8p-Invertierte Duplikation/Deletion-Syndrom | Störung | | 60 Fallbericht(e) |
| 439232 | AApoAIV-Amyloidose | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 324723 | ABeta-Amyloidose Typ Arktis | Subtyp der Störung | | 1 Familie(n) |
| 324708 | ABeta-Amyloidose Typ Iowa | Subtyp der Störung | | 2 Familie(n) |
| 85446 | ABeta2M-Amyloidose, Wild-Typ | Störung | 4.5 P* | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|-------------------------------------|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | |
| 314652 | ABeta2M-Amyloidose, variante | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 324718 | ABetaA21G-Amyloidose | Subtyp der Störung | | 2 Familie(n) |
| 324703 | ABetaL34V-Amyloidose | Subtyp der Störung | | 1 Familie(n) |
| 100008 | ACys-Amyloidose | Subtyp der Störung | | 9 Familie(n) |
| 978 | ADULT-Syndrom | Störung | | 50 Fallbericht(e) |
| 442582 | AH-Amyloidose | Störung | | 12 Fallbericht(e) |
| 250977 | AICA-Ribosidurie | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 90081 | AIDS-Wasting-Syndrom | Störung | 20.0 P* | |
| 85443 | AL-Amyloidose | Störung | 5.127 P | |
| 85443 | AL-Amyloidose | Störung | 5.5311 P* | |
| 85443 | AL-Amyloidose | Störung | 1.044 I | |
| 85443 | AL-Amyloidose | Störung | 1.1177 I* | |
| 79327 | ALG1-CDG | Störung | | 57 Fallbericht(e) |
| 280071 | ALG11-CDG | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 79324 | ALG12-CDG | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 324422 | ALG13-CDG | Störung | | 1 Fallbericht(e) |
| 79326 | ALG2-CDG | Störung | | 1 Fallbericht(e) |
| 79321 | ALG3-CDG | Störung | | 15 Fallbericht(e) |
| 79320 | ALG6-CDG | Störung | | 54 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 79325 | ALG8-CDG | Störung | | 15 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79328 | ALG9-CDG | Störung | | 12 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 93561 | ALys-Amyloidose | Subtyp der Störung | | 7 <i>Familie(n)</i> |
| 157954 | ANE-Syndrom | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 356996 | ANK3-assoziierte Intelligenzminderung-Sprachstörung-Schlafstörung-Syndrom | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1133 | AREDYLD-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 271861 | ATTR-Amyloidose, hereditäre | Störung | 0.2222 <i>P</i> | |
| 401911 | AXIN2-abhängige adenomatöse attenuierte familiäre Polyposis | Subtyp der Störung | | 4 <i>Familie(n)</i> |
| 915 | Aarskog-Scott-Syndrom | Störung | 0.5 <i>BP*</i> | |
| 916 | Aase-Smith-Syndrom | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 100006 | Abeta-Amyloidose vom holländischen Typ | Subtyp der Störung | | 250 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 14 | Abetalipoproteinämie | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 920 | Ablepharon-Makrostomie-Syndrom | Störung | | 16 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 921 | Abruzzo-Erickson-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1941 | Absencen-Epilepsie, juvenile | Störung | 7.5 <i>I*</i> | |
| 90301 | Acanthosis nigricans-Insulinresistenz-Muskelkrämpfe Akrenvergrößerung-Syndrom | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 48818 | Aceruloplasminämie | Störung | 0.09 <i>P</i> | |
| 929 | Achalasie - Mikrozephalie | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 930 | Achalasie, idiopathische | Störung | 8.0 <i>P</i> | |
| 930 | Achalasie, idiopathische | Störung | 0.77 <i>I</i> | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 15 | Achondroplasie | Störung | 4.73 <i>BP</i> | |
| 15 | Achondroplasie | Störung | 3.62 <i>BP*</i> | |
| 49382 | Achromatopsie | Störung | 2.7 <i>P</i> | |
| 40366 | Acitretin/Etretinat-Embryofetopathie | Störung | | 26 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 99901 | Acyl-CoA-Dehydrogenase 9-Mangel | Störung | | 23 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 329942 | Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel, multipler neonataler transienter | Störung | | 1 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2971 | Acyl-CoA-Oxidase-Mangel, peroxisomaler | Störung | | 40 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 55881 | Adamantinom | Störung | 0.01 <i>I*</i> | |
| 55881 | Adamantinom | Störung | 0.11 | |
| 974 | Adams-Oliver-Syndrom | Störung | | 398 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 85138 | Addison-Krankheit | Störung | 12.5 <i>P*</i> | |
| 2952 | Adduzierte Daumen-Arthrogrypose-Syndrom Typ Christian | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 213772 | Adenokarzinom der Cervix uteri | Störung | 1.01 <i>I*</i> | |
| 424991 | Adenokarzinom der Gallenblase und extrahepatischen Gallengänge | Störung | 2.62 <i>I*</i> | |
| 424943 | Adenokarzinom der Leber und intrahepatischen Gallengänge | Störung | 0.412 <i>I*</i> | |
| 424016 | Adenokarzinom des Analkanals | Störung | 0.253 <i>I*</i> | |
| 104075 | Adenokarzinom des Dünndarms | Störung | 0.588 <i>I*</i> | |
| 213504 | Adenokarzinom des Ovars | Störung | 5.97 <i>I*</i> | |
| 99976 | Adenokarzinom des Ösophagus | Störung | 3.264 <i>I*</i> | |
| 99976 | Adenokarzinom des Ösophagus | Störung | 0.7 <i>I</i> | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 99976 | Adenokarzinom des Ösophagus | Störung | 5.55 | |
| 363478 | Adenokarzinom, paratestikuläres | Störung | 0.01 | |
| 404553 | Adenosin-Desaminase 2-Mangel | Störung | | 48 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 45 | Adenosinmonophosphat-Desaminase-Mangel | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 91127 | Adenovirus-Infektion in Immununterdrückten Patienten | Störung | 18.0 <i>P*</i> | |
| 46 | Adenylosuccinat-Lyase-Mangel | Störung | | 56 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 482601 | Adenylosuccinat-Synthase ähnliche 1-abhängige distale Myopathie | Störung | | 19 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1433 | Aderhautatrophie-Alopezie-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 39044 | Aderhautmelanom | Störung | 0.5 <i>I*</i> | |
| 39044 | Aderhautmelanom | Störung | 6.0 | |
| 88643 | Adipositas - Kolitis - Hypothyreoidismus - Herzhypertrophie - Entwicklungsverzögerung | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 397615 | Adipositas durch CEP19-Mangel | Subtyp der Störung | | 15 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 71528 | Adipositas durch Prohormon-Konvertase I-Mangel | Subtyp der Störung | | 16 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 71526 | Adipositas durch Proopiomelanocortin-Mangel | Subtyp der Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 66628 | Adipositas durch angeborenen Leptinmangel | Subtyp der Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1501 | Adrenokortikales Karzinom | Störung | 0.75 <i>P*</i> | |
| 1501 | Adrenokortikales Karzinom | Störung | 0.03 <i>I*</i> | |
| 977 | Adrenomyodystrophie | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 86875 | Adulte T-Zell-Leukämie/Lymphom | Störung | 3.0 <i>P*</i> | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 2666 | Adulte familiäre Nephronophthise-spastische Tetraparese-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 47 | Agammaglobulinämie, X-chromosomale | Subtyp der Störung | 0.1 P* | |
| 47 | Agammaglobulinämie, X-chromosomale | Subtyp der Störung | 0.22 P | |
| 33110 | Agammaglobulinämie, autosomal-rezessive | Subtyp der Störung | | 100 Fallbericht(e) |
| 229717 | Agammaglobulinämie, isolierte | Störung | 0.3 P | |
| 83617 | Agammaglobulinämie-Mikrozephalie-Kraniosynostose-schwere Dermatitis-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 85448 | Agel-Amyloidose | Störung | | 475 Fallbericht(e) |
| 511 | Ahornsirup-Krankheit | Störung | 0.67 BP | |
| 51 | Aicardi-Goutières-Syndrom | Störung | 10.0 P* | |
| 926 | Akatalasämie | Störung | 3.2 P* | |
| 2008 | Akro-kardio-faziales Syndrom | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 363665 | Akro-osteolyse-keloid-ähnliche Läsionen-vorzeitige Alterung-Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 85203 | Akro-pektoriales Syndrom | Störung | | 25 Fallbericht(e) |
| 958 | Akro-reno-mandibuläres Syndrom | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 959 | Akro-reno-okuläres Syndrom | Störung | | 20 Familie(n) |
| 950 | Akrodysostose | Störung | | 80 Fallbericht(e) |
| 2956 | Akrodysplasie - Skoliose | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 300373 | Akrogigantismus, X-chromosomaler | Störung | | 33 Fallbericht(e) |
| 36 | Akrokallosal-Syndrom | Störung | | 38 |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | <i>Fallbericht(e)</i> |
| 963 | Akromegalie | Störung | 0.47 <i>I</i> | |
| 39 | Akromelanose | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 971 | Akrorenales Syndrom | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 221054 | Akrozephalopolydaktylie | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 163696 | Aktionsmyoklonus-Nierenversagen-Syndrom | Störung | | 38 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 397596 | Aktivierendes PIK3-delta-Syndrom | Störung | | 250 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 363549 | Akute Enzephalopathie mit biphasischen Krämpfen und spät reduzierter Diffusion | Störung | | 283 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 518 | Akute Megakaryoblastenleukämie | Störung | 0.02 <i>I*</i> | |
| 86843 | Akute Panmyelose mit Myelofibrose | Störung | 0.06 <i>I*</i> | |
| 98916 | Akute demyelinisierende inflammatorische Polyradikuloneuropathie | Störung | 3.1 <i>P*</i> | |
| 293173 | Akute generalisierte exanthematische Pustulose | Störung | 0.3 <i>I</i> | |
| 585867 | Akute myeloblastische Leukämie mit t(9;22)(q34.1;q11.2) | Störung | 4.0 <i>I</i> | |
| 217563 | Akute neonatale Atemnot durch SP-B-Mangel | Störung | 0.067 <i>BP</i> | |
| 90064 | Akuter peripherer Arterienverschluss | Störung | 16.0 <i>P*</i> | |
| 217371 | Akutes infantiles Leberversagen durch Synthesedefekt mtDNA-kodierter Proteine | Störung | | 32 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 370088 | Akutes infantiles Leberversagen-multisystemische Beteiligung-Syndrom | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 466794 | Akutes infantiles Leberversagen-zerebelläre Ataxie-periphere sensomotorische Neuropathie-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 52 | Alagille-Syndrom | Störung | 0.8 <i>BP*</i> | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 404454 | Alakrimie-Choreoathetose-Leberdysfunktion-Syndrom | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 319671 | Alazami-Syndrom | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 998 | Albinismus - Schwerhörigkeit | Störung | | 1 Familie(n) |
| 999 | Albinismus, kutaner, Hermelin-Phänotyp | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 352734 | Albinismus, okulokutaner , Typ 1, minimal-pigmentierter | Subtyp der Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 352731 | Albinismus, okulokutaner, Typ 1 | Störung | 2.5 P | |
| 352737 | Albinismus, okulokutaner, Typ 1, temperaturempfindlicher | Subtyp der Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 79431 | Albinismus, okulokutaner, Typ 1A | Subtyp der Störung | 1.3 P | |
| 79434 | Albinismus, okulokutaner, Typ 1B | Subtyp der Störung | 1.3 P | |
| 79432 | Albinismus, okulokutaner, Typ 2 | Störung | 2.55 P | |
| 79435 | Albinismus, okulokutaner, Typ 4 | Störung | 1.0 P | |
| 370091 | Albinismus, okulokutaner, Typ 5 | Störung | | 1 Familie(n) |
| 370097 | Albinismus, okulokutaner, Typ 6 | Störung | | 1 Fallbericht(e) |
| 352745 | Albinismus, okulokutaner, Typ 7 | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 597733 | Albinismus, okulokutaner, Typ 8 | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 54 | Albinismus, okulärer rezessiver X-chromosomaler | Störung | 0.58 BP* | |
| 502444 | Alkalische Ceramidase 3-Mangel | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 59 | Allan-Herndon-Dudley-Syndrom | Störung | | 320 Fallbericht(e) |
| 544488 | Allgemeine Entwicklungsverzögerung-Alopezie-Makrozephalie-Gesichtsdysmorphie-strukturelle Hirnanomalien-Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 404476 | Allgemeine Entwicklungsverzögerung-Lungenzysten-Großwuchs-Wilms-Tumor- | Störung | | 2 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | Syndrom | | | |
| 73223 | Allgemeine Entwicklungsverzögerung-Osteopenie-ektodermaler Defekt-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 488613 | Allgemeine Entwicklungsverzögerung-neuroophthalmologische Anomalien-Krämpfe-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 26 Fallbericht(e) |
| 853 | Alloimmunthrombozytopenie, fetale und neonatale | Störung | 39.6307 P | |
| 853 | Alloimmunthrombozytopenie, fetale und neonatale | Störung | 66.6667 BP | |
| 700 | Alopecia totalis | Störung | 10.5 P* | |
| 701 | Alopecia universalis | Störung | 25.0 P* | |
| 1006 | Alopezie mit Antikörper-Mangel | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 1008 | Alopezie-Epilepsie-Pyorrhoe-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 12 Fallbericht(e) |
| 2850 | Alopezie-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 15 Familie(n) |
| 1014 | Alopezie-Intelligenzminderung-hypergonadotroper Hypogonadismus-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 1005 | Alopezie-Kontrakturen-Kleinwuchs-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 726 | Alpers-Huttenlocher-Syndrom | Störung | 0.7 BP* | |
| 726 | Alpers-Huttenlocher-Syndrom | Störung | 0.07 P* | |
| 60 | Alpha-1-Antitrypsin-Mangel | Störung | 20.0 P* | |
| 79 | Alpha-2 Antiplasmin-Mangel, kongenitaler | Störung | | 40 Fallbericht(e) |
| 399058 | Alpha-B Crystallin-abhängige spät beginnende Myopathie | Störung | | 17 Fallbericht(e) |
| 280333 | Alpha-Dystroglycan-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R16 | Störung | | 1 Fallbericht(e) |
| 168612 | Alpha-Fetoprotein-Mangel, kongenitaler | Störung | | 22 Fallbericht(e) |
| 61 | Alpha-Mannosidose | Störung | 0.1 P* | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 3137 | Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79279 | Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel Typ 1 | Subtyp der Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79280 | Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel Typ 2 | Subtyp der Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79281 | Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel Typ 3 | Subtyp der Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 100025 | Alpha-Schwerkettenkrankheit | Subtyp der Störung | | 400 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 98791 | Alpha-Thalassämie-Intelligenzminderung-Syndrom, gekoppelt an Chr. 16 | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 847 | Alpha-Thalassämie-X-chromosomale Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 200 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 231401 | Alpha-Thalassämie-myelodysplastisches Syndrom | Störung | | 80 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 86818 | Alport-Syndrom-Intelligenzminderung-Mittelgesichtshypoplasie-Elliptozytose-Syndrom | Störung | | 2 <i>Familie(n)</i> |
| 64 | Alström-Syndrom | Störung | | 950 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 280397 | Alzheimer-ähnliche familiäre Prionkrankheit | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1021 | Amaurose-Hypertrichose-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 65 | Amaurosis congenita Leber | Störung | 2.5 <i>BP</i> | |
| 65 | Amaurosis congenita Leber | Störung | 2.5 <i>P</i> | |
| 1028 | Amelo-onycho-hypohidrotisches Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1908 | Aminopterin/Methotrexat-Embryopathie | Störung | | 17 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 85458 | Amyloidangiopathie, zerebrale | Störung | | 350 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 314701 | Amyloidose, primäre systemische | Subtyp der Störung | 30.0 P* | |
| 319635 | Amyloidosis cutis dyschromica | Störung | | 27 Fallbericht(e) |
| 803 | Amyotrophe Lateralsklerose | Störung | 2.2 I* | |
| 803 | Amyotrophe Lateralsklerose | Störung | 3.85 P | |
| 803 | Amyotrophe Lateralsklerose | Störung | 5.2 P* | |
| 803 | Amyotrophe Lateralsklerose | Störung | 1.35 I | |
| 357043 | Amyotrophe Lateralsklerose Typ 4 | Störung | | 70 Fallbericht(e) |
| 67043 | Amöbenkeratitis | Störung | 1.0 P* | |
| 1040 | Anadysplasie, metaphysäre | Störung | | 27 Fallbericht(e) |
| 86816 | Analbuminämie, kongenitale | Störung | | 50 Fallbericht(e) |
| 228113 | Analfistel | Störung | 18.3 P* | |
| 37553 | Andersen-Tawil-Syndrom | Störung | 0.1 I* | |
| 99429 | Androgen-Insensitivität, komplette | Störung | 3.0 I* | |
| 99429 | Androgen-Insensitivität, komplette | Störung | 0.83 P | |
| 83620 | Anendokrinose, enterische | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 1048 | Anenzephalie/Exenzephalie, isolierte | Störung | 35.0 BP* | |
| 228277 | Anetodermie, familiäre | Störung | | 12 Familie(n) |
| 221142 | Anetodermie, konfettiartige | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 284984 | Aneurysma-Osteoarthritis-Syndrom | Störung | | 45 Fallbericht(e) |
| 90065 | Aneurysmatische Subarachnoidalblutung, erworbene | Störung | 10.0 P* | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 3319 | Angeborene amegakaryozytäre Thrombozytopenie | Störung | | 100 Fallbericht(e) |
| 72 | Angelman-Syndrom | Störung | 7.5 P | |
| 72 | Angelman-Syndrom | Störung | 1.3 BP* | |
| 263413 | Angiosarkom | Störung | 0.02 | |
| 370039 | Angorahaar-Naevus | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 468666 | Anhidrose, generalisierte isolierte, mit normalen Schweißdrüsen | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 69088 | Anhidrotische ektodermale Dysplasie-Immundefekt-Osteopetrose-Lymphödem-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 250923 | Aniridie, isolierte | Störung | 1.31 I* | |
| 1068 | Aniridie-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 1064 | Aniridie-Nierenagenesie-psychomotorische Retardierung-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 1069 | Aniridie-Patellaaplasie-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 1067 | Aniridie-Ptosis-Intelligenzminderung-familiäre Adipositas-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 1065 | Aniridie-zerebelläre Ataxie-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 22 Familie(n) |
| 1070 | Anisakiasis | Störung | 0.32 I | |
| 1074 | Ankyloblepharon filiformis adnatum-Anus imperforatus-Syndrom | Subtyp der Störung | | 3 Familie(n) |
| 141163 | Ankylose, glossopalatine | Störung | | 30 Fallbericht(e) |
| 399096 | Anoctaminopathie, distale | Störung | | 24 Fallbericht(e) |
| 3294 | Anomalien der Fingerstrecksehnen | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 2487 | Anomalien der unteren Extremitäten-Hypospadie-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 69125 | Anonychie mit umschriebener Pigmentierung | Störung | | 3 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten. P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 79143 | Anonychie, isolierte kongenitale | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1094 | Anonychie-Mikrozephalie-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 90390 | Anonychie-Onychodystrophie-Syndrom | Subtyp der Störung | | 14 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1104 | Anophthalie plus-Syndrom | Störung | | 17 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1101 | Anophthalmie-Megalokornea-Kardiopathie-Skelettanomalien-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 77298 | Anophthalmie/Mikrophthalmie - Ösophagusatresie | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 88620 | Anosmie, isolierte kongenitale | Störung | | 15 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 93976 | Anotie | Störung | 0.028 <i>BP*</i> | |
| 398097 | Anti-Phospholipid-Syndrom, neonatales | Störung | | 34 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 81 | Anti-Synthetase-Syndrom | Störung | 3.5 <i>P</i> | |
| 454710 | Anti-p200-Pemphigoid | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 411593 | Antiinsulinantikörper-Syndrom | Störung | | 404 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 375 | Antikörper vermittelte Krankheit der glomerulären Basalmembran | Störung | 0.08 <i>I*</i> | |
| 375 | Antikörper vermittelte Krankheit der glomerulären Basalmembran | Störung | 0.2 <i>P*</i> | |
| 254411 | Anulärer atrophischer Lichen planus | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 293825 | Anämie, dyserythroetische kongenitale, Typ IV | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 98870 | Anämie, dyserythroetische, kongenitale, Typ III | Störung | | 60 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 86817 | Anämie, hämolytische durch Adenylat-Kinase- | Störung | | 7 <i>Familie(n)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | Mangel | | | |
| 90030 | Anämie, hämolytische durch Glutathion-Reduktase-Mangel | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 90031 | Anämie, hämolytische, nicht-sphärozytäre durch Hexokinase-Mangel | Störung | | 17 Familie(n) |
| 75564 | Anämie, sideroachrestische, erworbene idiopathische | Störung | 0.09 I* | |
| 75563 | Anämie, sideroblastische, X-chromosomale | Störung | | 200 Fallbericht(e) |
| 1110 | Aortenbogen-Anomalie-Gesichtsdysmorphie-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 2299 | Aortenbogenunterbrechung | Störung | 0.3 BP* | |
| 1457 | Aortenisthmusstenose | Störung | 35.6 BP* | |
| 3193 | Aortenstenose, supravalvuläre | Störung | 4.0 BP* | |
| 3193 | Aortenstenose, supravalvuläre | Störung | 13.3 P* | |
| 3400 | Aorto-ventrikulärer Tunnel | Störung | | 130 Fallbericht(e) |
| 1112 | Aphalangie-Hemivertebrae-urogenital-intestinale Dysgenese-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 1113 | Aphalangie-Syndaktylie-Mikrozephalie-Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 100070 | Aphasie, nicht-flüssige progrediente | Störung | 2.5 P* | |
| 100070 | Aphasie, nicht-flüssige progrediente | Störung | 0.7 I* | |
| 324540 | Aphonie-Schwerhörigkeit-Retinadystrophie-Bifid Hallux-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 1114 | Aplasia cutis congenita | Störung | 10.0 BP | |
| 1116 | Aplasia cutis congenita mit intestinaler Lymphangiektasie | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 1117 | Aplasia cutis congenita-Myopie-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 2926 | Aplasia der Fingerstrecker mit Polyneuropathie | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 88 | Aplastische Anämie, idiopathische | Störung | 0.4 P* | |
| 611216 | Aplastische Anämie-Intelligenzminderung- | Störung | | 10 |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|---------------|---|---------------------------|---|--------------------------------|
| | Kleinwuchs-Syndrom | | | <i>Fallbericht(e)</i> |
| 425 | Apolipoprotein A-I-Mangel | Störung | | 30 Familie(n) |
| 309020 | Apolipoprotein CII-Mangel, familiärer | Subtyp der Störung | | 10 Familie(n) |
| 1125 | Apraxie, okulomotorische, Typ Cogan | Störung | | 50 Fallbericht(e) |
| 1126 | Aprosenzephalie mit zerebellärer Dysgenese | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 1130 | Arachnodaktylie-Intelligenzminderung-Dysmorphie-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 1129 | Arachnodaktylie-Ossifikationsstörungen-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 178029 | Arginin-Vasopressin-Mangel | Störung | 4.0 P* | |
| 223 | Arginin-Vasopressin-Resistenz | Störung | 0.15 P* | |
| 3145 | Arginin-Vasopressin-Resistenz-intrakranielle Kalzifikation-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphie-Syndrom | Störung | | 19 Fallbericht(e) |
| 23 | Argininbernsteinsäure-Krankheit | Störung | 1.0 P* | |
| 178345 | Aromatase-Exzess-Syndrom | Störung | | 30 Fallbericht(e) |
| 91 | Aromatase-Mangel | Störung | | 38 Fallbericht(e) |
| 35708 | Aromatische-L-Aminosäuredecarboxylase-Mangel | Störung | | 140 Fallbericht(e) |
| 1134 | Arrhinie, isolierte | Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 1135 | Arrhinie-Choanalatresie-Mikrophthalmie-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 3342 | Arterial-Tortuosity-Syndrom | Störung | | 102 Fallbericht(e) |
| 1682 | Arteriendisektion mit Lentiginose | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 51608 | Arterienkalzifikation, generalisierte infantile | Störung | | 300 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | |
| 26137 | Arteriitis temporalis, juvenile | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 85408 | Arthritis, idiopathische juvenile polyartikuläre, Rheumafaktor-negative | Störung | 8.0 P* | |
| 85435 | Arthritis, idiopathische juvenile polyartikuläre, Rheumafaktor-positive | Störung | 4.2 P* | |
| 85438 | Arthritis, idiopathische juvenile, Enthesitis-assoziierte | Störung | 5.7 P* | |
| 85410 | Arthritis, idiopathische juvenile, oligoartikuläre | Störung | 20.5 P* | |
| 85414 | Arthritis, idiopathische juvenile, systemische | Störung | 3.1 P | |
| 85414 | Arthritis, idiopathische juvenile, systemische | Störung | 0.6 I | |
| 1485 | Arthrogrypose - Hyperkeratose, letaler Typ | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3200 | Arthrogrypose mit ektodermaler Dysplasie und anderen Anomalien | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 251515 | Arthrogrypose, distale, Typ 10 | Störung | | 53 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 329457 | Arthrogrypose, distale, Typ 5D | Störung | | 33 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2697 | Arthrogrypose-Nierenfunktionsstörung-Cholestase-Syndrom | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 53696 | Arthrogrypose-anteriore Hornzellkrankheit-Syndrom | Störung | | 15 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 65720 | Arthrogrypose-schwere Skoliose-Syndrom | Störung | | 2 <i>Familie(n)</i> |
| 1144 | Arthrogrypose-ähnliche Handanomalie mit sensorineuraler Schwerhörigkeit | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 1143 | Arthrogryposis multiplex congenita, neurogener Typ | Störung | 4.3 BP* | |
| 498693 | Arthrogryposis multiplex congenita-Syndrom, autosomal-rezessives, nicht-letales, MYBPC1-assoziiertes | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1150 | Arthrogryposis multiplex congenita-Whistling-face-Syndrom | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1253 | Ascher-Syndrom | Störung | | 50 |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | <i>Fallbericht(e)</i> |
| 54251 | Aseptisches Abszesssyndrom | Störung | | 49 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 137686 | Asherman-Syndrom | Störung | 44.0 P* | |
| 85175 | Astley-Kendall-Dysplasie | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 251679 | Astroblastom | Störung | 0.02 I* | |
| 251598 | Astrozytom, protoplasmisches | Subtyp der Störung | 0.01 I* | |
| 100 | Ataxia-Teleangiectasia | Störung | 0.49 P* | |
| 96 | Ataxie mit Vitamin E-Mangel | Störung | 0.33 P* | |
| 459033 | Ataxie mit okulomotorischer Apraxie Typ 4 | Störung | | 12 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1179 | Ataxie mit tonischer Aufwärtsabweichung der Augen | Störung | | 12 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 88644 | Ataxie, autosomal-rezessive, Typ Beauce | Störung | | 57 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 247815 | Ataxie, autosomal-rezessive, durch PEX10-Mangel | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 139485 | Ataxie, autosomal-rezessive, durch Ubiquinon-Mangel | Störung | | 31 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79135 | Ataxie, episodische, Typ 3 | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 79136 | Ataxie, episodische, Typ 4 | Störung | | 2 <i>Familie(n)</i> |
| 211067 | Ataxie, episodische, Typ 5 | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 209967 | Ataxie, episodische, Typ 6 | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 209970 | Ataxie, episodische, Typ 7 | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1186 | Ataxie, infantile spinozerebelläre | Störung | | 29 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 85297 | Ataxie, spinozerebelläre X-chromosomale, Typ 3 | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 85292 | Ataxie, spinozerebelläre X-chromosomale, Typ 4 | Störung | | 1 Familie(n) |
| 94124 | Ataxie, spinozerebelläre mit axonaler Neuropathie, Typ 1 | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 98755 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 1 | Störung | 1.5 P | |
| 98767 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 11 | Störung | | 51 Fallbericht(e) |
| 98762 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 12 | Störung | | 40 Familie(n) |
| 98768 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 13 | Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 98763 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 14 | Störung | | 20 Familie(n) |
| 98769 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 15/16 | Störung | | 80 Fallbericht(e) |
| 98759 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 17 | Störung | | 100 Familie(n) |
| 98771 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 18 | Störung | | 26 Fallbericht(e) |
| 98772 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 19/22 | Störung | | 12 Fallbericht(e) |
| 98756 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 2 | Störung | 1.5 P | |
| 101110 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 20 | Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 98773 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 21 | Störung | | 35 Fallbericht(e) |
| 101108 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 23 | Störung | | 4 Familie(n) |
| 101111 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 25 | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 101112 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 26 | Störung | | 1 Familie(n) |
| 98764 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 27 | Störung | | 30 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|-------------------------------------|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | |
| 208513 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 29 | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 98757 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 3 | Störung | 1.5 <i>P</i> | |
| 211017 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 30 | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 217012 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 31 | Störung | | 30 <i>Familie(n)</i> |
| 276183 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 32 | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 1955 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 34 | Störung | | 45 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 276193 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 35 | Störung | | 28 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 276198 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 36 | Störung | | 100 <i>Familie(n)</i> |
| 363710 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 37 | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 423296 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 38 | Störung | | 4 <i>Familie(n)</i> |
| 423275 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 40 | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 458798 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 41 | Störung | | 1 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 458803 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 42 | Störung | | 25 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 631095 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 44 | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 589527 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 45 | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 589522 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 46 | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 631103 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 48 | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 631106 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 49 | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 98766 | Ataxie, spinozerebelläre, Typ 5 | Störung | | 5 <i>Familie(n)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 314978 | Ataxie, zerebelläre, nicht-progressive, X-chromosomale | Störung | | 3 Familie(n) |
| 370022 | Ataxie-Intelligenzminderung-okulomotorische Apraxie-zerebelläre Zysten-Syndrom | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 1184 | Ataxie-Lichtempfindlichkeit-Kleinwuchs-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 1188 | Ataxie-Schwerhörigkeit-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 448251 | Ataxie-Taubheit-Syndrom, progressives, autosomal-rezessives | Störung | | 13 Fallbericht(e) |
| 56304 | Atelosteogenesis Typ II | Störung | | 25 Fallbericht(e) |
| 56305 | Atelosteogenesis Typ III | Störung | | 25 Fallbericht(e) |
| 69739 | Athabasken-Hirnstammdysgenese-Syndrom | Störung | | 13 Fallbericht(e) |
| 1192 | Atherosklerose-Schwerhörigkeit-Diabetes-Epilepsie-Nephropathie-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 95713 | Athyreose | Störung | 3.5 P* | |
| 1193 | Atkin-Flaitz-Syndrom | Störung | | 14 Fallbericht(e) |
| 1195 | Atransferrinämie, kongenitale | Störung | | 16 Fallbericht(e) |
| 1352 | Atrioventrikulärer Defekt-Blepharophimose-Radial-und Analdefekt-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 1329 | Atrioventrikulärer Septumdefekt, kompletter | Störung | 20.0 BP* | |
| 1330 | Atrioventrikulärer Septumdefekt, partieller | Störung | 20.0 BP* | |
| 1330 | Atrioventrikulärer Septumdefekt, partieller | Störung | 30.0 P* | |
| 1479 | Atriumseptumdefekt mit atrio-ventrikulären Reizleitungsstörungen | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 414 | Atrophia gyrata der Chorioidea und Retina | Störung | | 200 Fallbericht(e) |
| 75373 | Atrophie, bifokale chorioretinale progressive | Störung | | 2 Familie(n) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten. P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHA Code | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|------------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 140933 | Atrophoderma, lineares, Typ Moulin | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 238523 | Atypische Hypotonie-Cystinurie-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 544628 | Atypisches Fanconi-Syndrom-neonataler Hyperinsulinismus-Syndrom | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 542585 | Auditorische Neuropathie-Optikusatrophie-Syndrom | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3172 | Augenbrauen, verdoppelte - Syndaktylie | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 114 | Aurikulo-Osteo-Dysplasie | Störung | | 2 <i>Familie(n)</i> |
| 137888 | Aurikulo-kondyläres Syndrom | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 308410 | Autismus-Epilepsie-Syndrom durch Verzweigtketten-Ketosäuredehydrogenase-Kinase-Mangel | Störung | | 5 <i>Familie(n)</i> |
| 352490 | Autismus-Spektrum-Störung durch AUTS-Mangel | Störung | | 60 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 370943 | Autismus-Spektrum-Störung-Epilepsie-Arthrogrypose-Syndrom | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 275523 | Autoimmun-lymphoproliferative Krankheit vom Typ Dianzani | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3261 | Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom | Störung | | 500 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 436159 | Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom durch CTLA4-Haploinsuffizienz | Störung | | 17 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 275517 | Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom mit rezidivierenden Infekten durch CASP8- Defizienz | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 420789 | Autoimmune Enzephalopathie mit Parasomnie und obstruktiver Schlafapnoe | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 444092 | Autoimmune interstitielle Lungenerkrankung-Arthritis-Syndrom | Störung | | 5 <i>Familie(n)</i> |
| 623615 | Autoimmune limbische Enzephalitis | Störung | 1.7 <i>P*</i> | |
| 623615 | Autoimmune limbische Enzephalitis | Störung | 0.25 <i>I*</i> | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 228426 | Autoimmunkrankheit, multisystemische syndromale, durch Itch-Mangel | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 324530 | Autoinflammation mit PLCG2-assoziiertem Antikörper-Mangel und Immundysregulation | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 329173 | Autoinflammatorisches Syndrom mit pyogener Bakterieninfektion und Amylopektinose | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 314399 | Autosomal-dominante Aplasie und Myelodysplasie | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 457193 | Autosomal-dominante Intelligenzminderung-kraniofaziale Anomalien-Herzfehler-Syndrom | Störung | | 76 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 440354 | Autosomal-dominante Myopie-Mittelgesichtsrücklage-sensorineuraler Hörverlust-rhizomele Dysplasie-Syndrom | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 1010 | Autosomal-dominante Palmoplantarkeratose und kongenitale Alopezie | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 319581 | Autosomal-dominante Suszeptibilität für Mykobakterien durch partiellen IFN-gamma-R1-Defekt | Störung | | 68 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 319589 | Autosomal-dominante Suszeptibilität für Mykobakterien durch partiellen IFN-gamma-R2-Defekt | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 466806 | Autosomal-dominante Thrombozytopenie mit Defekt der Plättchensekretion | Störung | | 4 <i>Familie(n)</i> |
| 476093 | Autosomal-dominante distale axonale motorische Neuropathie-myofibrilläre Myopathie-Syndrom | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 402003 | Autosomal-dominante fokale nicht-epidermolytische Palmoplantarkeratose mit Blasenbildungen an den Füßen | Störung | | 21 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 457050 | Autosomal-dominante mitochondriale Myopathie mit Belastungsintoleranz | Störung | | 15 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 476119 | Autosomal-dominante präaxiale Polydaktylie mit Hypertrichose des oberen Rückens | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 519388 | Autosomal-rezessive Dysgenese des vorderen Augensegmentes | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 314572 | Autosomal-rezessive Leukoenzephalopathie-ischämischer Schlaganfall-Retinitis pigmentosa-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 319569 | Autosomal-rezessive Suszeptibilität für Mykobakterien durch partiellen IFN-gamma-R1-Defekt | Störung | | 18 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 319574 | Autosomal-rezessive Suszeptibilität für Mykobakterien durch partiellen IFN-gamma-R2-Defekt | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 521411 | Autosomal-rezessive axonale Charcot-Marie-Tooth-Krankheit durch Defekt im Kupfermetabolismus | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 506353 | Autosomal-rezessive komplexe spastische Paraplegie durch Störung im Kennedy-Stoffwechselweg | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 324262 | Autosomal-rezessive kongenitale zerebelläre Ataxie durch MGLUR1-Mangel | Subtyp der Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 538096 | Autosomal-rezessive letale neonatale axonale sensorimotorische Polyneuropathie | Störung | | 13 Fallbericht(e) |
| 314603 | Autosomal-rezessive spastische Ataxie mit Leukoenzephalopathie | Störung | | 54 Fallbericht(e) |
| 254343 | Autosomal-rezessive spastische Ataxie-Optikusatrophy-Dysarthrie-Syndrom | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 95433 | Autosomal-rezessive spinozerebelläre Ataxie-Blindheit-Schwerhörigkeit-Syndrom | Störung | | 3 Familie(n) |
| 284289 | Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie mit Beginn im Erwachsenenalter | Störung | | 14 Fallbericht(e) |
| 95434 | Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie-Bewegungsstörungen-Syndrom | Störung | | 27 Fallbericht(e) |
| 404499 | Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie-Epilepsie-Intelligenzminderung-Syndrom durch RUBCN-Mangel | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 404493 | Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie-Epilepsie-Intelligenzminderung-Syndrom durch TUD-Mangel | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 363429 | Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie-Pyramidenbahnzeichen-Nystagmus-okulomotorische Apraxie-Syndrom | Störung | | 17 Fallbericht(e) |
| 437552 | Autosomal-rezessiver primärer Immundefekt mit defekter spontaner natürlicher Killer-Zellen-Zytotoxizität | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 2463 | Autosomal-rezessives Syndrom des marfanoiden Habitus mit Intelligenzminderung | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 782 | Axenfeld-Rieger-Syndrom | Störung | 0.5 P* | |
| 324442 | Axonale Neuropathie mit Neuromyotonie, | Störung | | 33 Familie(n) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|---------------------------|---|--------------------------------|
| | autosomal-rezessiv | | | |
| 1272 | Aymé-Gripp-Syndrom | Störung | | 18 Fallbericht(e) |
| 314889 | Azidose, renale tubuläre, proximale, autosomal-dominante Form | Subtyp der Störung | | 1 Familie(n) |
| 424046 | Azinuszellkarzinom des Pankreas | Störung | 0.029 I* | |
| 300324 | B-Zell Lymphozytose, persistente polyklonale | Störung | | 154 Fallbericht(e) |
| 567502 | B-Zell-Immundefekt-Extremitätenanomalien-urogenitale Fehlbildungen-Syndrom | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 67038 | B-Zell-Leukämie, chronische lymphatische | Störung | 48.0 P* | |
| 98838 | B-Zell-Lymphom, großzelliges, primär mediastinales | Störung | 5.0 P* | |
| 86852 | B-Zell-Prolymphozytenleukämie | Störung | 0.05 I* | |
| 79332 | B4GALT1-CDG | Störung | | 1 Fallbericht(e) |
| 75496 | B4GALT7-assoziiertes spondylodysplastisches Ehlers-Danlos-Syndrom | Subtyp der Störung | | 34 Fallbericht(e) |
| 464336 | BENTA-Krankheit | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 363454 | BICD2-assoziierte proximale spinale Muskelatrophie mit Beginn im Kindesalter, autosomal-dominant | Subtyp der Störung | | 60 Fallbericht(e) |
| 217266 | BNAR-Syndrom | Störung | | 9 Familie(n) |
| 107 | BOR-Syndrom | Störung | 2.5 P | |
| 85284 | BRESEK-Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 352577 | Bainbridge-Ropers-Syndrom | Störung | | 77 Fallbericht(e) |
| 139471 | Bakrania-Ragge-Syndrom | Störung | | 2 Familie(n) |
| 1225 | Baller-Gerold-Syndrom | Störung | | 40 Fallbericht(e) |
| 1226 | Bamforth-Lazarus-Syndrom | Störung | | 8 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | |
| 1227 | Bangstad-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 1228 | Banki-Syndrom | Störung | | 1 Familie(n) |
| 2995 | Baraitser-Winter zerebro-fronto-faziales Syndrom | Störung | | 60 Fallbericht(e) |
| 1231 | Barber-Say-Syndrom | Störung | | 16 Fallbericht(e) |
| 110 | Bardet-Biedl-Syndrom | Störung | 0.5 BP* | |
| 111 | Barth-Syndrom | Störung | 0.22 P* | |
| 1234 | Bartsocas-Papas-Syndrom | Störung | | 24 Fallbericht(e) |
| 112 | Bartter-Syndrom | Störung | 0.1 I* | |
| 570371 | Bartter-Syndrom Typ 5 | Subtyp der Störung | | 15 Fallbericht(e) |
| 497906 | Basalgangliendegeneration-Syndrom mit Beginn im Kindesalter | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 464738 | Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef-Syndrom | Störung | | 22 Fallbericht(e) |
| 100976 | Bathing-suit-Ichthyose | Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 113 | Bazex-Dupré-Christol-Syndrom | Störung | | 143 Fallbericht(e) |
| 166113 | Bazex-Syndrom | Störung | | 145 Fallbericht(e) |
| 329984 | Becherzellkarzinoid | Subtyp der Störung | 0.025 I | |
| 2839 | Becken-Schulter-Dysplasie | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 116 | Beckwith-Wiedemann-Syndrom | Störung | 3.5 BP* | |
| 1237 | Beemer-Ertbruggen-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | |
| 1241 | Bence-Syndrom | Störung | | 2 Familie(n) |
| 1949 | Benigne familiäre Neugeborenenepilepsie | Störung | | 100 Familie(n) |
| 209973 | Benigne nächtliche alternierende Hemiplegie im Kindesalter | Störung | | 12 Fallbericht(e) |
| 274 | Bernard-Soulier-Syndrom | Störung | | 100 Fallbericht(e) |
| 139455 | Bestrophinopathie, autosomal-rezessive | Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 324713 | Beta-Amyloidose vom Italienischen Typ | Subtyp der Störung | | 7 Familie(n) |
| 118 | Beta-Mannosidose | Störung | 0.14 BP* | |
| 1035 | Beta-Mercaptolaktat-Cystein Disulfidurie | Störung | | 1 Fallbericht(e) |
| 119 | Beta-Sarkoglykan-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R4 | Störung | 0.1 P* | |
| 848 | Beta-Thalassämie | Störung | 1.0 I | |
| 848 | Beta-Thalassämie | Störung | 10.0 I* | |
| 65287 | Beta-Ureidopropionase-Mangel | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 329284 | Beta-propeller-Protein-assoziierte Neurodegeneration | Störung | | 68 Fallbericht(e) |
| 1516 | Bilaterale Lambdoid- und Sagittalsynostose, nicht-syndromale | Störung | | 14 Fallbericht(e) |
| 140963 | Bilaterale Mikrotie-Schwerhörigkeit-Gaumenspalte-Syndrom | Störung | | 3 Familie(n) |
| 424982 | Biliäres Zystadenokarzinom der Leber | Störung | 0.002 I* | |
| 300284 | Bindegewebskrankheit durch Lysyl-Hydroxylase 3-Mangel | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 79241 | Biotinidase-Mangel | Störung | 1.6 BP | |
| 79241 | Biotinidase-Mangel | Störung | 1.6 P* | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 364198 | Bipartite Talus | Störung | | 23 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 166108 | Birk-Barel-Syndrom | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 122 | Birt-Hogg-Dubé-Syndrom | Störung | 0.5 <i>P*</i> | |
| 123 | Björnstad-Syndrom | Störung | | 33 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 93930 | Blasenekstrophie | Subtyp der Störung | 3.05 <i>BP</i> | |
| 86870 | Blastische plasmazytoide dendritische Zell-Neoplasie | Störung | 12.0 <i>P*</i> | |
| 16 | Blauzapfenmonochromasie | Störung | 1.0 <i>BP</i> | |
| 16 | Blauzapfenmonochromasie | Störung | 1.0 <i>P</i> | |
| 330015 | Bleivergiftung | Störung | 2.3 <i>P*</i> | |
| 1997 | Blepharo-cheilo-dontie-Syndrom | Störung | | 55 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1252 | Blepharo-naso-faziales Syndrom | Störung | | 3 <i>Familie(n)</i> |
| 2728 | Blepharophimose-Intelligenzminderung-Syndrom Typ Ohdo | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3047 | Blepharophimose-Intelligenzminderung-Syndrom Typ SBBYS | Störung | | 122 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 597746 | Blepharophimose-Intelligenzminderung-Syndrom, Typ SBBYS/genitopatellares Überlappungs-Syndrom | Störung | | 122 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2057 | Blepharophimose-Ptosis-Esotropie-Syndaktylie-Kleinwuchs-Syndrom | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1259 | Blepharoptose - Myopie - Linsenektopie | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 171844 | Blindheit-Skoliose-Arachnodaktylie-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 125 | Bloom-Syndrom | Störung | | 300 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1059 | Blue rubber bleb-Naevus | Störung | | 200 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | |
| 36355 | Blutgerinnungsstörung durch P2Y12-Defekt | Störung | | 14 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 420566 | Blutungskrankheit durch CalDAG-GEFI-Mangel | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 477787 | Blutungskrankheit mit assoziiertem Mangel der zytosolischen Phospholipase-A2 alpha | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 217008 | Bockenheimer-Syndrom | Störung | | 40 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 97297 | Bohring-Opitz-Syndrom | Störung | | 46 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 603689 | Bohring-Opitz-ähnliches Syndrom, KLHL7-assoziertes | Störung | | 12 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1261 | Bonneman-Meinecke-Reich-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1262 | Book-Syndrom | Störung | | 26 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1263 | Boomerang-Dysplasie | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 127 | Borjeson-Forssman-Lehmann-Syndrom | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 637051 | Borna-Virus-Enzephalitis | Störung | | 18 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 69737 | Bosley-Salih-Alorainy-Syndrom | Störung | | 16 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1267 | Botulismus | Störung | 0.022 <i>I*</i> | |
| 228371 | Botulismus, ernährungsbedingter | Subtyp der Störung | 0.1 <i>I*</i> | |
| 254509 | Botulismus, iatrogen | Subtyp der Störung | | 180 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 254504 | Botulismus, inhalativer | Subtyp der Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 178487 | Botulismus, intestinaler, adulter | Subtyp der Störung | | 19 |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1270 | Bowen-Conradi-Syndrom | Störung | | 60 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1275 | Brachydaktylie - Ellenbogen-/Handgelenk-Dysplasie | Störung | | 4 <i>Familie(n)</i> |
| 93382 | Brachydaktylie A6 | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 93397 | Brachydaktylie Typ A7 | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 2946 | Brachydaktylie mit langem Daumen | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1277 | Brachydaktylie, mesomele, mit mentaler Retardierung und Herzfehlern | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 166035 | Brachydaktylie-Kleinwuchs-Retinitis pigmentosa-Syndrom | Störung | | 12 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1246 | Brachydaktylie-Nystagmus-zerebelläre Ataxie-Syndrom | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 93409 | Brachydaktylie-Syndaktylie Typ Zhao | Störung | | 2 <i>Familie(n)</i> |
| 1276 | Brachydaktylie-arterielle Hypertension-Syndrom | Störung | | 10 <i>Familie(n)</i> |
| 1292 | Brachymorphie-Onychodysplasie-Dysphalangie-Syndrom | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 93302 | Brachyolmie Typ 2 | Störung | | 4 <i>Familie(n)</i> |
| 448242 | Brachyolmie, autosomal-rezessive | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1295 | Brachytelephalangie mit Dysmorphien und Kallmann-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 52047 | Braddock-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 75374 | Bradyopsie | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1297 | Branchio-okulo-faziales Syndrom | Störung | | 150 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1299 | Branchio-skeleto-genitales Syndrom | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 50815 | Branchiogene Schwerhörigkeit-Syndrom | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|-------------------------------------|-----------------------|---|--------------------------------|
| 90354 | Brittle-Cornea-Syndrom | Störung | | 65 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 70573 | Bronchialkarzinom, kleinzelliges | Störung | 12.0 <i>P*</i> | |
| 79493 | Brooke-Spiegler-Syndrom | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1304 | Brucellose | Störung | 0.09 <i>I*</i> | |
| 2771 | Bruck-Syndrom | Störung | | 60 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 130 | Brugada-Syndrom | Störung | 20.0 <i>P*</i> | |
| 131 | Budd-Chiari-Syndrom | Störung | 1.5 <i>P*</i> | |
| 131 | Budd-Chiari-Syndrom | Störung | 1.1 <i>P</i> | |
| 131 | Budd-Chiari-Syndrom | Störung | 0.1 <i>I</i> | |
| 36258 | Buerger-Krankheit | Störung | 16.0 <i>P</i> | |
| 36258 | Buerger-Krankheit | Störung | 10.0 <i>P*</i> | |
| 543 | Burkitt-Lymphom | Störung | 0.17 <i>I*</i> | |
| 1200 | Burn-McKeown-Syndrom | Störung | | 20 <i>Familie(n)</i> |
| 1308 | C-Syndrom | Störung | 0.11 <i>P*</i> | |
| 135 | CACH-Syndrom | Störung | | 148 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 448010 | CAD-CDG | Störung | | 1 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 369942 | CADDS | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 83472 | CAMOS-Syndrom | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 71279 | CANOMAD-Syndrom | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 468684 | CCDC115-CDG | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 600668 | CCNK-abhängige neurologische Entwicklungsstörung-schwere Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 169464 | CD59-Mangel, primärer | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 566067 | CEBPE-assoziierte Autoinflammation-Immundefekt-neutrophile Funktionsstörung-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 66631 | CEDNIK-Syndrom | Störung | | 13 Fallbericht(e) |
| 569816 | CELSR1-assoziiertes spät-einsetzendes primäres Lymphödem | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 138 | CHARGE-Syndrom | Störung | 6.5 BP | |
| 138 | CHARGE-Syndrom | Störung | 9.0 P* | |
| 599082 | CHD3-abhängige Sprach-/Entwicklungsverzögerung-Intelligenzminderung-Sehstörungen-Gesichtsdysmorphie-Syndrom | Störung | | 60 Fallbericht(e) |
| 139 | CHILD-Syndrom | Störung | | 60 Fallbericht(e) |
| 3474 | CHIME-Syndrom | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 263463 | CHST3-assoziierte Skelettdysplasie | Störung | | 2 Familie(n) |
| 251383 | CK-Syndrom | Störung | | 24 Fallbericht(e) |
| 168984 | CLAPO-Syndrom | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 485350 | CLCN4-assoziiertes X-chromosomales Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 38 Fallbericht(e) |
| 284448 | CLIPPERS | Störung | | 50 Fallbericht(e) |
| 140944 | CLOVE-Syndrom | Störung | | 150 Fallbericht(e) |
| 163681 | CNTNAP2-assoziierte entwicklungsbedingte und | Störung | | 28 |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten. P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | epileptische Enzephalopathie | | | <i>Fallbericht(e)</i> |
| 397725 | COASY-Protein-assoziierte Neurodegeneration | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1458 | CODAS-Syndrom | Störung | | 12 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1466 | COFS-Syndrom | Subtyp der Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 263508 | COG1-CDG | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 435934 | COG2-CDG | Störung | | 1 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 263501 | COG4-CDG | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 263487 | COG5-CDG | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 464443 | COG6-CGD | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79333 | COG7-CDG | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 95428 | COG8-CDG | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 633028 | CPE-assoziiertes Prader-Willi-ähnliches-Syndrom | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1310 | Caffey-Krankheit | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 565909 | Calpain 3-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie D4 | Störung | | 47 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 267 | Calpain-3-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R1 | Störung | 1.0 <i>P*</i> | |
| 1328 | Camurati-Engelmann-Syndrom | Störung | | 300 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 141 | Canavan-Krankheit | Störung | 1.0 <i>BP</i> | |
| 1335 | Cantrell-Pentalogie | Störung | 0.55 <i>BP*</i> | |
| 1335 | Cantrell-Pentalogie | Störung | 0.67 <i>BP</i> | |
| 171881 | Cap-Myopathie | Störung | | 21 |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | <i>Fallbericht(e)</i> |
| 188 | Capillary-Leak-Syndrom, systemisches | Störung | | 150 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1358 | Carey-Fineman-Ziter-Syndrom | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1359 | Carney-Komplex | Störung | | 750 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 319340 | Carney-Komplex-Trismus-Pseudokamptodaktylie-Syndrom | Störung | | 3 Familie(n) |
| 97286 | Carney-Stratakis-Syndrom | Störung | | 20 Familie(n) |
| 139411 | Carney-Trias (Triade) | Störung | | 150 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 159 | Carnitin-Acylcarnitin-Translokase-Mangel | Störung | | 60 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 158 | Carnitin-Mangel, primärer systemischer | Störung | 3.2 BP* | |
| 156 | Carnitin-Palmitoyl-Transferase IA-Mangel | Störung | | 60 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 157 | Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel | Störung | | 300 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 157 | Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel | Störung | 1.0 P* | |
| 228302 | Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel, myopathische Form | Subtyp der Störung | | 300 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 228308 | Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel, neonatale Form | Subtyp der Störung | | 20 Familie(n) |
| 228305 | Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel, schwere infantile Form | Subtyp der Störung | | 30 Familie(n) |
| 1361 | Carnosinase-Mangel | Störung | | 24 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1361 | Carnosinase-Mangel | Störung | 0.2 BP | |
| 53035 | Caroli-Krankheit | Störung | 0.1 I | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 65759 | Carpenter-Syndrom | Störung | | 70 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 65282 | Carvajal-Syndrom | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1388 | Catel-Manzke-Syndrom | Störung | | 33 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3258 | Cenani-Lenz-Syndaktylie | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 169079 | Cernunnos/XLF-Mangel | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 46627 | Char-Syndrom | Störung | | 109 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 495274 | Charcot-Marie-Tooth Krankheit Typ 2T | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 101101 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2B2 | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 228374 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2B5 | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 101102 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2H | Störung | | 13 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 397968 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2R | Störung | | 1 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 443073 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2S | Störung | | 35 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 99955 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4B1 | Störung | | 11 <i>Familie(n)</i> |
| 363981 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4B3 | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 99954 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4H | Störung | | 15 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 139515 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4J | Störung | | 18 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 101076 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 2 | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 101077 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 3 | Störung | | 4 <i>Familie(n)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 101078 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 4 | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 99014 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 5 | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 352675 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 6 | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 487814 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch DGAT2-Genmutation | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 497757 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch MME-Genmutation | Störung | | 19 Fallbericht(e) |
| 435819 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch TFG-Genmutation | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 401964 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, mit Riesen-Axonon | Störung | | 2 Familie(n) |
| 99946 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2A1 | Störung | | 1 Familie(n) |
| 99938 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2D | Störung | | 44 Fallbericht(e) |
| 521414 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2DD | Störung | | 51 Fallbericht(e) |
| 99940 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2F | Störung | | 5 Familie(n) |
| 99941 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2G | Störung | | 1 Familie(n) |
| 99944 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2K | Störung | | 30 Fallbericht(e) |
| 99945 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2L | Störung | | 1 Familie(n) |
| 228179 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2M | Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 228174 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2N | Störung | | 28 Fallbericht(e) |
| 300319 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2P | Störung | | 18 Fallbericht(e) |
| 329258 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2Q | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 397735 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2U | Störung | | 2 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 447964 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2V | Störung | | 21 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 488333 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2W | Störung | | 24 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 435387 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2Y | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 466768 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2Z | Störung | | 21 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 100043 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ A | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 100044 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ B | Störung | | 37 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 100045 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ C | Störung | | 35 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 100046 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ D | Störung | | 12 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 93114 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ E | Störung | | 21 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 443950 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, Typ 2, DNAJB2-assoziierte | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 466775 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, Typ 2X | Störung | | 29 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 217055 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediäre, Typ A | Störung | | 8 <i>Familie(n)</i> |
| 254334 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediäre, Typ B | Störung | | 1 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 369867 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediäre, Typ C | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 435998 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediäre, Typ D | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 352670 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, dominant-intermediäre, Typ F | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 324585 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, dominant-intermediäre, mit neuropathischem Schmerz | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 90103 | Charcot-Marie-Tooth-Krankheit-Schwerhörigkeit-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 1406 | Charlie M-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 1221 | Cheilitis glandularis | Störung | | 100 Fallbericht(e) |
| 184 | Cherubismus | Störung | | 300 Fallbericht(e) |
| 324625 | Chikungunyafieber | Störung | 0.12 I* | |
| 90280 | Chilblain-Lupus | Störung | | 70 Fallbericht(e) |
| 481662 | Chilblain-Lupus, familiärer | Störung | | 10 Familie(n) |
| 137914 | Choanalatresie | Störung | 8.6 BP* | |
| 589856 | Choanalatresie-Athelie-Hypothyreose-verzögerte Pubertät-Kleinwuchs-Syndrom | Störung | | 18 Fallbericht(e) |
| 70567 | Cholangiokarzinom | Störung | 4.2 I | |
| 70567 | Cholangiokarzinom | Störung | 4.0 I* | |
| 70567 | Cholangiokarzinom | Störung | 2.1 P | |
| 300552 | Cholangitis und Pankreatitis, follikuläre | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 186 | Cholangitis, primär biliäre | Störung | 2.57 I* | |
| 186 | Cholangitis, primär biliäre | Störung | 3.0 I | |
| 186 | Cholangitis, primär biliäre | Störung | 21.05 P | |
| 186 | Cholangitis, primär biliäre | Störung | 25.0 P* | |
| 480491 | Cholestase, familiäre intrahepatische progressive, MYO5B-abhängige | Subtyp der Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 480483 | Cholestase, intrahepatische progressive, familiäre, Typ 4 | Subtyp der Störung | | 14 Fallbericht(e) |
| 480476 | Cholestase, intrahepatische progressive, familiäre, Typ 5 | Subtyp der Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 1414 | Cholestase-Lymphödem-Syndrom | Störung | | 47 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | |
| 79347 | Chondrodysplasia punctata Typ Toriello | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 35173 | Chondrodysplasia punctata, X-chromosomal-dominante | Störung | 0.25 BP* | |
| 468717 | Chondrodysplasia punctata, rhizomele, Typ 5 | Subtyp der Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 177 | Chondrodysplasia punctata, rhizomeler Typ | Störung | 0.7 BP* | |
| 50945 | Chondrodysplasie Typ Blomstrand | Störung | | 13 Fallbericht(e) |
| 280586 | Chondrodysplasie mit Gelenkkontrakturen, gPAPP-Typ | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 163966 | Chondrodysplasie, X-chromosomal-dominante, Typ Chassaing-Lacombe | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 1423 | Chondrodysplasie, letale, rezessive | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 33067 | Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Jansen | Störung | | 16 Fallbericht(e) |
| 166038 | Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Kaitila | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 1837 | Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Rosenberg | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 2501 | Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Spahr | Störung | | 18 Fallbericht(e) |
| 1422 | Chondrodysplasie-Variante der Geschlechtsentwicklung-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 319195 | Chondroektodermale Dysplasie mit Nachtblindheit | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 404507 | Chondromyxoidfibrom | Störung | | 50 Fallbericht(e) |
| 55880 | Chondrosarkom | Störung | 0.24 I* | |
| 55880 | Chondrosarkom | Störung | 3.55 | |
| 209916 | Chondrosarkom, extraskelettales myxoides | Störung | 0.2 P* | |
| 98934 | Chorea Huntington-ähnliche Krankheit 2 | Störung | | 50 Familie(n) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 401901 | Chorea Huntington-ähnliches Syndrom durch C9ORF72-Expansionen | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 180 | Chorioideremie | Störung | 2.0 <i>P*</i> | |
| 86813 | Chorioretinale Degeneration, helikoid-peripapilläre | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 179 | Chorioretinopathie Typ Birdshot | Störung | 0.35 <i>P</i> | |
| 251899 | Choroid-Plexuskarzinom | Störung | 0.01 <i>I*</i> | |
| 251899 | Choroid-Plexuskarzinom | Störung | 0.35 | |
| 1646 | Chromosom Y-Mikrodeletion | Störung | 20.8 <i>P</i> | |
| 1646 | Chromosom Y-Mikrodeletion | Störung | 20.0 <i>P*</i> | |
| 2932 | Chronische inflammatorische demyelinisierende Polyneuropathie | Störung | 3.7 <i>P*</i> | |
| 324964 | Chronische nicht-bakterielle Osteomyelitis/rezidivierende multifokale Osteomyelitis | Störung | 0.3 <i>P</i> | |
| 324964 | Chronische nicht-bakterielle Osteomyelitis/rezidivierende multifokale Osteomyelitis | Störung | 2.5 <i>I</i> | |
| 70591 | Chronische thromboembolische pulmonale Hypertonie | Störung | 4.2 <i>I*</i> | |
| 314597 | Chudley-McCullough-Syndrom | Störung | | 25 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 71 | Chylomikronen-Retentions-Krankheit | Störung | | 55 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 444490 | Chylomikronämie-Syndrom, familiäres | Störung | 0.97 <i>P*</i> | |
| 167 | Chédiak-Higashi-Syndrom | Störung | | 500 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 352723 | Chédiak-Higashi-Syndrom, attenuiertes | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 600731 | Clark-Baraitser-Syndrom | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1453 | Cleido-rhizomeles Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | |
| 352682 | Cobblestone-Lissenzephalie ohne muskuläre oder okuläre Beteiligung | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 191 | Cockayne-Syndrom | Störung | 0.5 I* | |
| 191 | Cockayne-Syndrom | Störung | 0.2 BP* | |
| 192 | Coffin-Lowry-Syndrom | Störung | 1.5 P | |
| 192 | Coffin-Lowry-Syndrom | Störung | 1.5 P* | |
| 1465 | Coffin-Siris-Syndrom | Störung | | 190 Fallbericht(e) |
| 1467 | Cogan-Syndrom | Störung | | 300 Fallbericht(e) |
| 193 | Cohen-Syndrom | Störung | | 200 Fallbericht(e) |
| 2050 | Cole-Carpenter-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 309108 | Colipase-Mangel | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 420794 | Cono-spondyläre Dysplasie | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 1487 | Cooks-Syndrom | Störung | | 12 Fallbericht(e) |
| 1488 | Cooper-Jabs-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 199 | Cornelia de Lange-Syndrom | Störung | 1.24 BP* | |
| 459074 | Corpus callosum-Agenesie-Makrozephalie-Hypertelorismus-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 1497 | Corpus callosum-Dysgenese, komplizierte, X-chromosomale | Subtyp der Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 52055 | Corpus-callosum-Agenesie-Intelligenzminderung-Kolobom-Mikrognathie-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 3071 | Costello-Syndrom | Störung | | 300 Fallbericht(e) |
| 1508 | Coxo-aurikuläres Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | |
| 1512 | Crane-Heise-Syndrom | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 204 | Creutzfeldt-Jakob-Krankheit, sporadische | Störung | 0.088 P | |
| 204 | Creutzfeldt-Jakob-Krankheit, sporadische | Störung | 0.118 I | |
| 205 | Crigler-Najjar-Syndrom | Störung | 0.1 BP* | |
| 205 | Crigler-Najjar-Syndrom | Störung | 1.0 P* | |
| 1545 | Crisponi-Syndrom | Störung | | 30 Fallbericht(e) |
| 1461 | Criss-Cross-Herz | Störung | 0.8 BP* | |
| 2930 | Cronkhite-Canada-Syndrom | Störung | | 500 Fallbericht(e) |
| 207 | Crouzon-Syndrom | Störung | 0.9 BP* | |
| 93262 | Crouzon-Syndrom-Acanthosis nigricans-Syndrom | Störung | 0.1 BP | |
| 1553 | Curry-Jones-Syndrom | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 96253 | Cushing-Krankheit | Störung | 4.0 P* | |
| 96253 | Cushing-Krankheit | Störung | 0.2 I* | |
| 189427 | Cushing-Syndrom durch bilaterale makronoduläre Nebennierenhyperplasie | Störung | 0.08 P* | |
| 1555 | Cutis gyrata-Acanthosis nigricans-Kraniosynostose-Syndrom | Störung | | 12 Fallbericht(e) |
| 221145 | Cutis laxa mit schweren Lungen-, Magen-, Darm- und Harnwegs-Anomalien | Störung | | 21 Fallbericht(e) |
| 90348 | Cutis laxa, autosomal-dominante | Störung | | 50 Fallbericht(e) |
| 90349 | Cutis laxa, autosomal-rezessive, Typ 1 | Störung | | 60 Fallbericht(e) |
| 171719 | Cutis laxa-marfanoides Syndrom | Störung | | 18 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHA Code | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|------------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 1556 | Cutis marmorata teleangiectatica congenita | Störung | | 300 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 213 | Cystinose | Störung | 0.75 <i>BP</i> | |
| 213 | Cystinose | Störung | 1.5 <i>P*</i> | |
| 213 | Cystinose | Störung | 0.5 <i>BP*</i> | |
| 2437 | Czeizel-Losonci-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 356978 | D,L-2-Hydroxy-Glutarazidurie | Störung | | 13 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79315 | D-2-Hydroxy-Glutarazidurie | Störung | | 80 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 300536 | DDOST-CDG | Störung | | 1 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79134 | DEND-Syndrom | Störung | | 40 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 284343 | DICER1-Tumorprädispositionssyndrom | Störung | 0.007 <i>I</i> | |
| 404546 | DITRA | Störung | | 70 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 91131 | DK1-CDG | Störung | | 17 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 34516 | DNAJB6-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie D1 | Störung | | 6 <i>Familie(n)</i> |
| 572761 | DONSON-assoziierte Mikrozephalie-Kleinwuchs-Extremitätenanomalien-Spektrum | Störung | | 51 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79500 | DOORS-Syndrom | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 86309 | DPAGT1-CDG | Störung | | 18 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79322 | DPM1-CDG | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 263494 | DPM3-CDG | Störung | | 1 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | |
| 209341 | DYNC1H1-assoziierte autosomal-dominante im Kindesalter beginnende proximale spinale Muskelatrophie | Subtyp der Störung | | 37 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1563 | Dahlberg-Borer-Newcomer-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 217 | Dandy-Walker-Fehlbildung, isolierte | Störung | 1.0 <i>BP*</i> | |
| 217 | Dandy-Walker-Fehlbildung, isolierte | Störung | 2.1 <i>P*</i> | |
| 1566 | Dandy-Walker-Fehlbildung-postaxiale Polydaktylie-Syndrom | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 218 | Darier-Krankheit | Störung | 3.4 <i>P*</i> | |
| 597887 | Darmerkrankung, chronisch-entzündliche, ALPI-assoziierte | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2251 | Daumenfehlbildung-Alopezie-Pigmentanomalie-Syndrom | Störung | | 2 <i>Familie(n)</i> |
| 2962 | De Barys-Syndrom | Störung | | 40 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 35664 | DeBarys-Syndrom, ALDH18A1-abhängiges | Subtyp der Störung | | 32 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 746 | Defekt des mitochondrialen trifunktionalen Proteins | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 746 | Defekt des mitochondrialen trifunktionalen Proteins | Störung | 1.0 <i>P*</i> | |
| 3202 | Dehydrierte hereditäre Stomatozytose | Störung | | 20 <i>Familie(n)</i> |
| 567 | Deletion 22q11 | Störung | 9.6 <i>BP*</i> | |
| 567 | Deletion 22q11 | Störung | 37.5 <i>BP</i> | |
| 1627 | Deletion 5q35 | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 219 | Delta-Sarkoglykan-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R6 | Störung | 0.3 <i>P*</i> | |
| 99828 | Dengue-Fieber | Störung | 714.0 <i>I</i> | |
| 99828 | Dengue-Fieber | Störung | 0.5 <i>I*</i> | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 1652 | Dent-Krankheit | Störung | | 250 Familie(n) |
| 99789 | Dentindysplasie Typ 1 | Subtyp der Störung | 1.0 P* | |
| 99791 | Dentindysplasie Typ 2 | Subtyp der Störung | | 19 Familie(n) |
| 314721 | Dentindysplasie, atypische, durch SMOC2-Mangel | Subtyp der Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 99792 | Dentindysplasie-Knochensklerose-Syndrom | Störung | | 1 Familie(n) |
| 49042 | Dentinogenesis imperfecta | Störung | 14.5 P* | |
| 166260 | Dentinogenesis imperfecta Typ 2 | Subtyp der Störung | 14.6 P* | |
| 71267 | Dentinogenesis imperfecta-Kleinwuchs-Hörverlust-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 220 | Denys-Drash-Syndrom | Störung | | 300 Fallbericht(e) |
| 1656 | Dermatitis herpetiformis | Störung | 27.0 P* | |
| 79099 | Dermatitis, granulomatöse interstitielle mit Arthritis | Störung | | 53 Fallbericht(e) |
| 1657 | Dermato-Osteolyse, kirgisischer Typ | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 31112 | Dermatofibrosarcoma protuberans | Störung | 10.0 P* | |
| 1659 | Dermatoleukodystrophie | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 221 | Dermatomyositis | Störung | 0.9704 I | |
| 221 | Dermatomyositis | Störung | 7.5312 P | |
| 93672 | Dermatomyositis, juvenile | Störung | 0.295 I | |
| 398117 | Dermatomyositis, neonatale | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 86920 | Dermatopathia pigmentosa reticularis | Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 231573 | Dermatose, erosive und vesikuläre, kongenital | Störung | | 31 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 48377 | Dermatose, pustulöse subkorneale | Störung | | 200 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1660 | Dermodontodysplasie | Störung | | 11 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1425 | Desbuquois-Syndrom | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 168782 | Desintegrative Störung der Kindheit | Störung | 2.0 <i>P*</i> | |
| 84132 | Desmin-abhängige Myopathie mit Mallory Körperchen-ähnlichen Einschlüssen | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 873 | Desmoidtumor | Störung | 0.3 <i>I*</i> | |
| 35107 | Desmosterolose | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 99885 | Diabetes mellitus, isolierter neonataler permanenter | Störung | 0.38 <i>BP*</i> | |
| 99886 | Diabetes mellitus, neonataler transienter | Störung | 0.3 <i>BP*</i> | |
| 65288 | Diabetes mellitus, permanenter neonataler - Pankreas- und Kleinhirngenesie | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 124 | Diamond-Blackfan-Anämie | Störung | 0.67 <i>BP*</i> | |
| 66637 | Diaphanospondylodysostose | Störung | | 18 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2141 | Diaphragma-Hernie - Extremitätenfehlbildung - Schädelanomalien | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1670 | Diarrhoe, chronische mit Zottenatrophie | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 314373 | Diarrhoe, chronische, infantile, durch Guanylatcyclase 2C-Überaktivität | Störung | | 32 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 84064 | Diarrhoe, syndromale | Störung | | 116 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1198 | Dickdarmatresie | Störung | 5.0 <i>BP</i> | |
| 370046 | Didymosis aplasticosebacea | Störung | | 18 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2337 | Diffuse Palmoplantarkeratose vom Bottnischen | Störung | 2.5 <i>P*</i> | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | Typ | | | |
| 617916 | Diffuse idiopathische pulmonale neuroendokrine Zellhyperplasie | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 86918 | Diffuse palmoplantare Keratose-Akrozyanose-Syndrom | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 404437 | Diffuse zerebrale und zerebelläre Atrophie-Intraktable Krämpfe-progressive Mikrozephalie-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 226 | Dihydropteridinreduktase-Mangel | Subtyp der Störung | | 150 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 243343 | Dimethylglycin-Dehydrogenase-Mangel | Störung | | 1 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 227 | Diphallie | Störung | 0.02 <i>BP</i> | |
| 1681 | Diprosopus | Störung | | 33 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 96148 | Distale Deletion 10q | Störung | | 40 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 280325 | Distale Deletion 12p | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1590 | Distale Deletion 13q | Störung | | 150 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1596 | Distale Deletion 15q | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1620 | Distale Deletion 3p | Störung | | 34 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 96125 | Distale Deletion 6p | Störung | | 35 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1642 | Distale Deletion 9p | Störung | | 89 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 96102 | Distale Duplikation 10q | Störung | | 40 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1745 | Distale Duplikation 6p | Störung | | 40 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | |
| 1307 | Distale Gliedmaßenreduktionen-Mikrognathie-Syndrom | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 399086 | Distale Myopathie der obere Extremitäten mit Beginn im Erwachsenenalter, Finnischer Typ | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 329478 | Distale Myopathie durch VCP-Genmutation mit Beginn im Erwachsenenalter | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 178400 | Distale Myopathie mit Beginn am vorderen Schienbein | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 63273 | Distale Myopathie mit Beteiligung der posterioren Bein- und anterioren Handmuskulatur | Störung | | 16 Fallbericht(e) |
| 399103 | Distale Nebulin-Myopathie | Störung | | 13 Fallbericht(e) |
| 314588 | Distale Triplikation 15q | Subtyp der Störung | | 23 Fallbericht(e) |
| 3262 | Dobrow-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 244305 | Dominante Hypophosphatämie mit Nephrolithiasis oder Osteoporose | Störung | | 12 Fallbericht(e) |
| 2143 | Donnai-Barrow-Syndrom | Störung | | 50 Fallbericht(e) |
| 70594 | Dopa-responsive Dystonie durch Sepiapterin-Reduktase-Mangel | Störung | | 43 Fallbericht(e) |
| 101150 | Dopa-responsive Dystonie, autosomal-rezessive | Störung | | 50 Fallbericht(e) |
| 230 | Dopamin-beta-Hydroxylase-Mangel | Störung | | 25 Fallbericht(e) |
| 3427 | Doppelausstromventrikel, linker | Störung | 0.5 BP | |
| 85192 | Doughnut-förmige Läsionen der Schädelkalotte-Knochenfragilität-Syndrom | Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 870 | Down-Syndrom | Störung | 95.0 BP | |
| 870 | Down-Syndrom | Störung | 57.0 P* | |
| 870 | Down-Syndrom | Störung | 101.0 BP* | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | |
| 33069 | Dravet-Syndrom | Störung | 3.3 BP* | |
| 50817 | Duane-Anomalie - Myopathie - Skoliose | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 233 | Duane-Retraktionssyndrom | Störung | 10.0 P* | |
| 529574 | Duane-Retraktionssyndrom mit kongenitaler Schwerhörigkeit | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 235 | Dubowitz-Syndrom | Störung | 0.2 BP* | |
| 1203 | Duodenalatresie | Störung | 9.0 BP* | |
| 1203 | Duodenalatresie | Störung | 9.0 P* | |
| 1715 | Duplikation 18p | Störung | | 25 Fallbericht(e) |
| 236 | Duplikation 9p partial | Störung | | 150 Fallbericht(e) |
| 314389 | Duplikations-Syndrom Xq12-q13.3 | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 239 | Dyggve-Melchior-Clausen-Syndrom | Störung | | 100 Fallbericht(e) |
| 412 | Dysbetalipoproteinämie | Störung | 7.8 P* | |
| 412 | Dysbetalipoproteinämie | Störung | 10.0 P | |
| 41 | Dyschromatosis symmetrica hereditaria | Störung | | 300 Fallbericht(e) |
| 1768 | Dysgenese, familiäre kaudale | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 99912 | Dysgerminom des Ovars | Störung | 0.04 I* | |
| 1775 | Dyskeratosis congenita | Störung | 0.1 P* | |
| 2282 | Dysmorphien-Kleinwuchs-Schwerhörigkeit-Störung der Geschlechtsentwicklung-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 2104 | Dysmorphien-Pectus carinatum-schlaffe Gelenke-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 1782 | Dysosteosklerose | Störung | | 23 |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1784 | Dysostose, akro-fronto-fazio-nasale | Störung | | 12 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 949 | Dysostose, akro-kranio-faziale | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 246 | Dysostose, akrofaziale postaxiale | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1786 | Dysostose, akrofaziale, Catania-Typ | Störung | | 2 <i>Familie(n)</i> |
| 1787 | Dysostose, akrofaziale, Palagonien-Typ | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 64542 | Dysostose, akrofaziale, Typ Kennedy-Teebi | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1788 | Dysostose, akrofaziale, Typ Rodriguez | Störung | | 13 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1790 | Dysostose, faziokraniale hypomandibuläre | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1452 | Dysostose, kleidokraniale | Störung | 0.1 <i>P</i> | |
| 1452 | Dysostose, kleidokraniale | Störung | 0.4 <i>BP*</i> | |
| 1131 | Dysostose, mandibulofaziale, X-chromosomale | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1794 | Dysostose, okulo-maxillo-faziale | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3317 | Dysostose, thorakopelvine | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1799 | Dysphasie, familiäre kongenitale | Störung | | 6 <i>Familie(n)</i> |
| 1822 | Dysplasia epiphysealis hemimelica | Störung | 0.1 <i>I</i> | |
| 957 | Dysplasie, akro-pectoro-vertebrale | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1827 | Dysplasie, akromele frontonasale | Störung | | 22 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 968 | Dysplasie, akromesomele, Typ Hunter-Thompson | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 40 | Dysplasie, akromesomele, Typ Maroteaux | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 969 | Dysplasie, akromikrische | Störung | | 60 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 210122 | Dysplasie, alveolar-kapilläre, kongenitale | Störung | | 40 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 93347 | Dysplasie, anauxetische | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 70589 | Dysplasie, bronchopulmonale | Störung | 13.0 <i>P*</i> | |
| 79133 | Dysplasie, dermale faziale fokale, Typ I | Subtyp der Störung | | 81 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1807 | Dysplasie, dermale faziale fokale, Typ III | Subtyp der Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 628 | Dysplasie, diastrophe | Störung | 1.2 <i>P*</i> | |
| 628 | Dysplasie, diastrophe | Störung | 0.3 <i>BP*</i> | |
| 69083 | Dysplasie, ektodermale - natale Zähne, Typ Turnpenny | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 189 | Dysplasie, ektodermale hidrotische | Störung | 1.0 <i>P*</i> | |
| 1808 | Dysplasie, ektodermale hidrotische, Typ Christianson-Fourie | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1809 | Dysplasie, ektodermale hidrotische, Typ Halal | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 238468 | Dysplasie, ektodermale hypohidrotische | Störung | 6.7 <i>P*</i> | |
| 181 | Dysplasie, ektodermale hypohidrotische, X-chromosomale | Subtyp der Störung | 0.75 <i>BP*</i> | |
| 1810 | Dysplasie, ektodermale hypohidrotische, autosomal-dominante | Subtyp der Störung | | 40 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1811 | Dysplasie, ektodermale odonto-mikronychiale | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 69084 | Dysplasie, ektodermale, reiner Haar-Nagel-Typ | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1818 | Dysplasie, ektodermale, tricho-odonto- | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | onychaler Typ | | | |
| 63442 | Dysplasie, engelförmige phalango-epiphysäre | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 93311 | Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ 5 | Störung | | 18 <i>Familie(n)</i> |
| 166016 | Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ Lowry | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1972 | Dysplasie, faziokardiomele letale | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1791 | Dysplasie, fronto-fazio-nasale | Störung | | 14 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1826 | Dysplasie, fronto-metaphysäre | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 140 | Dysplasie, kampomele | Störung | 3.0E-4 <i>P</i> | |
| 140 | Dysplasie, kampomele | Störung | 1.875 <i>BP</i> | |
| 50814 | Dysplasie, kranio-lentikulo-suturale | Störung | | 28 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1522 | Dysplasie, kranio-metaphysäre | Störung | | 160 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1513 | Dysplasie, kraniodiaphysäre | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1515 | Dysplasie, kranioektodermale | Störung | | 60 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 85184 | Dysplasie, kranioetadiaphysäre, Schaltknochen-Typ | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1528 | Dysplasie, kraniotelenzephalie | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2457 | Dysplasie, mandibulo-akrale | Störung | | 40 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1836 | Dysplasie, mesomele, Typ Kantaputra | Störung | | 5 <i>Familie(n)</i> |
| 2497 | Dysplasie, mesomele, der oberen Extremität, Typ Fryns | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2504 | Dysplasie, metaphysäre - Maxillahypoplasie - Brachydaktylie | Störung | | 2 <i>Familie(n)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 85172 | Dysplasie, mikrozephal osteodysplastische, Typ Saul-Wilson | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 67039 | Dysplasie, odonto-maxilläre segmentale | Störung | | 32 Fallbericht(e) |
| 2721 | Dysplasie, odonto-onycho-dermale | Störung | | 30 Fallbericht(e) |
| 2710 | Dysplasie, okulo-dento-digitale | Störung | | 243 Fallbericht(e) |
| 2645 | Dysplasie, osteoglophone | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 500548 | Dysplasie, osteosklerotische metaphysäre | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 1427 | Dysplasie, oto-spondylo-megaepiphysäre | Störung | | 30 Fallbericht(e) |
| 93333 | Dysplasie, pelvi-skapuläre | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 2892 | Dysplasie, pilo-dentale - Refraktionsanomalien | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 85174 | Dysplasie, pseudodiastrophische | Störung | | 13 Fallbericht(e) |
| 2831 | Dysplasie, rhizomele, Typ Patterson-Lowry | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 228387 | Dysplasie, spondylo-megaepiphysäre-metaepiphysäre | Störung | | 19 Fallbericht(e) |
| 168555 | Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ A4 | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 171866 | Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Aggrecan | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 168454 | Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Geneviève | Störung | | 6 Familie(n) |
| 99642 | Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Handigodu | Störung | | 234 Fallbericht(e) |
| 370015 | Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Isidor-Toutain | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 93356 | Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Missouri | Störung | | 14 Fallbericht(e) |
| 93282 | Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ | Störung | | 17 |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | PAPSS2 | | | <i>Fallbericht(e)</i> |
| 93352 | Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Shohat | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 93346 | Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Strudwick | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 168549 | Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, axiale Form | Störung | | 13 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 168451 | Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, mit gestörter Zahnentwicklung | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 642099 | Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, mit Überstreckbarkeit der Gelenke, Typ Beighton | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 93283 | Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Kimberley | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 163668 | Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ MacDermot | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 263482 | Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Maroteaux | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 163662 | Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Reardon | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 459051 | Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Stanescu | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 94068 | Dysplasie, spondyloepiphysäre, kongenitaler Typ | Störung | 1.0 <i>BP*</i> | |
| 137678 | Dysplasie, spondyloepiphysäre, mit metatarsaler Verkürzung | Störung | | 13 <i>Familie(n)</i> |
| 163665 | Dysplasie, spondyloepiphysäre, verzögerte, Typ Kohn | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 93315 | Dysplasie, spondylometaphysäre, Corner-fracture-Typ | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 168544 | Dysplasie, spondylometaphysäre, Typ Golden | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 93316 | Dysplasie, spondylometaphysäre, Typ Schmidt | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 93317 | Dysplasie, spondylometaphysäre, Typ Sedaghatian | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 401979 | Dysplasie, spondylometaphysäre, autosomal-rezessive, Typ Mégarbané | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 448267 | Dysplasie, spondylometaphysäre, rezessive | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 1803 | Dysplasie, thorakomelische | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 1394 | Dysplasie, zerebro-fazio-thorakale | Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 2204 | Dysplastische kortikale Hyperostose Typ Kozlowski-Tsuruta | Subtyp der Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 2476 | Dysraphie mit Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte und Reduktionsdefekt der Extremitäten | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 85198 | Dysspondyloenchondromatose | Störung | | 16 Fallbericht(e) |
| 412217 | Dystonia-Aphonie-Syndrom | Störung | | 32 Fallbericht(e) |
| 210571 | Dystonie 16 | Störung | | 12 Fallbericht(e) |
| 589618 | Dystonie 28 | Störung | | 160 Fallbericht(e) |
| 329466 | Dystonie, fokale, autosomal-dominante, Typ DYT25 | Störung | | 28 Fallbericht(e) |
| 98807 | Dystonie, primäre, Typ DYT13 | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 370103 | Dystonie, primäre, Typ DYT17 | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 306734 | Dystonie, primäre, Typ DYT21 | Störung | | 16 Fallbericht(e) |
| 464440 | Dystonie, primäre, Typ DYT27 | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 98805 | Dystonie, primäre, Typ DYT4 | Störung | | 22 Fallbericht(e) |
| 98806 | Dystonie, primäre, Typ DYT6 | Störung | | 53 Fallbericht(e) |
| 199351 | Dystonie-Parkinsonismus mit Beginn im Erwachsenenalter | Störung | | 14 Fallbericht(e) |
| 71517 | Dystonie-Parkinsonismus mit rapidem Beginn | Störung | | 100 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 521406 | Dystonie-Parkinsonismus-Hypermanganämie-Syndrom | Störung | | 11 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1867 | Dystrophie, bullöse, hereditäre, makulärer Typ | Störung | | 2 <i>Familie(n)</i> |
| 79149 | Dystrophie, dermo-chondro-corneale | Störung | | 15 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1766 | Dysäquilibrium-Syndrom | Störung | | 51 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1201 | Dünndarmatresie | Störung | 9.0 <i>BP*</i> | |
| 1506 | Dünne Rippen und Röhrenknochen-Dysmorphie-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 199343 | EAST-Syndrom | Störung | | 26 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 293936 | EDICT-Syndrom | Störung | | 4 <i>Familie(n)</i> |
| 1896 | EEC-Syndrom | Störung | 1.11 <i>BP*</i> | |
| 1897 | EEM-Syndrom | Störung | | 7 <i>Familie(n)</i> |
| 620368 | EGF-assoziierte primäre Hypomagnesiämie mit Intelligenzminderung | Störung | | 11 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 485418 | EMILIN-1-assoziierte Bindegewebskrankheit | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 611223 | EN1-assoziiertes dorsoventrales Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 568065 | EPHB4-assoziiertes lymphatisch bedingtes Hydrops fetalis | Störung | | 2 <i>Familie(n)</i> |
| 496751 | EVEN plus-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 642085 | EXOC6B-assoziierte spondyloepimetaphysäre Dysplasie mit Gelenkhypermobilität | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 319218 | Ebola hämorrhagisches Fieber | Störung | | 28220 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1880 | Ebstein-Anomalie der Trikuspidalklappe | Störung | 1.25 <i>P*</i> | |
| 1880 | Ebstein-Anomalie der Trikuspidalklappe | Störung | 3.5 <i>BP*</i> | |
| 284 | Echinokokkose, alveoläre | Störung | 0.16 <i>I*</i> | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | |
| 448270 | Ectopia cordis | Störung | 0.67 <i>BP</i> | |
| 1885 | Ectopia lentis, isolierte | Störung | | 90 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1884 | Ectopia lentis-chorioretinale Dystrophie-Myopie-Syndrom | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1895 | Edinburgh-Fehlbildungssyndrom | Störung | | 2 <i>Familie(n)</i> |
| 1901 | Ehlers-Danlos-Syndrom, Dermatosparaxis Typ | Störung | | 15 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 75497 | Ehlers-Danlos-Syndrom, X-chromosomales | Störung | | 2 <i>Familie(n)</i> |
| 285 | Ehlers-Danlos-Syndrom, hypermobiler Typ | Störung | 12.5 <i>P*</i> | |
| 230851 | Ehlers-Danlos-Syndrom, kardio-valvulärer Typ | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 230839 | Ehlers-Danlos-Syndrom, klassisch-ähnlicher Typ 1 | Störung | | 17 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 536532 | Ehlers-Danlos-Syndrom, klassisch-ähnlicher Typ 2 | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 287 | Ehlers-Danlos-Syndrom, klassischer Typ | Störung | 5.0 <i>P</i> | |
| 2953 | Ehlers-Danlos-Syndrom, muskulo-kontrakturaler Typ | Störung | | 34 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 536516 | Ehlers-Danlos-Syndrom, myopathischer Typ | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 75392 | Ehlers-Danlos-Syndrom, parodontaler Typ | Störung | | 62 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 536471 | Ehlers-Danlos-Syndrom, spondylodysplastischer Typ | Störung | | 24 <i>Familie(n)</i> |
| 536467 | Ehlers-Danlos-Syndrom, spondylodysplastischer Typ, B3GALT6-assoziiert | Subtyp der Störung | | 41 <i>Familie(n)</i> |
| 286 | Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ | Störung | 1.0 <i>P</i> | |
| 1902 | Ehrlichiose, granulozytäre humane | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79106 | Eiken-Syndrom | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 611 | Einschlusskörper-Myositis | Störung | 0.5 P* | |
| 52430 | Einschlusskörperchenmyopathie mit Paget-Syndrom und frontotemporaler Demenz | Störung | | 26 Familie(n) |
| 324381 | Einschlusskörperchenmyopathie, hereditäre, Typ 4 | Störung | | 17 Fallbericht(e) |
| 1806 | Ektodermale Dysplasie-Blindheit-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 247827 | Ektodermale Dysplasie-Hyperhidrose-kutane Syndaktylie-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 247820 | Ektodermale Dysplasie-Pili-Torti-Syndaktylie-Syndrom | Störung | | 22 Fallbericht(e) |
| 1883 | Ektodermale Dysplasie-sensorineurale Schwerhörigkeit-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 1892 | Ektrodaktylie-Polydaktylie-Syndrom | Störung | | 1 Familie(n) |
| 228240 | Elastoderma | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 228227 | Elastose, dermale fokale, spät-beginnende | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 228236 | Elastose, fokale lineare | Störung | | 30 Fallbericht(e) |
| 289 | Ellis Van Creveld-Syndrom | Störung | 0.4 BP* | |
| 289 | Ellis Van Creveld-Syndrom | Störung | 1.1 BP | |
| 96170 | Emanuel-Syndrom | Störung | | 350 Fallbericht(e) |
| 180226 | Embryonales Karzinom | Störung | 0.01 I* | |
| 261 | Emery-Dreifuss Muskeldystrophie | Störung | 0.3 P* | |
| 98863 | Emery-Dreifuss Muskeldystrophie, X-chromosomale | Subtyp der Störung | 1.0 BP | |
| 98863 | Emery-Dreifuss Muskeldystrophie, X-chromosomale | Subtyp der Störung | 1.0 P | |
| 1927 | Emery-Nelson-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 1928 | Emphysem, kongenitales lobäres | Störung | 4.0 BP | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 199332 | Endokrin-zerebro-osteodysplastisches Syndrom | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 454723 | Endometrioides Ovarialkarzinom | Störung | 0.81 I* | |
| 2790 | Endostale Hyperostose, Typ Worth | Störung | | 6 Familie(n) |
| 85186 | Endosteale Sklerose-zerebelläre Hypoplasie-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 293621 | Endothel-Hornhautdystrophie, X-chromosomale | Störung | | 35 Fallbericht(e) |
| 1937 | Eng-Strom-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 468641 | Enteropathie, chronische, SLCO2A1-Gen-assoziierte | Störung | | 18 Fallbericht(e) |
| 103910 | Enterozyten-Heparansulfat-Mangel, kongenitaler | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 313892 | Entwicklungs- und Sprachverzögerung durch SOX5-Mangel | Subtyp der Störung | | 14 Fallbericht(e) |
| 79107 | Entwicklungsdefekte-Schwerhörigkeit-Dystonie-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 329195 | Entwicklungsverzögerung mit Autismus-Spektrum-Störung und Gang-Instabilität | Störung | | 22 Fallbericht(e) |
| 369891 | Entwicklungsverzögerung-Gesichtsdysmorphien-Syndrom durch MED13L-Mangel | Störung | | 70 Fallbericht(e) |
| 619979 | Entwicklungsverzögerung-Immundefekt-Leukoenzephalopathie-Hypohomocysteinämie-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 529980 | Entzündliche Darmerkrankung-rekurrente sinupulmonale Infektionen-Syndrom | Störung | | 1 Fallbericht(e) |
| 83597 | Enzephalomyelitis, akute disseminierte | Störung | 0.6 I* | |
| 298 | Enzephalomyopathie, mitochondriale neurogastrointestinale | Störung | 0.1 P* | |
| 166105 | Enzephalomyopathie, mitochondriale, Typ Ghezzi-Zeviani | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 238329 | Enzephalomyopathie, mitochondriale, schwere, X-chromosomale | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 293955 | Enzephalopathie der Kindheit durch Thiamin-Pyrophosphokinase-Mangel | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 139406 | Enzephalopathie durch Prosaposin-Mangel | Störung | | 10 |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | <i>Fallbericht(e)</i> |
| 833 | Enzephalopathie durch Sulfitoxidase-Mangel | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 527276 | Enzephalopathie durch mitochondrialen und peroxisomalen Teilungsdefekt | Störung | | 15 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 330050 | Enzephalopathie durch mitochondrialen und peroxisomalen Teilungsdefekt, DNM1L-assoziiert | Subtyp der Störung | | 11 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 85110 | Enzephalopathie mit Neuroserpin-Einschlüssen, familiäre Form | Störung | | 6 <i>Familie(n)</i> |
| 137754 | Enzephalopathie mit assoziiertem Aminoacylase 1-Mangel | Störung | | 15 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 319678 | Enzephalopathie mit hypertropher Kardiomyopathie und renal-tubulärer Störung | Störung | | 1 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 199348 | Enzephalopathie, Thiamin-responsive | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 88619 | Enzephalopathie, akute nekrotisierende, familiäre Form | Störung | | 14 <i>Familie(n)</i> |
| 439218 | Enzephalopathie, epileptische, KCNQ2-assoziierte | Störung | | 11 <i>Familie(n)</i> |
| 544503 | Enzephalopathie, epileptische, frühinfantile, RNF13-assoziierte | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1935 | Enzephalopathie, frühkindliche myoklonische | Störung | | 80 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 183 | Eosinophile Granulomatose mit Polyangiitis | Störung | 1.56 <i>P*</i> | |
| 183 | Eosinophile Granulomatose mit Polyangiitis | Störung | 1.5 <i>P</i> | |
| 183 | Eosinophile Granulomatose mit Polyangiitis | Störung | 0.18 <i>I*</i> | |
| 402035 | Eosinophile Kolitis | Störung | | 196 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 449566 | Eosinophile angiozentrische Fibrose | Störung | | 52 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 251636 | Ependymom | Störung | 0.16 <i>I*</i> | |
| 231742 | Epibulbäre Lipodermoid-präaurikuläre Anhänges-Polythelie-Syndrom | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 302 | Epidermodysplasia verruciformis, hereditäre | Störung | | 200 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79409 | Epidermolysis bullosa inversa, dystrophe, rezessive | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79405 | Epidermolysis bullosa inversa, junktionale | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 412181 | Epidermolysis bullosa simplex durch BP230-Mangel | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 412189 | Epidermolysis bullosa simplex durch Exophilin 5-Mangel | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2325 | Epidermolysis bullosa simplex mit Anodontie/Hypodontie | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 257 | Epidermolysis bullosa simplex mit Muskeldystrophie | Störung | | 40 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 89838 | Epidermolysis bullosa simplex, autosomal-rezessive, K14 | Störung | | 19 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 158687 | Epidermolysis bullosa, akantholytische letale | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 158673 | Epidermolysis bullosa, dystrophe lokalisierte, akrale Form | Subtyp der Störung | | 10 <i>Familie(n)</i> |
| 79410 | Epidermolysis bullosa, dystrophe lokalisierte, prätibiale Form | Subtyp der Störung | | 40 <i>Familie(n)</i> |
| 89843 | Epidermolysis bullosa, dystrophe pruriginöse | Störung | | 100 <i>Familie(n)</i> |
| 158676 | Epidermolysis bullosa, dystrophe, dominante, nur Nägel | Subtyp der Störung | | 10 <i>Familie(n)</i> |
| 79408 | Epidermolysis bullosa, dystrophe, generalisierte schwere, autosomal-rezessive | Störung | 1.3 <i>BP*</i> | |
| 79408 | Epidermolysis bullosa, dystrophe, generalisierte schwere, autosomal-rezessive | Störung | 0.963 <i>P*</i> | |
| 79411 | Epidermolysis bullosa, dystrophe, selbstheilende Form | Störung | | 52 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 46487 | Epidermolysis bullosa, erworbene | Störung | 0.03 <i>I*</i> | |
| 79404 | Epidermolysis bullosa, junctionale, generalisierte schwere | Störung | 0.17 <i>BP</i> | |
| 251393 | Epidermolysis bullosa, junktionale lokalisierte | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79406 | Epidermolysis bullosa, junktionale, spät | Störung | | 37 |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | beginnende | | | <i>Fallbericht(e)</i> |
| 141077 | Epignathus | Subtyp der Störung | 0.0017 <i>P</i> | |
| 141077 | Epignathus | Subtyp der Störung | 1.68 <i>BP</i> | |
| 101039 | Epilepsie mit Intelligenzminderung, auf das weibliche Geschlecht beschränkt | Störung | | 5 <i>Familie(n)</i> |
| 488635 | Epilepsie mit frühem Beginn-Intelligenzminderung-Gehirnanomalien-Syndrom | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3006 | Epilepsie, Pyridoxin-abhängige | Störung | 0.2 <i>BP*</i> | |
| 1948 | Epilepsie-Mikrozephalie-Skelettdysplasie-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1951 | Epilepsie-Teleangiektasie-Syndrom | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1825 | Epiphysäre Dysplasie mit Hörverlust und Dismorphien | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1952 | Epiphysäre Tüpfelung-osteoklastische Hyperplasie-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 401953 | Episodische Ataxie mit undeutlicher Aussprache | Störung | | 13 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 93928 | Epispadie, isolierte | Subtyp der Störung | 2.4 <i>BP*</i> | |
| 313920 | Epstein-Barr Virus-assoziiertes Magenkarzinom | Störung | 1.2 <i>I</i> | |
| 35687 | Erdheim-Chester-Krankheit | Störung | | 500 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 91136 | Erworbenes monoklonales Ig-Leichtketten-assoziiertes Fanconi-Syndrom | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79394 | Erythrodermie, ichthyosiforme kongenitale | Störung | 0.3 <i>P*</i> | |
| 281190 | Erythrodermie, ichthyosiforme retikuläre, kongenitale Form | Störung | | 40 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1954 | Erythrodermie, kongenitale letale | Störung | | 17 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 317 | Erythrokeratoderma variabilis | Störung | | 200 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHA Code | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|------------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 476096 | Erythrokeratodermie-Kardiomyopathie-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 324636 | Erythrozytenautosensibilisierung | Störung | | 170 Fallbericht(e) |
| 3318 | Essentielle Thrombozythämie | Störung | 0.48 I* | |
| 51188 | Ethylmalonsäure-Enzephalopathie | Störung | | 80 Fallbericht(e) |
| 1959 | Evans-Syndrom | Störung | 0.1 P* | |
| 319 | Ewing-Sarkom, skelettales | Störung | 0.13 I* | |
| 319 | Ewing-Sarkom, skelettales | Störung | 2.33 | |
| 1962 | Exostosen-Anetodermie-Brachydaktylie Typ E-Syndrom | Störung | | 1 Familie(n) |
| 1964 | Extrasystolen-Kleinwuchs-Hyperpigmentierung-Mikrozephalie-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 617919 | F12-assoziiertes familiäres kälteinduziertes autoinflammatorisches Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 306550 | FADD-abhängiger Immundefekt | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 2492 | FATCO-Syndrom | Störung | | 22 Fallbericht(e) |
| 404451 | FBLN1-abhängiges Entwicklungsverzögerung-ZNS-Anomalien-Syndaktylie-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 313855 | FGFR2-abhängige Dysplasie mit gekrümmten Knochen | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 2045 | FLOTCH-Syndrom | Störung | | 6 Familie(n) |
| 261144 | FOXG1-Syndrom durch Mikrodeletion 14q12 | Subtyp der Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 391372 | FOXP1-Syndrom | Störung | | 48 Fallbericht(e) |
| 247790 | FTH1-abhängige Eisenüberladung | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 324 | Fabry-Syndrom | Störung | 6.66 BP | |
| 325 | Faktor II-Mangel, kongenitaler | Störung | 0.05 P* | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHA Code | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|------------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 599490 | Faktor V-Mangel, erworbener | Störung | | 200 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 326 | Faktor V-Mangel, kongenitaler | Störung | 0.1 <i>P*</i> | |
| 600691 | Faktor VII und Faktor X, kombinierter Mangel | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 599495 | Faktor VII-Mangel, erworbener | Störung | | 83 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 327 | Faktor VII-Mangel, kongenitaler | Störung | 0.33 <i>P*</i> | |
| 599501 | Faktor X-Mangel, erworbener | Störung | | 77 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 599507 | Faktor XI-Mangel, erworbener | Störung | | 15 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 329 | Faktor XI-Mangel, kongenitaler | Störung | 0.1 <i>P*</i> | |
| 599513 | Faktor XIII-Mangel, erworbener | Störung | | 95 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 331 | Faktor XIII-Mangel, kongenitaler | Störung | 0.04 <i>I*</i> | |
| 331 | Faktor XIII-Mangel, kongenitaler | Störung | 0.05 <i>P*</i> | |
| 3303 | Fallot-Tetralogie | Störung | 34.0 <i>BP</i> | |
| 3303 | Fallot-Tetralogie | Störung | 29.3 <i>BP*</i> | |
| 3304 | Fallot-Tetralogie mit Intelligenzminderung und Wachstumsverzögerungen | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 324588 | Familiäre Dyskinesie und faziale Myokymie | Störung | | 18 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 391665 | Familiäre Hypercholesterinämie bei homozygoter Mutation | Störung | 0.3194 <i>P</i> | |
| 31043 | Familiäre Hypomagnesiämie mit Hyperkalziurie und Nephrokalzinose ohne schwere Augenbeteiligung | Subtyp der Störung | | 110 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1416 | Familiäre Kalziumpyrophosphat-Ablagerung | Störung | | 100 <i>Familie(n)</i> |
| 95700 | Familiäre Nebennierenhypoplasie mit fehlendem hypophysären luteinisierenden | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | Hormon | | | |
| 436242 | Familiäre atriale Tachyarrhythmie mit infrahisärer Leitungsstörung | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 75326 | Familiäre isolierte Tortuosität der Netzhautarterien | Störung | | 100 Fallbericht(e) |
| 464760 | Familiäre kavitäre Papillenanomalie | Störung | | 17 Fallbericht(e) |
| 313846 | Familiäre kutane Telangiektasie-Oropharyngealer Krebs-Prädispositionssyndrom | Störung | | 24 Fallbericht(e) |
| 538756 | Familiäre multiple hereditäre diskoide Fibrome | Störung | | 44 Fallbericht(e) |
| 488197 | Familiäre progressive Netzhautdystrophie-Iriskolobom-kongenitale Katarakt-Syndrom | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 871 | Familiäre progressive kardiale Reizleitungsstörungen | Störung | | 50 Fallbericht(e) |
| 530849 | Familiärer Apolipoprotein A5-Mangel | Subtyp der Störung | | 3 Familie(n) |
| 535453 | Familiärer Lipase-Reifungsfaktor 1-Mangel | Subtyp der Störung | | 2 Familie(n) |
| 619953 | Familiärer hyperinflammatorischer lymphoproliferativer Immundefekt | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 464756 | Familiärer neuroendokriner Magentumor Typ 1 | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 391389 | Familiäres episodisches Schmerzsyndrom mit vorwiegender Beteiligung der oberen Körperregion | Subtyp der Störung | | 21 Fallbericht(e) |
| 391392 | Familiäres episodisches Schmerzsyndrom mit vorwiegender Beteiligung der unteren Körperregion | Subtyp der Störung | | 28 Fallbericht(e) |
| 91387 | Familiäres thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion | Störung | | 22 Fallbericht(e) |
| 84 | Fanconi-Anämie | Störung | 0.3 P* | |
| 84 | Fanconi-Anämie | Störung | 0.62 BP* | |
| 2088 | Fanconi-Bickel-Syndrom | Störung | | 200 Fallbericht(e) |
| 333 | Farber-Krankheit | Störung | | 96 |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | <i>Fallbericht(e)</i> |
| 280553 | Fatale infantile hypertone myofibrilläre Myopathie | Störung | | 11 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 439854 | Fatale kongenitale hypertrophe Kardiomyopathie durch Glykogenose | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 168566 | Fatale mitochondriale Krankheit durch kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 3 | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 391343 | Fatale post-virale neurodegenerative Störung | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 306527 | Fazialisparese, hereditäre isolierte kongenitale | Störung | | 8 <i>Familie(n)</i> |
| 1974 | Fazio-digito-genitales Syndrom, autosomal-rezessive Form | Störung | | 26 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1973 | Fazio-kardio-renales Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2674 | Fazio-neuro-muskulo-skelettales Syndrom, zyprischer Typ | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 2038 | Fehlbildung, arteriovenöse pulmonale | Störung | 2.5 <i>I</i> | |
| 46724 | Fehlbildung, arteriovenöse zerebrale | Störung | 6.0 <i>P*</i> | |
| 2489 | Fehlbildungen der oberen Gliedmaßen - Augen- und Ohranomalien | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 981 | Fehlen der Arteria carotis interna | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 980 | Fehlen der Pulmonalarterie | Störung | 0.5 <i>I*</i> | |
| 2951 | Fehlende Daumen-Kleinwuchs-Immundefekt-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1658 | Fehlende Dermatoglyphen-kongenitale Milien-Syndrom | Störung | | 10 <i>Familie(n)</i> |
| 3016 | Fehlender Radius-anogenitalen Anomalien-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2972 | Fehlender Zahndurchbruch-Maxillahypoplasie-Genu valgum-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1305 | Feingold-Syndrom | Störung | | 123 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 391641 | Feingold-Syndrom Typ 1 | Subtyp der Störung | | 120 |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | <i>Fallbericht(e)</i> |
| 391646 | Feingold-Syndrom Typ 2 | Subtyp der Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1988 | Femoral-faziales Syndrom | Störung | | 62 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2019 | Femur-Fibula-Ulna-Komplex | Störung | 1.5 <i>BP*</i> | |
| 397922 | Ferro-zerebro-kutanes Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 363409 | Fetale Akinesie-zerebrale und retinale Blutungen-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 994 | Fetale Akinesie/Hypokinesie-Sequenz | Störung | 0.6 <i>BP*</i> | |
| 1906 | Fetale Valproat-Spektrumstörung | Störung | 1.02 <i>BP*</i> | |
| 1915 | Fetales Alkoholsyndrom | Störung | 1.6 <i>BP*</i> | |
| 294 | Fetales Zytomegalie-Syndrom | Störung | 40.0 <i>P*</i> | |
| 438178 | Fettsäure Acyl-CoA-Reduktase 1-Mangel | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 335 | Fibrinogen-Mangel, kongenitaler | Störung | 0.15 <i>P*</i> | |
| 2021 | Fibrochondrogenese | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 337 | Fibrodysplasia ossificans progressiva | Störung | 0.05 <i>P</i> | |
| 337 | Fibrodysplasia ossificans progressiva | Störung | 0.078 <i>P*</i> | |
| 199267 | Fibromatose, digitale infantile | Störung | | 200 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2027 | Fibromatose, gingivale - progressive Schwerhörigkeit | Störung | | 2 <i>Familie(n)</i> |
| 2028 | Fibromatose, hyaline juvenile | Subtyp der Störung | | 70 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 84090 | Fibronektin-Glomerulopathie | Störung | | 16 <i>Familie(n)</i> |
| 2030 | Fibrosarkom | Störung | 0.01 <i>I*</i> | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 621758 | Fibrose-Neurodegeneration-zerebrales Angiomatose-Syndrom | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2256 | Fibula-/Ulnahypoplasie - Nierenanomalien | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1118 | Fibula-Aplasie-Ektrodaktylie-Syndrom | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1757 | Fibuläre Dimelie-Diplopodie-Syndrom | Störung | | 11 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 464724 | Fieber-assoziiertes akutes infantiles Leberversagen-Syndrom | Störung | | 11 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3255 | Filippi-Syndrom | Störung | | 29 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 97232 | Fingerprint-Body-Myopathie | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79292 | Fischaugen-Syndrom | Subtyp der Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2040 | Fistel, broncho-biliäre kongenitale | Störung | | 35 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 93953 | Fistel, familiäre thyroglossale | Störung | | 22 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1968 | Flaches Gesicht-Mikrostomie-Ohranomalie-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 98970 | Fleckchen-Hornhautdystrophie | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2047 | Flynn-Aird-Syndrom | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2007 | Flügelknorpel-Hypoplasie-Kolobom-Telekanthus-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2048 | Foix-Chavany-Marie-Syndrom | Störung | | 150 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 352587 | Fokale Epilepsie - Intelligenzminderung - zerebro-zerebelläre Fehlbildung | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 398166 | Fokale faziale dermale Dysplasie | Störung | | 147 |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | <i>Fallbericht(e)</i> |
| 398173 | Fokale faziale dermale Dysplasie Typ II | Subtyp der Störung | | 22 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 398189 | Fokale faziale dermale Dysplasie Typ IV | Subtyp der Störung | | 21 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 166308 | Fokalepilepsie, benigne infantile, mit Midline-Spikes und Waves im Schlaf | Störung | | 36 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 90045 | Folat-Malabsorption, hereditäre | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 251290 | Foramina parietalia mit Klavikulahypoplasie | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 60015 | Foramina parietalia, vergrößerte | Störung | 4.3 P* | |
| 60015 | Foramina parietalia, vergrößerte | Störung | 3.7 P | |
| 3219 | Fountain-Syndrom | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2253 | Foveahypoplasie - präsenile Katarakt | Störung | | 11 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2795 | Fowler-Syndrom der Dysfunktion des urethralen Sphinkters | Störung | | 33 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 221126 | Fowler-Vaskulopathie | Störung | | 44 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 293165 | Fragile Haut-Wollhaare-Palmoplantarkeratose-Syndrom | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 908 | Fragiles X-Syndrom | Störung | 32.5 P | |
| 908 | Fragiles X-Syndrom | Störung | 2.4 BP* | |
| 908 | Fragiles X-Syndrom | Störung | 20.0 P* | |
| 137834 | Frank-ter Haar-Syndrom | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2052 | Fraser-Syndrom | Störung | 0.2 BP* | |
| 347 | Frasier-Syndrom | Störung | | 150 |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2053 | Freeman-Sheldon-Syndrom | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 85335 | Fried-Syndrom | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 95 | Friedreich-Ataxie | Störung | 2.0 <i>P*</i> | |
| 306542 | Fronto-nasale Dysplasie-schwere Mikrophthalmie-Gesichtsspalten-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 228390 | Frontonasale Dysplasie-Alopezie-Genitalanomalien-Syndrom | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 521308 | Frontonasale Dysplasie-bifide Nase-Anomalien der oberen Extremitäten-Syndrom | Störung | | 11 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 469 | Fruktoseintoleranz, hereditäre | Störung | 5.0 <i>P*</i> | |
| 2058 | Fryns-Smeets-Thiry-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2059 | Fryns-Syndrom | Störung | 7.0 <i>BP*</i> | |
| 505237 | Früh beginnende Krampfanfälle-distale Gliedmaßenanomalien-Gesichtsdysmorphien-allgemeine Entwicklungsverzögerung-Syndrom | Störung | | 12 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 324290 | Früh beginnende Lafora-Einschlusskörperchen-Krankheit | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 256 | Früh beginnende generalisierte Dystonie der Extremitäten | Störung | 0.4 <i>P*</i> | |
| 1943 | Früh beginnende progressive Enzephalopathie mit wanderndem kontinuierlichem Myoklonus | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 352654 | Früh beginnende progressive Neurodegeneration-Blindheit-Ataxie-Spastik-Syndrom | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 496641 | Früh beginnende progressive diffuse Gehirnatrophie-Mikrozephalie-Muskelschwäche-Optikusatrophie-Syndrom | Störung | | 39 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 313772 | Früh beginnende spastische Ataxie-myoklonische Epilepsie-Neuropathie-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3240 | Früh einsetzende progrediente Leukoenzephalopathie-ZNS-Kalzifikation-Schwerhörigkeit-Sehstörung-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 439212 | Früh-beginnende Myopathie-Areflexie-Atemnot-Dysphagie-Syndrom | Störung | | 13 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 500144 | Früh-beginnende progressive Enzephalopathie-Hörverlust-Ponshypoplasie-Hirnatrophie-Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 496756 | Früh-beginnende progressive Enzephalopathie-spastische Ataxie-distale spinale Muskelatrophie-Syndrom | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 556985 | Früh-einsetzende kalzifizierende Leukenzephalopathie mit Skelettdysplasie | Störung | | 13 Fallbericht(e) |
| 2379 | Frühbeginnender Parkinsonismus - Intelligenzminderung | Störung | | 2 Familie(n) |
| 99981 | Frühgeborenen-Apnoe | Störung | 8.5 P* | |
| 411986 | Frühinfantile epileptische Enzephalopathie-kortikale Blindheit-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 70476 | Frühjahrskonjunktivitis | Störung | 32.0 P* | |
| 2854 | Fuhrmann-Syndrom | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 349 | Fukosidose | Störung | | 161 Fallbericht(e) |
| 206554 | Fukutin-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R13 | Störung | | 5 Familie(n) |
| 24 | Fumarazidurie | Störung | | 40 Fallbericht(e) |
| 2067 | GAPO-Syndrom | Störung | | 60 Fallbericht(e) |
| 228423 | GATA2-Defizienz-Spektrum | Störung | | 22 Fallbericht(e) |
| 438274 | GCGR-abhängige Hyperglucagonämie | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 79330 | GCS1-CDG | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 354 | GM1-Gangliosidose | Störung | 0.75 BP* | |
| 79255 | GM1-Gangliosidose Typ 1 | Subtyp der Störung | | 200 Fallbericht(e) |
| 79256 | GM1-Gangliosidose Typ 2 | Subtyp der Störung | | 50 |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79257 | GM1-Gangliosidose Typ 3 | Subtyp der Störung | | 70 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 309246 | GM2-Gangliosidose, AB-Variante | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 363623 | GMPPB-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R19 | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2090 | GMS-Syndrom | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 592564 | GNAO1-assoziierte Entwicklungsverzögerung-Krampfanfälle-Bewegungsstörungsspektrum | Störung | | 75 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 602 | GNE-Myopathie | Störung | 1.0 <i>P</i> | |
| 535458 | GPIHBP1-Mangel, familiärer | Subtyp der Störung | | 10 <i>Familie(n)</i> |
| 589547 | GRIN2B-assoziierte Entwicklungsverzögerung mit Intelligenzminderung und Autismus-Spektrum-Störung | Störung | | 98 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2102 | GTP-Cyclohydrolase I-Mangel | Subtyp der Störung | | 16 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 506358 | Gabriele-De Vries-Syndrom | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 570422 | Galaktose-Mutarotase-Mangel | Störung | 0.4 <i>I</i> | |
| 351 | Galaktosialidose | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79239 | Galaktosämie, klassische | Störung | 2.1 <i>I*</i> | |
| 30391 | Gallengangatresie, isolierte | Störung | 2.9 <i>BP*</i> | |
| 30391 | Gallengangatresie, isolierte | Störung | 18.5 <i>BP</i> | |
| 293807 | Gallengangdilatation, Ketamine-induzierte | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79302 | Gallensäuresynthesedefekt, kongenitaler, Typ 3 | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79095 | Gallensäuresynthesedefekt, kongenitaler, Typ 4 | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 2065 | Galloway-Mowat-Syndrom | Störung | | 159 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2066 | Gamma-Aminobuttersäure-Transaminase-Mangel | Störung | | 3 <i>Familie(n)</i> |
| 33573 | Gamma-Glutamyltranspeptidase-Mangel | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 353 | Gamma-Sarkoglykan-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R5 | Störung | 0.2 <i>P*</i> | |
| 100026 | Gamma-Schwerkettenkrankheit | Subtyp der Störung | | 120 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79665 | Gardner-Syndrom | Subtyp der Störung | 9.1 <i>BP</i> | |
| 314022 | Gastrisches Adenokarzinom und proximale Polyposis des Magens | Störung | | 28 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 487809 | Gastritis, kollagene, pädiatrische | Störung | | 24 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2069 | Gastro-kutanes Syndrom | Störung | | 24 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2070 | Gastroenteritis, eosinophile | Störung | | 280 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2368 | Gastroschisis | Störung | 16.9 <i>BP*</i> | |
| 355 | Gaucher-Krankheit | Störung | 1.7 <i>I*</i> | |
| 355 | Gaucher-Krankheit | Störung | 1.3 <i>BP</i> | |
| 355 | Gaucher-Krankheit | Störung | 1.0 <i>P*</i> | |
| 2072 | Gaucher-Krankheit - Ophthalmoplegie - kardiovaskuläre Verkalkungen | Subtyp der Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 77259 | Gaucher-Krankheit Typ 1 | Subtyp der Störung | 1.0 <i>P*</i> | |
| 77260 | Gaucher-Krankheit Typ 2 | Subtyp der Störung | 0.01 <i>P*</i> | |
| 77261 | Gaucher-Krankheit Typ 3 | Subtyp der Störung | 0.05 <i>P*</i> | |
| 85212 | Gaucher-Krankheit, fetale | Subtyp der Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | |
| 477993 | Gaumenanomalien-weiter Zahnabstand-Gesichtsdysmorphien-Entwicklungsverzögerung-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 2015 | Gaumenspalte - Kleinwuchs - Fehlbildungen der Wirbel | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 2010 | Gaumenspalte - Stapes-Fixation - Oligodontie | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 2016 | Gaumenspalte-Laterale Synechie-Syndrom | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 2013 | Gaumenspalte-große Ohren-Kleinwuchs-Syndrom | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 580933 | Gehirn- und Herzentwicklungsdefekte, letale | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 3023 | Gehörgangsatresie-vertikaler Talus-Hypertelorismus-Syndrom | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 662 | Gelbe-Nägel-Syndrom | Störung | | 400 Fallbericht(e) |
| 2074 | Gemignani-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 324364 | Gemischte sklerosierende Knochendystrophie mit extraskelettalen Manifestationen | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 2075 | Genito-palato-kardiales Syndrom | Störung | | 15 Fallbericht(e) |
| 85201 | Genito-patellares Syndrom | Störung | | 22 Fallbericht(e) |
| 93398 | Genochondromatose Typ 2 | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 329813 | Genomweite paternale uniparentale Disomie im Mosaik | Störung | | 13 Fallbericht(e) |
| 391320 | Gerinnungsstörung vom Ost-Texanischen Typ | Subtyp der Störung | | 19 Fallbericht(e) |
| 599519 | Gerinnungsstörung, Faktor V kurze-Isoformen-abhängige | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 599579 | Gerinnungsstörung, Faktor V-Amsterdam | Subtyp der Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 600194 | Gerinnungsstörung, Faktor V-Atlanta | Subtyp der Störung | | 1 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 2077 | German-Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 2078 | Geroderma osteodysplastica | Störung | | 50 Fallbericht(e) |
| 356 | Gerstmann-Sträussler-Scheinker-Syndrom | Störung | 0.0055 / | |
| 1969 | Gesichtsdysmorphie-Anorexie-Kachexie-Augen- und Hautanomalien-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 284169 | Gesichtsdysmorphie-Entwicklungsverzögerung-Verhaltensstörungen-Syndrom durch Mikrodeletionssyndrom 10p11.21p12.31 | Subtyp der Störung | | 19 Fallbericht(e) |
| 466950 | Gesichtsdysmorphie-Entwicklungsverzögerung-Verhaltensstörungen-Syndrom durch Punktmutation im WAC-Gen | Subtyp der Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 598603 | Gesichtsdysmorphie-Hypertrichose-Epilepsie-Intelligenzminderung/Entwicklungsverzögerung-Gingivahypertrophie-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 352712 | Gesichtsdysmorphie-Immundefekt-Livedo-Kleinwuchs-Syndrom | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 1970 | Gesichtsdysmorphie-Makrozephalie-Myopie-Dandy-Walker-Fehlbildung-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 1778 | Gesichtsdysmorphie-Schalkrotum-Gelenkschlaffheit-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 314555 | Gesichtsdysmorphie-okuläre Anomalien-Osteopenie-Intelligenzminderung-Zahnanomalien-Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 412022 | Gesichtsdysmorphien-Linsendislokation-vordere Segmentanomalien-spontane Sickerkissen-Syndrom | Störung | | 4 Familie(n) |
| 141258 | Gesichtsspalte, Tessier 4 | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 2025 | Gingivale Fibromatose-Gesichtsdysmorphie-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 358 | Gitelman-Syndrom | Störung | 2.5 P* | |
| 620371 | Gitelman-ähnliche Nierentubulopathie durch mitochondriale DNA-Mutation | Störung | | 14 Familie(n) |
| 2085 | Glaukom - Schlafapnoe | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 98976 | Glaukom, kongenitales | Störung | 2.2 BP* | |
| 94058 | Glaukom, neovaskuläres | Störung | 24.4 P* | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 2084 | Glaukom-Ektopia lentis-Mikrosphärophakie-steife Gelenke-Kleinwuchs-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 445110 | Gliedergürtelmuskeldystrophie durch POMK-Mangel | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 266 | Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1A | Störung | | 4 Familie(n) |
| 476084 | Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2X | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 424261 | Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2Y | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 360 | Glioblastom | Störung | 3.0 I | |
| 360 | Glioblastom | Störung | 2.52 I* | |
| 360 | Glioblastom | Störung | 1.0 P | |
| 251671 | Gliom, angiozentrisches | Störung | | 52 Fallbericht(e) |
| 251582 | Gliomatosis cerebri | Störung | 0.01 I* | |
| 251576 | Gliosarkom | Subtyp der Störung | 0.03 I* | |
| 480898 | Globale Entwicklungsverzögerung-Sehanomalien-progressive zerebelläre Atrophie-trunkale Hypotonie-Syndrom | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 54370 | Glomerulonephritis, membranoproliferative | Störung | 16.0 P* | |
| 93571 | Glomerulonephritis, membranoproliferative, Typ 2 | Subtyp der Störung | 0.25 P | |
| 329918 | Glomerulonephritis, membranoproliferative, nicht Immunglobulin-vermittelte | Subtyp der Störung | 0.15 I* | |
| 97560 | Glomerulonephritis, primäre membranöse | Störung | 0.8103 I | |
| 97560 | Glomerulonephritis, primäre membranöse | Störung | 0.9194 I* | |
| 97280 | Glucagonom | Störung | 0.005 I* | |
| 33574 | Glutamat-Cystein-Ligase-Mangel | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 25 | Glutaryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel | Störung | 1.0 BP | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHA Code | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|------------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 32 | Glutathionsynthetase-Mangel | Störung | | 70 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 407 | Glycin-Enzephalopathie | Störung | 0.17 <i>P*</i> | |
| 289863 | Glycin-Enzephalopathie, atypische | Subtyp der Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2089 | Glykogen-Speicherkrankheit durch hepatischen Glykogensynthase-Mangel | Störung | | 16 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 364 | Glykogenose Typ 1 | Störung | 1.0 <i>BP</i> | |
| 79258 | Glykogenose Typ 1a | Subtyp der Störung | 1.0 <i>BP*</i> | |
| 79259 | Glykogenose Typ 1b | Subtyp der Störung | | 150 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 365 | Glykogenose Typ 2 | Störung | 0.8 <i>BP*</i> | |
| 365 | Glykogenose Typ 2 | Störung | 3.0 <i>P*</i> | |
| 367 | Glykogenose Typ 4 | Störung | 0.1 <i>BP</i> | |
| 371 | Glykogenose Typ 7 | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 34587 | Glykogenose Typ IIb | Störung | | 84 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 264580 | Glykogenose durch Leberphosphorylasekinasemangel | Störung | 1.0 <i>BP*</i> | |
| 713 | Glykogenose durch Phosphoglycerat-Kinase 1-Mangel | Störung | | 30 <i>Familie(n)</i> |
| 97234 | Glykogenose durch Phosphoglycerat-Mutase-Mangel | Störung | | 24 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 420429 | Glykogenose durch Saure-Maltase-Mangel, spät beginnende Form | Subtyp der Störung | 1.75 <i>BP</i> | |
| 137625 | Glykogenose durch muskulären Glykogensynthasemangel | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 715 | Glykogenose durch muskulären Phosphorylasekinase-Mangel | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 99849 | Glykogenose durch muskulären beta-Enolase- | Störung | | 1 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | Mangel | | | |
| 263297 | Glykogenose mit schwerer Kardiomyopathie durch Glycogenin-Mangel | Störung | | 1 Fallbericht(e) |
| 66629 | Goldberg-Shprintzen-Megakolon-Syndrom | Störung | | 24 Fallbericht(e) |
| 53540 | Goldmann-Favre-Syndrom | Störung | | 50 Fallbericht(e) |
| 1986 | Gollop-Wolfgang-Komplex | Störung | | 200 Fallbericht(e) |
| 168563 | Gonadendysgenese 46,XY-Typ - motorisch-sensorische Neuropathie | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 1770 | Gonadendysgenese XY-Typ - multiple Fehlbildungen | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 169105 | Good-Syndrom | Störung | | 241 Fallbericht(e) |
| 73 | Gorham-Stout-Krankheit | Störung | | 300 Fallbericht(e) |
| 2095 | Gorlin-Chaudhry-Moss-Syndrom | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 377 | Gorlin-Syndrom | Störung | 2.0 P* | |
| 377 | Gorlin-Syndrom | Störung | 1.1 P | |
| 39812 | Graft versus host-Krankheit | Störung | 5.0 P* | |
| 79094 | Grange-Syndrom | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 2097 | Grant-Syndrom | Störung | | 1 Familie(n) |
| 900 | Granulomatose mit Polyangiitis | Störung | 0.85 I* | |
| 900 | Granulomatose mit Polyangiitis | Störung | 9.0 P* | |
| 379 | Granulomatose, chronische | Störung | 0.46 BP | |
| 379 | Granulomatose, chronische | Störung | 0.5 BP* | |
| 721 | Gray-platelet-Syndrom | Störung | | 60 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 293375 | Grayson-Wilbrandt-Hornhautdystrophie | Störung | | 1 Familie(n) |
| 1426 | Greenberg-Dysplasie | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 381 | Griscelli-Syndrom | Störung | | 150 Fallbericht(e) |
| 79476 | Griscelli-Syndrom Typ 1 | Subtyp der Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 79477 | Griscelli-Syndrom Typ 2 | Subtyp der Störung | | 102 Fallbericht(e) |
| 79478 | Griscelli-Syndrom Typ 3 | Subtyp der Störung | | 13 Fallbericht(e) |
| 137634 | Großwuchs-Makrozephalie-Gesichtsdysmorphie-Syndrom | Störung | | 6 Familie(n) |
| 498488 | Großwuchs-Syndrom mit Translokation 2q37 | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 498485 | Großwuchs-metaphysäre Untermodellierung-spondyläre Dysplasie-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 2101 | Grubben-de-Cock-Borghgraef-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 382 | Guanidinoacetat-Methyltransferase-Mangel | Störung | | 80 Fallbericht(e) |
| 2957 | Guttmacher-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 1532 | Gómez-López-Hernández-Syndrom | Störung | | 36 Fallbericht(e) |
| 168569 | H-Syndrom | Störung | | 100 Fallbericht(e) |
| 73229 | HANAC-Syndrom | Störung | | 6 Familie(n) |
| 2119 | HEC-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 436141 | HIDEA-Syndrom | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 55596 | HNRNPD-assozierte Gliedergürtelmuskeldystrophie D3 | Störung | | 2 Familie(n) |
| 391417 | HSD10-Krankheit | Störung | | 37 |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | <i>Fallbericht(e)</i> |
| 391457 | HSD10-Krankheit, neonataler Typ | Subtyp der Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 85295 | HSD10-Mangel, atypische Form | Subtyp der Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 58017 | Haarzell-Leukämie, klassische | Störung | 0.29 <i>I</i> * | |
| 58017 | Haarzell-Leukämie, klassische | Störung | 3.12 | |
| 99803 | Haddad-Syndrom | Störung | | 60 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2342 | Haim-Munk-Syndrom | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 955 | Hajdu-Cheney-Syndrom | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2107 | Hall-Riggs-Syndrom | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2108 | Hallermann-Streiff-Syndrom | Störung | | 150 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2109 | Hallermann-Streiff-ähnliches Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2110 | Hallux varus mit präaxialer Polysyndaktylie | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 643549 | Hao-Fountain-Syndrom | Störung | | 18 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 500055 | Hao-Fountain-Syndrom durch Mikrodeletion 16p13.2 | Subtyp der Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1415 | Hardikar-Syndrom | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 457 | Harlekin-Ichthyose | Störung | | 200 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 199282 | Harlequin-Syndrom | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2115 | Harrod-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2116 | Hartnup-Syndrom | Störung | 4.2 <i>P</i> | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 2117 | Hartsfield-Syndrom | Störung | | 35 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 33111 | Haut, granulomatöse schlaffe | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 444138 | Hautablösung-Leukonychie-akral punktierte Keratosen-Cheilitis-Fingerknöchelpolster-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79141 | Hautschwielen, hereditäre schmerzhaft | Störung | | 2 <i>Familie(n)</i> |
| 2118 | Hawkinsinurie | Störung | | 5 <i>Familie(n)</i> |
| 306741 | Hemidystonie-Hemiatrophie-Syndrom | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 276280 | Hemihyperplasie-multiples Lipomatosis-Syndrom | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 93323 | Hemimelie, fibuläre isolierte | Störung | 1.1033 <i>BP</i> | |
| 93323 | Hemimelie, fibuläre isolierte | Störung | 1.1033 <i>P</i> | |
| 93321 | Hemimelie, isolierte radiale | Störung | 2.5 <i>BP</i> | |
| 306669 | Hemiparkinson-Hemiatrophie-Syndrom | Störung | | 68 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 324632 | Hendra-Virusinfektion | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2135 | Hennekam-Beemer-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2136 | Hennekam-Syndrom | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2031 | Hepatische Fibrose - Nierenzysten - Intelligenzminderung | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 402823 | Hepatitis delta | Störung | 40.0 <i>P*</i> | |
| 2137 | Hepatitis, autoimmune | Störung | 1.2 <i>I</i> | |
| 2137 | Hepatitis, autoimmune | Störung | 0.75 <i>I*</i> | |
| 2137 | Hepatitis, autoimmune | Störung | 23.5 <i>P</i> | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 90073 | Hepatitis-B-Reinfektion nach Lebertransplantation | Störung | 2.0 P* | |
| 449 | Hepatoblastom | Störung | 0.02 I* | |
| 137681 | Hepatoenzephalopathie durch kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 1 | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 210159 | Hepatozelluläres Karzinom, adultes | Störung | 3.22 I* | |
| 401920 | Hepatozelluläres Karzinom, fibrolamelläres | Störung | 0.025 I* | |
| 79091 | Hereditäre Einschlusskörperchenmyopathie-Gelenkkontrakturen-Ophthalmoplegie-Syndrom | Störung | | 21 Fallbericht(e) |
| 163 | Hereditäre Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom | Störung | | 120 Fallbericht(e) |
| 217407 | Hereditäre Hypotrichose mit rezidivierenden Hautbläschen | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 523 | Hereditäre Leiomyomatose mit Nierenzellkrebs | Störung | | 200 Fallbericht(e) |
| 43115 | Hereditäre Myopathie mit Laktatazidose durch ISCU-Mangel | Störung | | 19 Fallbericht(e) |
| 178464 | Hereditäre Myopathie mit frühem Atemversagen | Störung | | 10 Familie(n) |
| 306577 | Hereditäre Natrium-Ionenkanalkrankheit-assoziierte Small-Fiber-Neuropathie | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 640 | Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen | Störung | 3.5 P* | |
| 168615 | Hereditäre Persistenz des Alpha-Fetoproteins | Störung | | 19 Familie(n) |
| 619233 | Hereditäre Persistenz des fetalen Hämoglobins-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 293168 | Hereditäre Spastische Paralyse, aufsteigende, des frühen Kindesalters | Störung | | 17 Familie(n) |
| 480851 | Hereditäre Thrombozytopenie mit frühbeginnender Myelofibrose | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 329319 | Hereditäre Thrombozytose mit transversalen Extremitätendefekt | Störung | | 3 Familie(n) |
| 313808 | Hereditäre diffuse Leukoenzephalopathie mit axonalen Sphäroiden und pigmentierter Glia | Störung | | 27 Fallbericht(e) |
| 221043 | Hereditäre fibröse Poikilodermie-Sehnenkontraktur-Myopathie-Lungenfibrose- | Störung | | 15 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | Syndrom | | | |
| 774 | Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie | Störung | 16.0 <i>P*</i> | |
| 168583 | Hereditäre infantile Zirrhose der nordamerikanischen Indianer | Subtyp der Störung | | 36 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 456318 | Hereditäre sensorische Neuropathie-sensorineurale Schwerhörigkeit-Demenz-Syndrom | Störung | | 6 <i>Familie(n)</i> |
| 320385 | Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie durch TECPR2-Mutation | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 139573 | Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie mit Taubheit und allgemeiner Entwicklungsverzögerung | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 139583 | Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie mit Taubheit, X-chromosomal | Störung | | 5 <i>Familie(n)</i> |
| 79430 | Hermansky-Pudlak-Syndrom | Störung | 0.15 <i>P</i> | |
| 183678 | Hermansky-Pudlak-Syndrom durch AP-3-Defizienz | Subtyp der Störung | | 40 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 231531 | Hermansky-Pudlak-Syndrom durch BLOC-1-Defizienz | Subtyp der Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 137599 | Herpes simplex-Stromakeratitis | Störung | 4.2091 <i>P</i> | |
| 1930 | Herpes-simplex-Enzephalitis | Störung | 0.3 <i>I</i> | |
| 1464 | Herz, univentrikuläres | Störung | 7.5 <i>BP</i> | |
| 1350 | Herz-Hand-Syndrom Typ 2 | Störung | | 2 <i>Familie(n)</i> |
| 168796 | Herz-Hand-Syndrom, slowenischer Typ | Störung | | 14 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 137628 | Herzanomalien-Heterotaxie-Syndrom | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 228410 | Herzanomalien-Kleinwuchs-Gelenkhypermobilität-Gesichtsdysmorphien-Syndrom | Störung | | 19 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 60041 | Herzblock, kongenitaler | Störung | 4.54 <i>BP</i> | |
| 1354 | Herzfehler-Extremitätenverkürzung-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1338 | Herzfehler-Zungenhamartom-Polysyndaktylie-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 88628 | Hinterstrangataxie - Retinitis pigmentosa | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 209905 | Hirn-Lunge-Schilddrüsen-Syndrom | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 71278 | Hirnfehlbildung, kongenitale, durch Glutamin-Synthetase-Mangel | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 75389 | Hirnfehlbildung-kongenitaler Herzfehler-postaxiale Polydaktylie-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 500150 | Hirnfehlbildung-muskuloskelettale Anomalien-Gesichtsdysmorphie-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 33 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 388 | Hirschsprung-Krankheit | Störung | 13.2 <i>BP*</i> | |
| 388 | Hirschsprung-Krankheit | Störung | 15.0 <i>P</i> | |
| 388 | Hirschsprung-Krankheit | Störung | 13.2 <i>P*</i> | |
| 388 | Hirschsprung-Krankheit | Störung | 15.0 <i>BP</i> | |
| 2155 | Hirschsprung-Krankheit - Polydaktylie - Innenohrtaubheit | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2150 | Hirschsprung-Krankheit Typ D - Brachydaktylie | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2153 | Hirschsprung-Krankheit-Nagelhypoplasie-Dysmorphie-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2158 | Histidinurie-Nierentubulusdefekt-Syndrom | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 158025 | Histiozytose, progressive, muzinöse, hereditäre | Störung | | 18 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 158029 | Histiozytose, seeblaue | Störung | | 60 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 231080 | Hochgradige Dysplasie in Patienten mit Barrett-Ösophagus | Störung | 36.0 <i>P*</i> | |
| 363396 | Hochgradige Myopie-sensorineurale Schwerhörigkeit-Syndrom | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 500095 | Hochwuchs-Intelligenzminderung-renale Anomalien-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 329191 | Hochwuchs-lange Großzehen-multiple zusätzliche Epiphysen-Syndrom | Störung | | 2 <i>Familie(n)</i> |
| 391 | Hodgkin-Lymphom, klassisches | Störung | 2.463 <i>I*</i> | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 391 | Hodgkin-Lymphom, klassisches | Störung | 22.9 | |
| 86893 | Hodgkin-Lymphom, lymphozytenprädominantes noduläres | Störung | 0.12 <i>I</i> | |
| 86893 | Hodgkin-Lymphom, lymphozytenprädominantes noduläres | Störung | 0.095 <i>I*</i> | |
| 79242 | Holocarboxylase-Synthetase-Mangel | Störung | 0.5 <i>BP*</i> | |
| 2162 | Holoprosenzephalie | Störung | 13.4 <i>BP*</i> | |
| 2163 | Holoprosenzephalie-Kraniosynostose-Syndrom | Störung | | 11 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 392 | Holt-Oram-Syndrom | Störung | 0.7 <i>BP*</i> | |
| 2167 | Holzgreve-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 394 | Homocystinurie durch Cystathionin-beta-Synthase-Mangel | Störung | 0.3 <i>BP</i> | |
| 394 | Homocystinurie durch Cystathionin-beta-Synthase-Mangel | Störung | 1.65 <i>P*</i> | |
| 622 | Homocystinurie ohne Methylmalonazidurie | Störung | | 73 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1490 | Hornhautdystrophie - Schallempfindungs-Schwerhörigkeit | Störung | | 24 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 98971 | Hornhautdystrophie, amorphe posteriore | Störung | | 11 <i>Familie(n)</i> |
| 98959 | Hornhautdystrophie, muzinöse subepitheliale | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 101068 | Hornhautdystrophie, stromale, kongenitale | Störung | | 6 <i>Familie(n)</i> |
| 3322 | Hoyeraal-Hreidarsson-Syndrom | Störung | | 33 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 228116 | Hughes-Stovin-Syndrom | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 97340 | Hunter-McAlpine -Syndrom | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 399 | Huntington-Krankheit | Störung | 0.38 <i>I</i> | |
| 399 | Huntington-Krankheit | Störung | 12.0 <i>P*</i> | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | |
| 399 | Huntington-Krankheit | Störung | 2.7 <i>P</i> | |
| 93473 | Hurler-Syndrom | Subtyp der Störung | 0.5 <i>P*</i> | |
| 93473 | Hurler-Syndrom | Subtyp der Störung | 0.7 <i>BP*</i> | |
| 740 | Hutchinson-Gilford-Syndrom | Störung | 0.025 <i>BP</i> | |
| 740 | Hutchinson-Gilford-Syndrom | Störung | 0.005 <i>P</i> | |
| 498474 | Hyaline Fibromatose-Syndrom | Störung | | 150 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 363999 | Hydrops fetalis, nicht-immunologischer | Subtyp der Störung | 42.0 <i>BP</i> | |
| 528091 | Hydrops-Laktatazidose-sideroblastische Anämie-Multisystemversagen-Syndrom | Störung | | 1 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79155 | Hydroxykynureninurie | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2183 | Hydrozephalus - Adipositas - Hypogonadismus | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2186 | Hydrozephalus - blaue Sklera - Nephropathie | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 2180 | Hydrozephalus - costoverbrale Dysplasie - Sprengel-Anomalie | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2182 | Hydrozephalus mit Stenose des Aquaeductus Sylvii | Subtyp der Störung | 1.7 <i>BP</i> | |
| 2182 | Hydrozephalus mit Stenose des Aquaeductus Sylvii | Subtyp der Störung | 1.7 <i>P</i> | |
| 2185 | Hydrozephalus, kongenitaler | Störung | 46.5 <i>BP*</i> | |
| 2181 | Hydrozephalus-Hochwuchs-Gelenklaxität-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1397 | Hydrozephalus-Kleinhirn-Agenesie-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2184 | Hydrozephalus-Nabelschnuranomalien-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 641368 | Hyper IgE-Syndrom, autosomal-rezessives, durch ZNF341-Mangel | Störung | | 61 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 280628 | Hyper- und Hypopigmentation, familiäre progressive | Störung | | 3 <i>Familie(n)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 2314 | Hyper-IgE-Syndrom, autosomal-dominantes, durch STAT3-Mangel | Störung | 0.1 /* | |
| 309147 | Hyper-beta-Alaninämie | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 251274 | Hyperaldosteronismus, familiärer, Typ III | Störung | | 7 Familie(n) |
| 927 | Hyperammonämie durch N-Acetylglutamat-Synthetase-Mangel | Störung | | 99 Fallbericht(e) |
| 401948 | Hyperammonämische Enzephalopathie durch Carboanhydrase VA-Mangel | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 168588 | Hyperandrogenismus durch Cortison-Reduktase-Mangel | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 276405 | Hyperbiliverdinämie | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 542657 | Hyperchlorhydrie, isolierte | Störung | | 13 Fallbericht(e) |
| 238475 | Hypercholanämie, familiäre | Störung | | 23 Fallbericht(e) |
| 209902 | Hypercholesterinämie durch Cholesterol 7-alpha-Hydroxylase-Mangel | Störung | | 24 Fallbericht(e) |
| 163985 | Hyperekplexie - Epilepsie | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 3197 | Hyperekplexie, hereditäre | Störung | | 150 Fallbericht(e) |
| 2232 | Hypergonadotroper Hypogonadismus, primärer - partielle Alopezie | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 2410 | Hypergonadotroper Hypogonadismus-Katarakt-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 343 | Hyperimmunglobulinämie D mit Rückfallfieber | Subtyp der Störung | | 200 Fallbericht(e) |
| 324575 | Hyperinsulinismus durch HNF1A-Mangel | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 263458 | Hyperinsulinismus durch INSR-Mangel | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 71212 | Hyperinsulinismus durch Kurzketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel | Störung | | 10 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 276556 | Hyperinsulinismus durch UCP2-Mangel | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 93372 | Hyperkalzämie, familiäre hypokalziurische, Typ 1 | Subtyp der Störung | 5.5 P | |
| 300547 | Hyperkalzämie, infantile, autosomal-rezessive | Störung | | 12 Fallbericht(e) |
| 1336 | Hyperkeratose-Hyperpigmentierung-Syndrom | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 83639 | Hyperkoagulabilitätssyndrom durch Glykosylphosphatidyl-Inositol-Mangel | Störung | | 2 Familie(n) |
| 91135 | Hyperlaxität der Haut durch Mangel an Vitamin K-abhängigen Koagulationsfaktoren | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 415 | Hyperornithinämie-Hyperammonämie-Homocitrullinurie-Syndrom | Störung | | 111 Fallbericht(e) |
| 2206 | Hyperostose, ankylosierende vertebrale mit Tylosis | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 3416 | Hyperostosis corticalis generalisata | Störung | | 35 Fallbericht(e) |
| 443098 | Hyperostosis cranialis interna | Störung | | 13 Fallbericht(e) |
| 93599 | Hyperoxalurie, primäre, Typ 2 | Subtyp der Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 93600 | Hyperoxalurie, primäre, Typ 3 | Subtyp der Störung | | 50 Fallbericht(e) |
| 99879 | Hyperparathyreoidismus, familiär isolierter (FIHPT) | Störung | | 100 Familie(n) |
| 99880 | Hyperparathyreoidismus-Kiefertumor-Syndrom (HPT-JT) | Störung | | 100 Fallbericht(e) |
| 369979 | Hyperphalangie der Finger-Zehenanomalie-schweres Pectus excavatum-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 508523 | Hyperphenylalaninämie durch DNAJC12-Mangel | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 238583 | Hyperphenylalaninämie durch Tetrahydrobiopterin-Mangel | Störung | 0.2 P | |
| 247262 | Hyperphosphatasie-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 24 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | |
| 33208 | Hypersomnie, idiopathische | Störung | 30.0 P* | |
| 2213 | Hypertelorismus - Mikrotie - Gesichtsspalten | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 2211 | Hypertelorismus-Hypospadie-Polysyndaktylie-Syndrom | Störung | | 3 Familie(n) |
| 293958 | Hypertelorismus-Präaurikulärer Sinus - punktuelle Löcher -Schwerhörigkeit-Syndrom | Störung | | 13 Fallbericht(e) |
| 238624 | Hypertension, idiopathische intrakranielle | Störung | 14.0 P* | |
| 424 | Hyperthyreose durch TSH-Rezeptor-Genmutationen, familiäre Form | Störung | | 28 Familie(n) |
| 597939 | Hyperthyroxinämie, dystransthyretinämische euthyreote | Störung | | 23 Fallbericht(e) |
| 2218 | Hypertrichose der Hals-Vorderseite - periphere Neuropathie | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 1517 | Hypertrichose mit Osteochondrodysplasie vom Typ Cantú | Störung | | 50 Fallbericht(e) |
| 3387 | Hypertrichose, ventrale zervikale, isolierte | Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 2220 | Hypertrichosis cubiti | Störung | | 28 Fallbericht(e) |
| 2221 | Hypertrichosis lanuginosa, erworbene | Störung | | 60 Fallbericht(e) |
| 2222 | Hypertrichosis lanuginosa, kongenitale | Störung | | 100 Fallbericht(e) |
| 329883 | Hypertrophe Gastropathie, nicht-hypoproteinämische | Störung | | 1 Familie(n) |
| 91130 | Hypertrophe Kardiomyopathie - Muskelhypotonie - Laktatazidose | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 324525 | Hypertrophe Kardiomyopathie mit Nierenanomalien durch mitochondriale DNA-Mutation | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 2224 | Hypertryptophanämie, familiäre | Störung | | 12 Fallbericht(e) |
| 363694 | Hyperurikämie-pulmonale Hypertension- | Störung | | 4 Familie(n) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | Nierenversagen-Alkalose-Syndrom | | | |
| 251523 | Hyperzinkämie und Hypercalprotectinämie | Störung | | 18 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 429 | Hypochondroplasie | Störung | 3.0303 <i>BP</i> | |
| 429 | Hypochondroplasie | Störung | 3.0303 <i>P</i> | |
| 989 | Hypoglossie-Hypodaktylie-Syndrom | Störung | | 47 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2233 | Hypogonadismus-Mitralklappenprolaps-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2235 | Hypogonadotroper Hypogonadismus - Retinitis pigmentosa | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2230 | Hypogonadotroper Hypogonadismus - frontoparietale Alopezie | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 293967 | Hypogonadotroper Hypogonadismus - schwere Mikrozephalie - Sensorineurale Schwerhörigkeit - Dysmorphien | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 363523 | Hypohidrose-Schmelzhypoplasie-Palmoplantarkeratose-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 12 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 98813 | Hypohidrotische ektodermale Dysplasie mit Immundefekt | Störung | 0.2 <i>BP*</i> | |
| 1882 | Hypohidrotische ektodermale Dysplasie-Hypothyreose-Ziliendyskinesie-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 528105 | Hypohydrosis-Elektrolytstörung-Tränendrüsenfunktionsstörung-Ichthyosis-Xerostomie-Syndrom | Störung | | 22 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 293964 | Hypoinsulinämische Hypoglykämie - Hemihypertrophie | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 69744 | Hypokeratose, palmoplantare zirkumskripte | Störung | | 17 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 199326 | Hypomagnesiämie, isolierte, autosomal-dominante, Typ Glaudemans | Störung | | 21 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 438114 | Hypomyelinisierende Leukodystrophie, RARS-abhängige, autosomal-rezessive | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 466934 | Hypomyelinisierende Leukodystrophie, VPS11-abhängige, autosomal-rezessive | Störung | | 13 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 495844 | Hypomyelinisierende Leukodystrophie, autosomal-rezessive, C11ORF73-assoziierte | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 85163 | Hypomyelinisierung - kongenitale Katarakt | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 599376 | Hypomyelinisierung der früh myelinisierenden Strukturen | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 139441 | Hypomyelinisierung mit Atrophie der Basalganglien und des Kleinhirns | Störung | | 19 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 363412 | Hypomyelinisierung mit Hirnstamm- und Rückenmarkbeteiligung und Beinspastik | Störung | | 13 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2680 | Hypomyelinisierung-Neuropathie-Arthrogrypose-Syndrom | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 447893 | Hypomyelinisierung-zerebelläre Atrophie-Corpus callosum-Hypoplasie-Syndrom | Subtyp der Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 140286 | Hypoparathyreoidismus durch gestörte Parathormon-Sekretion, sekundärer | Störung | 24.75 <i>P*</i> | |
| 2238 | Hypoparathyreoidismus, familiärer isolierter | Störung | | 10 <i>Familie(n)</i> |
| 2239 | Hypoparathyreoidismus, familiärer isolierter, bei Agenesie der Nebenschilddrüsen | Subtyp der Störung | | 2 <i>Familie(n)</i> |
| 2237 | Hypoparathyreoidismus-sensorineurale Schwerhörigkeit-Nierendysplasie-Syndrom | Störung | | 180 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 89936 | Hypophosphatämie, X-chromosomale | Störung | 1.66 <i>P*</i> | |
| 89936 | Hypophosphatämie, X-chromosomale | Störung | 2.14 <i>P</i> | |
| 89936 | Hypophosphatämie, X-chromosomale | Störung | 4.5 <i>I</i> | |
| 314621 | Hypophysen-Verdoppelung | Störung | | 38 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 314777 | Hypophysenadenom, isoliertes familiäres | Störung | | 150 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 91349 | Hypophysenadenom, nicht-funktionelles | Störung | 1.05 <i>I</i> | |
| 91349 | Hypophysenadenom, nicht-funktionelles | Störung | 2.55 <i>I*</i> | |
| 300385 | Hypophysenkarzinom | Störung | 0.04 <i>I*</i> | |
| 300385 | Hypophysenkarzinom | Störung | 0.87 | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 641350 | Hypophysitis, Immuntherapie-induzierte | Störung | 12.8074 <i>I*</i> | |
| 324561 | Hypopigmentierung-punktierte Palmoplantarkeratose-Syndrom | Störung | | 6 <i>Familie(n)</i> |
| 3207 | Hypoplasie der weißen Gehirns substanz-Corpus-callosum-Agenesie-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2092 | Hypoplasie, fokale dermale | Störung | | 300 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 722 | Hypoplasminogenämie | Störung | 0.16 <i>P*</i> | |
| 293864 | Hypoplastischer Pankreas-Intestinalatresie-Hypoplastische Gallenblase-Syndrom | Störung | | 16 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2248 | Hypoplastisches Linksherzsyndrom | Störung | 18.0 <i>BP</i> | |
| 2248 | Hypoplastisches Linksherzsyndrom | Störung | 15.1 <i>BP*</i> | |
| 2250 | Hyposmie-nasale und okuläre Hypoplasie-hypogonadotroper Hypogonadismus-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2261 | Hypospadie - Intelligenzminderung, Typ Goldblatt | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 95706 | Hypospadie, posteriore, nicht-syndromale | Störung | 19.25 <i>BP*</i> | |
| 95715 | Hypothyreose, kongenitale, durch transplazentare Passage von maternalen TSH-bindenden inhibitorischen Antikörpern | Störung | 1.0 <i>P*</i> | |
| 79507 | Hypotonie - Gedeihstörungen - Mikrozephalie | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 137908 | Hypotonie mit Laktatazidose und Hyperammonämie | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 163690 | Hypotonie-Cystinurie-Syndrom | Störung | | 22 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 69735 | Hypotrichose - Lymphödem - Telangiektasie | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2266 | Hypotrichose mit Intelligenzminderung Typ Lopes | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1573 | Hypotrichose mit juveniler Makuladegeneration | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 330029 | Hypotrichose-Schwerhörigkeit-Syndrom | Störung | | 1 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 55654 | Hypotrichosis simplex | Störung | | 38 |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | <i>Fallbericht(e)</i> |
| 307936 | Hypotrichosis-Osteolysis-Periodontitis-Palmoplantarkeratose-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 458758 | Hämangioendotheliom, zusammengesetztes | Störung | | 39 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1063 | Hämangiom, büschelartiges | Störung | | 200 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2123 | Hämangiomatose, diffuse neonatale | Störung | | 70 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 199241 | Hämangiomatose, kapilläre pulmonale | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79230 | Hämochromatose, HJV oder HAMP-assoziierte | Störung | | 74 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 225123 | Hämochromatose, TFR2-Gen-assoziierte | Störung | | 33 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 446 | Hämochromatose, neonatale | Störung | | 35 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 280615 | Hämoglobinopathie Toms River | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 447 | Hämoglobinurie, nächtliche paroxysmale | Störung | 2.0 <i>P*</i> | |
| 357008 | Hämolytisch-urämisches Syndrom mit DGKE-Mangel | Störung | | 47 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2134 | Hämolytisch-urämisches Syndrom, atypische Form | Störung | 1.0 <i>P*</i> | |
| 712 | Hämolytische Anämie durch Glukosephosphat-Isomerase-Mangel | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 766 | Hämolytische Anämie durch Mangel der erythrozytären Pyruvatkinase | Störung | 5.0 <i>P*</i> | |
| 98878 | Hämophilie A | Störung | 4.85 <i>P</i> | |
| 98878 | Hämophilie A | Störung | 8.0 <i>P*</i> | |
| 98878 | Hämophilie A | Störung | 11.25 <i>BP</i> | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 599480 | Hämophilie A, erworbene | Störung | 0.1505 <i>I*</i> | |
| 169802 | Hämophilie A, schwere | Subtyp der Störung | 2.8 <i>P*</i> | |
| 98879 | Hämophilie B | Störung | 3.0 <i>P*</i> | |
| 98879 | Hämophilie B | Störung | 1.665 <i>BP</i> | |
| 169799 | Hämophilie B, milde | Subtyp der Störung | 0.6 <i>P*</i> | |
| 169796 | Hämophilie B, mittelschwere | Subtyp der Störung | 0.6 <i>P*</i> | |
| 169793 | Hämophilie B, schwere | Subtyp der Störung | 0.8 <i>P*</i> | |
| 90060 | Hämorrhagie, alveoläre diffuse | Störung | 1.0 <i>P*</i> | |
| 73271 | Hämorrhagische Diathese durch Kollagen-Rezeptor-Mangel | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 178396 | Hämorrhagische Krankheit durch Alpha-1-Antitrypsin Pittsburgh-Mutation | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 340 | Hämorrhagisches Fieber mit renalem Syndrom | Störung | 0.74 <i>I*</i> | |
| 340 | Hämorrhagisches Fieber mit renalem Syndrom | Störung | 37.0 <i>P*</i> | |
| 562509 | Hämoxxygenase 1-Mangel | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3214 | Hörverlust-Blindheit-Hypopigmentierung-Syndrom, jemenitischer Typ | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2412 | Hüftdislokation-Dysmorphie-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2268 | ICF-Syndrom | Störung | | 66 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 477661 | IL21-abhängige infantile chronisch-entzündliche Darmerkrankung | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 85173 | IMAGE-Syndrom | Störung | | 28 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 597623 | IRF2BPL-assoziierte regressive neurologische Entwicklungsstörung-Dystonie-Krampfanfälle-Syndrom | Störung | | 19 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 209981 | IRIDA-Syndrom | Störung | | 75 |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | <i>Fallbericht(e)</i> |
| 209943 | IRVAN-Syndrom | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 352479 | ISPD-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R20 | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 439254 | ITM2B-Amyloidose | Störung | | 2 <i>Familie(n)</i> |
| 457375 | ITPA-assoziierte letale infantile neurologische Störung mit Katarakt und kardialer Beteiligung | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2307 | IVIC-Syndrom | Störung | | 4 <i>Familie(n)</i> |
| 2274 | Ichthyose - Hepatosplenomegalie - zerebelläre Degeneration | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2272 | Ichthyose - konische Finger - Mittellinien-Rinne | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 461 | Ichthyose, X-chromosomal-rezessive | Störung | 15.0 <i>I*</i> | |
| 461 | Ichthyose, X-chromosomal-rezessive | Störung | 16.6 <i>P*</i> | |
| 281139 | Ichthyose, anuläre epidermolytische | Störung | | 7 <i>Familie(n)</i> |
| 455 | Ichthyose, epidermolytische superfizielle | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2271 | Ichthyose, kongenitale - Mikrozephalie - Tetraplegie | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 281090 | Ichthyose, syndromale X-chromosomale | Störung | 1.3 <i>P*</i> | |
| 2269 | Ichthyose-Alopezie-Eklabium-Ektropion-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 88621 | Ichthyose-Frühgeburt-Syndrom | Störung | | 16 <i>Familie(n)</i> |
| 91132 | Ichthyose-Hypotrichose-Syndrom | Störung | | 11 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2278 | Ichthyose-Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Niereninsuffizienz-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 363992 | Ichthyose-Kleinwuchs-Brachydaktylie-Mikrosphärenphakie-Syndrom | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2273 | Ichthyosis follicularis-Alopezie-Photophobie-Syndrom | Störung | | 40 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 79503 | Ichthyosis hystrix Curth-Macklin | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 567548 | Idiopathisches steroid-resistentes nephrotisches Syndrom | Störung | 0.2582 <i>I</i> | |
| 363677 | Im Kindesalter beginnende autosomal-rezessive Myopathie mit externer Ophthalmoplegie | Störung | | 22 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 494541 | Im Kindesalter beginnende benigne Chorea mit striataler Beteiligung | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 466921 | Im Kindesalter beginnende progressive Kontrakturen mit Gliedergürtelmuskelschwäche und Muskeldystrophie | Störung | | 3 <i>Familie(n)</i> |
| 610573 | Im Kindesalter beginnende progressive Neurodegeneration mit peripherer Neuropathie, CLCN6-assoziiert | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 500180 | Im Kindesalter beginnendes motorisches und kognitives Regressions-Syndrom mit extrapyramidaler Bewegungsstörung | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 35858 | Imlerslund-Gräsbeck-Syndrom | Störung | 0.5 <i>P*</i> | |
| 42062 | Iminoglycinurie | Störung | 6.67 <i>BP*</i> | |
| 42062 | Iminoglycinurie | Störung | 6.68 <i>P*</i> | |
| 238569 | Immun-Dysregulation-inflammatorische Darmerkrankung-Arthritis-rezidivierende Infekte-Syndrom | Störung | | 80 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 169100 | Immundefekt durch CD25-Mangel | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 331190 | Immundefekt durch Ficolin-3-Mangel | Störung | | 1 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 70592 | Immundefekt durch Interleukin-1-Rezeptor-assoziierten Kinase-4-Mangel | Störung | | 49 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 331187 | Immundefekt durch MASP-2-Mangel | Störung | | 1 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 34592 | Immundefekt durch MHC Klasse I-Expressionsdefekt | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 572 | Immundefekt durch MHC Klasse II-Expressionsdefekt | Störung | | 179 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 619941 | Immundefekt durch Störung der Phagozytose und Migration der Neutrophilen | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 200418 | Immundefekt mit Faktor I-Anomalie | Störung | | 35 Familie(n) |
| 169157 | Immundefekt, kombinierter schwerer, T- B+, durch CD45-Mangel | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 169154 | Immundefekt, kombinierter schwerer, T- B+, durch IL-7Ralpha-Mangel | Störung | 0.15 BP | |
| 277 | Immundefekt, kombinierter schwerer, durch Adenosin-Desaminase-Mangel | Störung | 0.3 BP* | |
| 277 | Immundefekt, kombinierter schwerer, durch Adenosin-Desaminase-Mangel | Störung | 0.2 P* | |
| 538958 | Immundefekt, kombinierter schwerer, durch CD70-Mangel | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 228003 | Immundefekt, kombinierter schwerer, durch CORO1A-Mangel | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 420573 | Immundefekt, kombinierter schwerer, durch CTPS1-Defizienz | Störung | | 12 Fallbericht(e) |
| 317425 | Immundefekt, kombinierter schwerer, durch DNA-PKcs-Mangel | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 217390 | Immundefekt, kombinierter schwerer, durch DOCK8-Mangel | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 169095 | Immundefekt, kombinierter schwerer, durch FOXP1-Defizienz | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 397787 | Immundefekt, kombinierter schwerer, durch IKK2-Mangel | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 280142 | Immundefekt, kombinierter schwerer, durch LCK-Mangel | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 331206 | Immundefekt, kombinierter schwerer, durch kompletten RAG1/2-Mangel | Störung | 1.0 P* | |
| 357237 | Immundefekt, kombinierter, durch CARD11-Mangel | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 542301 | Immundefekt, kombinierter, durch CARMIL2-Mangel | Störung | | 21 Fallbericht(e) |
| 169090 | Immundefekt, kombinierter, durch Defekt des CRAC-Kanals | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 505227 | Immundefekt, kombinierter, durch GINS1-Mangel | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 538963 | Immundefekt, kombinierter, durch ITK-Mangel | Störung | | 13 Fallbericht(e) |
| 445018 | Immundefekt, kombinierter, durch LRBA-Mangel | Störung | | 23 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | |
| 397964 | Immundefekt, kombinierter, durch MALT1-Mangel | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 317428 | Immundefekt, kombinierter, durch ORAI1-Mangel | Subtyp der Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 431149 | Immundefekt, kombinierter, durch OX40-Mangel | Störung | | 1 Fallbericht(e) |
| 596759 | Immundefekt, kombinierter, durch Rela-Haploinsuffizienz | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 314689 | Immundefekt, kombinierter, durch STK4-Mangel | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 231154 | Immundefekt, kombinierter, durch partiellen RAG1-Mangel | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 431166 | Immundefekt, primärer, mit Virusinfektion nach MMR-Impfung | Störung | | 1 Fallbericht(e) |
| 37042 | Immudysregulation-Polyendokrinopathie-Enteropathie-Syndrom, X-chromosomales | Störung | | 195 Fallbericht(e) |
| 529977 | Immudysregulation-entzündliche Darmerkrankung-Arthritis-rekurrente Infektionen-Lymphopenie | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 2571 | Immuno-neurologische Krankheit, X-chromosomale | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 3002 | Immunthrombozytopenie | Störung | 25.0 P* | |
| 3002 | Immunthrombozytopenie | Störung | 6.75 I* | |
| 206569 | Immunvermittelte nekrotisierende Myopathie | Störung | | 300 Fallbericht(e) |
| 464 | Incontinentia pigmenti | Störung | 1.2 BP* | |
| 238455 | Infantile Dystonie-Parkinsonismus | Störung | | 16 Fallbericht(e) |
| 522077 | Infantile Hypotonie-okulomotorische Anomalien-hyperkinetische Bewegungsstörungen-Entwicklungsverzögerung-Syndrom | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 3173 | Infantile Krampfanfälle - breite Daumen | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 183707 | Infantile LAD-artige Erkrankung aufgrund RAC2-Defizienz | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 641353 | Infantile Neurodegeneration-progressive Spastik-Intelligenzminderung-Läsionen der | Störung | | 32 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | weißen Substanz-Syndrom | | | |
| 1313 | Infantile Plexus choroideus-Kalzifikation-Syndrom | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 263410 | Infantile Spasmen-psychemotorische Retardierung-progressive Hirnatrophie-Basalganglienerkrankung-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 457205 | Infantile axonale motorische und sensorische Neuropathie-Optikusatrophie-Neurodegeneration-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 565788 | Infantile chronisch-entzündliche Darmerkrankung mit neurologischer Beteiligung | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 494526 | Infantile generalisierte Dyskinesie mit orofazialer Beteiligung | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 352563 | Infantile hypertrophe Kardiomyopathie durch MRPL44-Mangel | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 391316 | Infantile mesiale Temporallappenepilepsie mit schwerer kognitiver Regression | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 456312 | Infantile multisystemische neurologisch-endokrine-pankreatische Krankheit | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 35069 | Infantile neuroaxonale Dystrophie | Störung | | 150 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 402364 | Infantile zerebrale und zerebelläre Atrophie mit postnataler progressiver Mikrozephalie | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 488191 | Infertilität, weibliche, durch Stillstand der meiotischen Eizellreifung | Störung | | 16 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 63259 | Inienzephalie | Störung | 50.0 <i>BP*</i> | |
| 466 | Insomnie, familiäre fatale | Störung | | 27 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 586130 | Insomnie, fatale sporadische | Störung | | 27 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 97279 | Insulinom | Störung | 0.25 <i>I</i> | |
| 280384 | Intelligenzminderung - motorische Dysfunktion - multiple Gelenkkontraktionen, rezessiv | Störung | | 12 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3079 | Intelligenzminderung Typ Buenos-Aires | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3080 | Intelligenzminderung Typ Wolff | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 464311 | Intelligenzminderung durch Punktmutationen im DYRK1A-Gen | Subtyp der Störung | | 35 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 85273 | Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Abidi | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 85276 | Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Armfield | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 85293 | Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Cabezas | Störung | | 24 <i>Familie(n)</i> |
| 85277 | Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Cantagrel | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 163971 | Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Cilliers | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 93947 | Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Golabi-Ito-Hall | Subtyp der Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 93952 | Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Hedera | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 85283 | Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Miles-Carpenter | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 163937 | Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Najm | Störung | | 35 <i>Familie(n)</i> |
| 163956 | Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Nascimento | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 85322 | Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Pai | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 85285 | Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Schimke | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 85323 | Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Seemanova | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 85286 | Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Shashi | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 85324 | Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Shrimpton | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 85287 | Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Siderius | Störung | | 2 <i>Familie(n)</i> |
| 3063 | Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Snyder | Störung | | 21 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 85325 | Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Stevenson | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 85288 | Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Stocco Dos Santos | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 85326 | Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | Stoll | | | |
| 163976 | Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Van Esch | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 85290 | Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Wilson | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 364028 | Intelligenzminderung, X-chromosomale, durch GRIA3-Mutationen | Störung | | 14 Fallbericht(e) |
| 85274 | Intelligenzminderung, X-chromosomale, syndromale Typ 7 | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 85279 | Intelligenzminderung, X-chromosomale, syndromale, Typ Claes-Jensen | Störung | | 10 Familie(n) |
| 280763 | Intelligenzminderung, schwere, mit progressiver spastischer Paraplegie | Störung | | 15 Fallbericht(e) |
| 352530 | Intelligenzminderung-Adipositas-Hirnfehlbildungen-Gesichtsdysmorphie-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 397973 | Intelligenzminderung-Adipositas-Prognathie-Augen- und Hautanomalien-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 529965 | Intelligenzminderung-Autismus-Sprachapraxie-kraniofaziale Dysmorphie-Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 364577 | Intelligenzminderung-Brachydaktylie-Pierre Robin-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 1495 | Intelligenzminderung-Corpus callosum-Hypoplasie-präaurikuläre Anhängsel-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 3044 | Intelligenzminderung-Dysmorphien-Hypogonadismus-Diabetes mellitus-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 3454 | Intelligenzminderung-Entwicklungsverzögerung-Kontrakturen-Syndrom | Störung | | 5 Familie(n) |
| 468620 | Intelligenzminderung-Epilepsie-extrapiramidale Störung-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 404440 | Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom durch SETD5-Haploinsuffizienz | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 502434 | Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-gastroösophagealer Reflux-Syndrom, STAG1-assoziiert | Störung | | 17 Fallbericht(e) |
| 370010 | Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphien-Handanomalien-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 3041 | Intelligenzminderung-Glatzenbildung-Patellaluxation-Akromikrie-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 542306 | Intelligenzminderung-Herzrhythmusstörung-Syndrom durch GNB5-Mangel | Störung | | 22 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 369847 | Intelligenzminderung-Hyperkinetische Bewegungsstörungen-Trunkale Ataxie-Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 314575 | Intelligenzminderung-Hypotonie-Brachyzephalie-Pylorusstenose-Kryptorchismus-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 3042 | Intelligenzminderung-Katarakt-kalzifizierte Ohrknorpel-Myopathie-Syndrom | Störung | | 13 Fallbericht(e) |
| 3074 | Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Hypertelorismus-Syndrom | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 513456 | Intelligenzminderung-Krampfanfälle-Ganganomalien-Gesichtsdysmorphie-Syndrom | Störung | | 15 Fallbericht(e) |
| 369837 | Intelligenzminderung-Krämpfe-Hypophosphatasie-ophthalmologische und skelettale Anomalien-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 369950 | Intelligenzminderung-Krämpfe-Makrozephalie-Adipositas-Syndrom | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 457279 | Intelligenzminderung-Makrozephalie-Hypotonie-Verhaltensstörungen-Syndrom | Störung | | 16 Fallbericht(e) |
| 457365 | Intelligenzminderung-Muskelschwäche-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphie-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 3068 | Intelligenzminderung-Myopathie-Kleinwuchs-endokrine Störung-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 3082 | Intelligenzminderung-Polydaktylie-unkämmbare Haare-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 363528 | Intelligenzminderung-Strabismus-Syndrom | Störung | | 34 Fallbericht(e) |
| 464306 | Intelligenzminderung-Syndrom, DYRK1A-assoziiertes | Störung | | 54 Fallbericht(e) |
| 268261 | Intelligenzminderung-Syndrom, DYRK1A-assoziiertes, durch Mikrodeletion 21q22.13q22.2 | Subtyp der Störung | | 19 Fallbericht(e) |
| 488632 | Intelligenzminderung-Syndrom, TBCK-assoziiertes | Störung | | 25 Fallbericht(e) |
| 436151 | Intelligenzminderung-expressive Aphasie-Gesichtsdysmorphien-Syndrom | Störung | | 13 Fallbericht(e) |
| 397709 | Intelligenzminderung-grobe Gesichtszüge-Makrozephalie-zerebelläre Hypoplasie-Syndrom | Störung | | 30 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 508498 | Intelligenzminderung-kardiale Anomalien-Kleinwuchs-Gelenkinstabilität-Syndrom | Störung | | 18 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 329224 | Intelligenzminderung-kraniofaziale Dysmorphien-Kryptorchismus-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1891 | Intelligenzminderung-spastische Paraplegie-Ektrodaktylie-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 508529 | Intermediäre Epidermolysis bullosa simplex mit Kardiomyopathie | Störung | | 14 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 306504 | Interstitielle Lungenkrankheit-Nephrotisches Syndrom-Epidermolysis bullosa-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 314376 | Intestinale Obstruktion des Neugeborenen durch Guanylatcyclasen 2C-Mangel | Störung | | 16 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 424058 | Intraduktale papilläre muzinöse Neoplasie des Pankreas | Störung | 0.011 /* | |
| 352662 | Intraepitheliale korneale Dyskeratose-palmoplantare Hyperkeratose-laryngeale Dyskeratose-Syndrom | Störung | | 19 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 436144 | Intrauterine Wachstumsretardierung-Kleinwuchs-früh-adulter Diabetes-Syndrom | Störung | | 15 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 508512 | Intrauterine Wachstumsverzögerung-kongenitale multiple Café-au-lait-Flecken-gesteigerter Schwesterchromatid-Austausch-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1229 | Intrauterines infektiöses Syndrom, kongenitales | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 332 | Intrinsic-Faktor-Mangel, kongenitaler | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 329324 | Inverses Klippel-Trenaunay-Syndrom | Störung | | 15 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3306 | Inversion/Duplikation Chromosom 15 | Störung | 3.33 BP | |
| 69736 | Irisdepigmentierung, akute bilaterale | Störung | | 62 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 84142 | Isaacs-Syndrom | Störung | | 150 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2440 | Isolierte Spalthand-Spaltfuß-Fehlbildung | Störung | 5.4 BP* | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 209908 | Isolierte Sprechapraxie im Kindesalter | Störung | | 22 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 973 | Isolierte unilaterale Fingeraplasie/-hypoplasie, excl. Daumen | Störung | | 2 <i>Familie(n)</i> |
| 633228 | Isolierter proximaler fokaler Femurdefekt | Störung | 1.55 <i>P</i> | |
| 633228 | Isolierter proximaler fokaler Femurdefekt | Störung | 1.55 <i>BP</i> | |
| 294975 | Isoliertes Fehlen von Ober- und Unterarm bei vorhandener Hand | Störung | 0.62 <i>BP</i> | |
| 2306 | Isotretinoin-ähnliches-Syndrom | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 33 | Isovalerianazidämie | Störung | 1.0 <i>P*</i> | |
| 1540 | Jackson-Weiss-Syndrom | Störung | | 200 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1873 | Jalili-Syndrom | Störung | | 49 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79139 | Japanische Enzephalitis | Störung | 0.65 <i>I*</i> | |
| 313795 | Jawad-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 90647 | Jervell-Lange-Nielsen-Syndrom | Störung | 0.3 <i>P</i> | |
| 474 | Jeune-Syndrom | Störung | 1.4 <i>BP*</i> | |
| 2315 | Johanson-Blizzard-Syndrom | Störung | 0.4 <i>BP*</i> | |
| 475 | Joubert-Syndrom | Störung | 1.6666 <i>BP</i> | |
| 397715 | Joubert-Syndrom mit Jeune asphyxierender Thoraxdystrophie | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1454 | Joubert-Syndrom mit hepatischem Defekt | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2318 | Joubert-Syndrom mit okulo-renalem Defekt | Störung | | 17 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2319 | Juberg-Hayward-Syndrom | Störung | | 13 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 2321 | Jung-Wolff-Back-Stahl-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 79403 | Junktionale Epidermolysis bullosa mit Pylorusatresie | Störung | | 100 Fallbericht(e) |
| 248111 | Juvenile Huntington-Krankheit | Störung | 0.04 I* | |
| 248111 | Juvenile Huntington-Krankheit | Störung | 0.6 P* | |
| 247794 | Juvenile Katarakt-Mikrokornea-renale Glukosurie-Syndrom | Störung | | 12 Fallbericht(e) |
| 314632 | Juvenile neuronale Ceroid-Lipofuszinose, ATP13A2-assoziierte | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 445062 | Juveniler Diabetes mellitus-zentrale und periphere Neurodegeneration-Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 391411 | Juveniler atypischer Parkinsonismus | Störung | | 6 Familie(n) |
| 2332 | KBG-Syndrom | Störung | | 164 Fallbericht(e) |
| 633004 | KDM3B-assoziierte Intelligenzminderung mit Gesichtsdysmorphien und Kleinwuchs | Störung | | 17 Fallbericht(e) |
| 610569 | KIAA1109-assoziierte früh-letale kongenitale Hirnfehlbildungen-Arthrogrypose-Syndrom | Störung | | 13 Fallbericht(e) |
| 477 | KID-Syndrom | Störung | | 100 Fallbericht(e) |
| 603684 | KLHL7-assoziiertes Bohring-Opitz und Crisponi/CISS-ähnliches Overlap-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 399081 | KLHL9-abhängige distale Myopathie mit Beginn in der Kindheit | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 2322 | Kabuki-Syndrom | Störung | 3.1 P* | |
| 254519 | Kagami-Ogata-Syndrom | Störung | | 84 Fallbericht(e) |
| 254534 | Kagami-Ogata-Syndrom durch maternale 14q32.2-Hypomethylierung | Subtyp der Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 254528 | Kagami-Ogata-Syndrom durch maternale Mikrodeletion 14q32.2 | Subtyp der Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 96334 | Kagami-Ogata-Syndrom durch paternale | Subtyp der Störung | | 37 |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | uniparentale Disomie von Chromosom 14 | | | <i>Fallbericht(e)</i> |
| 478 | Kallmann-Syndrom | Subtyp der Störung | 3.75 P* | |
| 2326 | Kallmann-Syndrom - Kardiopathie | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1318 | Kampomelie Typ Cumming | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1319 | Kamptobrachydaktylie | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 85164 | Kamptodaktylie - Hochwuchs - Skoliose - Hörverlust | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1327 | Kamptodaktylie Guadalajara Typ 1 | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1326 | Kamptodaktylie Guadalajara Typ 2 | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 488434 | Kamptodaktylie Guadalajara Typ 3 | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2848 | Kamptodaktylie-Arthropathie-Coxa vara-Perikarditis-Syndrom | Störung | | 30 <i>Familie(n)</i> |
| 1323 | Kamptodaktylie-Gelenkkontrakturen-faziale Skelettdefekte-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1325 | Kamptodaktylie-Taurinurie-Syndrom | Störung | | 17 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 137667 | Kapilläre Fehlbildung - arteriovenöse Fehlbildung | Störung | | 261 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 33276 | Kaposi-Sarkom | Störung | 0.34 I* | |
| 33276 | Kaposi-Sarkom | Störung | 2.11 | |
| 160148 | Kappen-Polypose | Störung | | 67 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2328 | Kapur-Toriello-Syndrom | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1340 | Kardio-fazio-kutanes Syndrom | Störung | | 300 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3238 | Kardio-spondylo-carpo-faziales Syndrom | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 97292 | Kardiogener Schock | Störung | 40.0 P* | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 2872 | Kardiokraniales Syndrom Typ Pfeiffer | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 2229 | Kardiomyopathie, dilatative - hypergonadotroper Hypogonadismus | Störung | | 20 Familie(n) |
| 154 | Kardiomyopathie, dilatative familiäre | Störung | 2.91 I* | |
| 154 | Kardiomyopathie, dilatative familiäre | Störung | 17.5 P* | |
| 137675 | Kardiomyopathie, histiozytoide | Störung | | 100 Fallbericht(e) |
| 314637 | Kardiomyopathie, hypertrophe mitochondriale, mit Laktatazidose durch MTO1-Mangel | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 563 | Kardiomyopathie, peripartale | Störung | 30.0 BP | |
| 1345 | Kardiomyopathie-Katarakt-Hüftwirbelsäulenerkrankung-Syndrom | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 2329 | Karsch-Neugebauer-Syndrom | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 401996 | Karyomegale interstitielle Nephritis | Störung | | 12 Familie(n) |
| 314422 | Karzinom, ameloblastisches | Störung | | 40 Fallbericht(e) |
| 33402 | Karzinom, hepatozelluläres, des Kindes | Störung | 0.15 I* | |
| 79140 | Karzinom, kutanes neuroendokrines | Störung | 0.27 I | |
| 79140 | Karzinom, kutanes neuroendokrines | Störung | 0.13 I* | |
| 79140 | Karzinom, kutanes neuroendokrines | Störung | 4.0 P* | |
| 79140 | Karzinom, kutanes neuroendokrines | Störung | 0.86 | |
| 2330 | Kasabach-Merritt-Syndrom | Störung | | 300 Fallbericht(e) |
| 1373 | Katarakt - aberrante orale Frenula - Wachstumsverzögerung | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 1368 | Katarakt-Ataxie-Schwerhörigkeit-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 1381 | Katarakt-Intelligenzminderung-Analatriesie-Uropathie-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten. P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 1387 | Katarakt-Intelligenzminderung-Hypogonadismus-Syndrom | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1377 | Katarakt-Mikrokornea-Syndrom | Störung | | 8 <i>Familie(n)</i> |
| 1380 | Katarakt-Nephropathie-Enzephalopathie-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1383 | Katarakt-Schwerhörigkeit-Hypogonadismus-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 436174 | Katarakt-Wachstumshormonmangel-sensorische Neuropathie-sensorineurale Schwerhörigkeit-Skelettdysplasie-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 314993 | Katarakt-kongenitale Kardiopathie-Neuralrohrdefekt-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 195 | Katzenaugensyndrom | Störung | 1.35 <i>BP*</i> | |
| 50839 | Katzenkratzkrankheit | Störung | 6.6 <i>P*</i> | |
| 1123 | Kaudaler Appendix-Taubheit-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 480 | Kearns-Sayre-Syndrom | Störung | 2.0 <i>P*</i> | |
| 2808 | Kehlkopfmuskulatur, Lähmung der | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 363489 | Keimstrang-Stromatumor, testikulärer | Störung | 0.02 <i>I*</i> | |
| 363489 | Keimstrang-Stromatumor, testikulärer | Störung | 0.44 | |
| 180234 | Keimzelltumor, gemischter | Störung | 0.01 <i>I*</i> | |
| 2662 | Keipert-Syndrom | Störung | | 12 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 481 | Kennedy-Krankheit | Störung | 3.8 <i>P*</i> | |
| 2333 | Kenny-Caffey-Syndrom | Störung | | 65 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 435628 | Keppen-Lubinsky-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 411777 | Keratoakanthom, eruptives generalisiertes | Störung | | 40 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 494 | Keratoderma hereditarium mutilans | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 79395 | Keratoderma hereditarium mutilans mit Ichthyose | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 163934 | Keratokonjunktivitis, atopische | Störung | 15.0 <i>P*</i> | |
| 137596 | Keratopathie, neurotrophe | Störung | 4.2 <i>P*</i> | |
| 2339 | Keratosis follicularis-Kleinwuchs-Hirnatrophie-Syndrom | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 86919 | Keratosis palmaris et plantaris - Klinodaktylie | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 438075 | Ketoazidose durch Monocarboxylat-Transporter 1-Mangel | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1489 | Keuchhusten | Störung | 8.9 <i>I*</i> | |
| 85202 | Keutel-Syndrom | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 50918 | Kikuchi-Fujimoto-Krankheit | Störung | | 1052 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 482 | Kimura-Krankheit | Störung | | 300 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2908 | Kindler Epidermolysis bullosa | Störung | | 250 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 99741 | King-Denborough-Syndrom | Störung | | 18 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 398971 | Klarzelliges Adenokarzinom des Ovars | Störung | 0.32 <i>I*</i> | |
| 2584 | Klassische Mycosis fungoides | Störung | 0.5 <i>I*</i> | |
| 71277 | Klassisches Glukosetransporter-Typ-1-Mangel-Syndrom | Störung | 0.538 <i>P</i> | |
| 98844 | Klassisches Hodgkin-Lymphom, gemischtzelliges | Subtyp der Störung | 0.42 <i>I*</i> | |
| 98846 | Klassisches Hodgkin-Lymphom, lymphozytenarmes | Subtyp der Störung | 0.04 <i>I*</i> | |
| 98845 | Klassisches Hodgkin-Lymphom, lymphozytenreiches | Subtyp der Störung | 0.1 <i>I*</i> | |
| 98843 | Klassisches Hodgkin-Lymphom, nodulär- | Subtyp der Störung | 1.28 <i>I*</i> | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | sklerosierendes | | | |
| 93267 | Kleeblattschädel - multiple kongenitale Anomalien | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 261494 | Kleefstra-Syndrom | Störung | | 114 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 96147 | Kleefstra-Syndrom durch Mikrodeletion 9q34 | Subtyp der Störung | | 86 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 261652 | Kleefstra-Syndrom durch Punktmutationen | Subtyp der Störung | | 23 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2868 | Kleinwuchs - Herzklappenfehler - charakteristisches Gesicht | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 85442 | Kleinwuchs - Hypophysen- und zerebelläre Defekte - kleine Sella turcica | Störung | | 5 <i>Familie(n)</i> |
| 2865 | Kleinwuchs - Pterygium colli - Kardiopathie | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2867 | Kleinwuchs Typ Brüssel | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 314811 | Kleinwuchs durch GHSR-Mangel | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 629 | Kleinwuchs durch qualitative Wachstumshormonanomalien | Subtyp der Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2623 | Kleinwuchs, geleophysischer | Störung | | 27 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2658 | Kleinwuchs, hyperostotischer, Typ Lenz-Majewski | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2632 | Kleinwuchs, mesomeler, Typ Langer | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2636 | Kleinwuchs, mikrozephaler osteodysplastischer primordialer, Typ I und III | Störung | | 53 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2637 | Kleinwuchs, mikrozephaler osteodysplastischer primordialer, Typ II | Störung | | 150 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 319675 | Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, Typ Dauber | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2617 | Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, Typ Montreal | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2643 | Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, Typ Toriello | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 329228 | Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, durch ZNF335-Mangel | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 464288 | Kleinwuchs-Brachydaktylie-Adipositas-globale Entwicklungsverzögerung-Syndrom | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 397623 | Kleinwuchs-Hörkanalatresie-Mandibuläre Hypoplasie-Skelettanomalien-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 314394 | Kleinwuchs-Onychodysplasie-Gesichtsdysmorphie-Hypotrichose-Syndrom | Störung | | 14 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 391677 | Kleinwuchs-Optikusatrophie-Pelger-Huët-Anomalie-Syndrom | Störung | | 39 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2866 | Kleinwuchs-Schwerhörigkeit-neutrophile Funktionsstörung-Dysmorphien-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 589442 | Kleinwuchs-Skelettdysplasie-Netzhautdystrophie-Intelligenzminderung-sensorineuraler Hörverlust-Syndrom | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2863 | Kleinwuchs-Wormsche Knochen-Dextrokardie-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 435804 | Kleinwuchs-beschleunigte Knochenalterung-früh beginnende Osteoarthritis-Syndrom | Störung | | 3 <i>Familie(n)</i> |
| 2994 | Kleinwuchs-kraniofaziale Anomalien-Genitalhypoplasie-Syndrom | Störung | | 3 <i>Familie(n)</i> |
| 447974 | Klippel-Feil-Anomalie-Myopathie-Gesichtsdysmorphie-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2345 | Klippel-Feil-Syndrom, isoliertes | Störung | 2.0 <i>P*</i> | |
| 2345 | Klippel-Feil-Syndrom, isoliertes | Störung | 0.6 <i>BP*</i> | |
| 90308 | Klippel-Trénaunay-Syndrom | Störung | 0.007 <i>P*</i> | |
| 93929 | Kloakenekstrophie | Subtyp der Störung | 0.75 <i>BP*</i> | |
| 93929 | Kloakenekstrophie | Subtyp der Störung | 0.54 <i>BP</i> | |
| 238578 | Klumpfuß, familiärer isolierter, durch Mikroduplikationssyndrom 17q23.1-q23.2 | Subtyp der Störung | | 4 <i>Familie(n)</i> |
| 2347 | Kniest-ähnliche Dysplasie, letale | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1571 | Knobloch-Syndrom | Störung | | 119 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1830 | Knochendysplasie, immuno-ossäre, Typ Schimke | Störung | | 133 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 1842 | Knochendysplasie, letale, Typ Holmgren | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 1832 | Knochendysplasie, osteosklerotische | Störung | | 40 Fallbericht(e) |
| 3233 | Kochleosakkuläre Degeneration - Katarakt | Störung | | 2 Familie(n) |
| 444077 | Kognitive Störung-grobe Gesichtsszüge-Herzdefekte-Adipositas-Lungenbeteiligung-Kleinwuchs-Skelettdysplasie-Syndrom | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 90068 | Kokain-Vergiftung | Störung | 1.0 P* | |
| 31824 | Kolchizin-Vergiftung | Störung | 0.1 P* | |
| 53296 | Kollagenom, familiäres kutanes | Störung | | 16 Fallbericht(e) |
| 79147 | Kollagenose, familiäre reaktive perforierende | Störung | | 50 Fallbericht(e) |
| 603494 | Kolobom-Osteopetrose-Mikrophthalmie-Makrozephalie-Albinismus-Schwerhörigkeit-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 468672 | Kolobomatöse Makrophthalmie-Mikrokornea-Syndrom | Störung | | 21 Fallbericht(e) |
| 424099 | Kolobomatöse Mikrophthalmie-rhizomele Dysplasie-Syndrom | Störung | | 5 Familie(n) |
| 435930 | Kolobomatöser Sehnervenkopf-Makula-Atrophie-Chorioretinopathie-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 324535 | Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 11 | Störung | | 32 Fallbericht(e) |
| 319514 | Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 13 | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 319519 | Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 14 | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 319524 | Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 15 | Störung | | 16 Fallbericht(e) |
| 369913 | Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 17 | Störung | | 20 Familie(n) |
| 254920 | Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 2 | Störung | | 1 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 420728 | Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 20 | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 420733 | Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 21 | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 444013 | Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 23 | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 444458 | Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 24 | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 447954 | Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 25 | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 477684 | Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 26 | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 477774 | Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 27 | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 478029 | Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 29 | Störung | | 1 Fallbericht(e) |
| 478042 | Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 30 | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 565624 | Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 39 | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 254925 | Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 4 | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 254930 | Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 7 | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 319504 | Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 8 | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 319509 | Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 9 | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 572798 | Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung, WARS2-assoziiertes | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 447737 | Kombinierter Immundefekt durch DOCK2-Mangel | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 357329 | Kombinierter Immundefekt durch IL21R-Mangel | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 504530 | Kombinierter Immundefekt durch Moesin-Defizienz | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 476113 | Kombinierter Immundefekt durch TFRC-Mangel | Störung | | 2 Familie(n) |
| 221139 | Kombinierter Immundefekt mit fazio-okulo-skelettalen Anomalien | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 309111 | Kombinierter Lipase-Colipase-Mangel des Pankreas | Störung | | 3 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 35909 | Kombinierter Mangel an Faktor V und Faktor VIII | Störung | 0.5 P* | |
| 440727 | Kombiniertes Hamartom der Retina und des retinalen Pigmentepithels | Störung | | 120 Fallbericht(e) |
| 280133 | Komplement-Komponente 3-Mangel | Störung | | 27 Fallbericht(e) |
| 306644 | Komplikation nach Organtransplantation | Störung | 9.0 P* | |
| 268316 | Komplikationen bei der Hämodialyse | Störung | 13.0 I* | |
| 90053 | Komplikationen nach hämatopoetischer Stammzell-Transplantation | Störung | 0.65 P* | |
| 168966 | Komposit-Lymphom | Störung | 0.01 I* | |
| 57196 | Kondensierende Otitis der medialen Klavikula | Störung | | 58 Fallbericht(e) |
| 216694 | Kongenital korrigierte Transposition der großen Arterien | Störung | 3.0 BP | |
| 562528 | Kongenitale Extremitäten- und Gesichtskontrakturen-Hypotonie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom | Störung | | 14 Fallbericht(e) |
| 2444 | Kongenitale Fehlbildung der Atemwege | Störung | 8.2 BP* | |
| 352333 | Kongenitale Ichthyose-Intelligenzminderung-spastische Tetraplegie-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 48431 | Kongenitale Katarakt-Gesichtsdysmorphie-Neuropathie-Syndrom | Störung | | 170 Fallbericht(e) |
| 300313 | Kongenitale Katarakt-Schwerhörigkeit-Entwicklungsverzögerung-Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 1369 | Kongenitale Katarakt-hypertrophe Kardiomyopathie-mitochondriale Myopathie-Syndrom | Störung | | 40 Fallbericht(e) |
| 330054 | Kongenitale Katarakt-progressive Muskelhypotonie-Hörverlust-Entwicklungsverzögerung-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 521432 | Kongenitale Katarakt-schwere neonatale Hepatopathie-allgemeine Entwicklungsverzögerung-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 391376 | Kongenitale Mikrozephalie-schwere Enzephalopathie-progressive zerebrale Atrophie-Syndrom | Störung | | 20 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 371007 | Kongenitale Muskeldystrophie mit Gelenkinstabilität | Störung | | 14 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 329178 | Kongenitale Muskeldystrophie mit Intelligenzminderung und schwerer Epilepsie | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 486815 | Kongenitale Muskeldystrophie-Atemversagen-Hautanomalien-Gelenkinstabilität-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1875 | Kongenitale Muskeldystrophie-infantile Katarakt-Hyogonadismus-Syndrom | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 34520 | Kongenitale Myopathie mit Integrin-alpha-7-Mangel | Störung | 0.03 <i>P*</i> | |
| 424107 | Kongenitale Myopathie mit Myasthenie-ähnlichem Beginn | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 319160 | Kongenitale Myopathie mit internen Nuclei und atypischen Kernen | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 544602 | Kongenitale Myopathie mit reduzierten Typ 2-Muskelfasern | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 369852 | Kongenitale Neutropenie-Myelofibrose-Nephromegalie-Syndrom | Störung | | 16 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 88642 | Kongenitale Schmerzunempfindlichkeit mit Anosmie und neuropathischer Arthropathie | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 217399 | Kongenitale Schmerzunempfindlichkeit mit Hyperhidrose und Verlust der kutanen sensorischen Innervation | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 453510 | Kongenitale Schmerzunempfindlichkeit mit schwerer Intelligenzminderung | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 478664 | Kongenitale Schmerzunempfindlichkeit-Hypohidrose-Syndrom | Störung | | 11 <i>Familie(n)</i> |
| 566192 | Kongenitale autosomal-rezessive Thrombozytopenie der kleinen Blutplättchen | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 538101 | Kongenitale axonale Neuropathie mit Enzephalopathie | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 329242 | Kongenitale chronische Diarrhoe mit Protein-Verlust-Enteropathie | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1023 | Kongenitale generalisierte Hypertrichose Typ Ambras | Subtyp der Störung | | 40 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 306530 | Kongenitale hereditäre Fazialisparese mit variablem Hörverlust | Störung | | 13 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 583097 | Kongenitale infiltrierende Lipomatose des Gesichts | Störung | | 59 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 495875 | Kongenitale labioskrotale Agenesie-zerebelläre Fehlbildung-Hornhautdystrophie-Gesichtsdysmorphie-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 69063 | Kongenitale membranöse Nephropathie durch Alloimmunisierung gegen fetomaternal anti-neutrale Endopeptidase | Störung | | 15 Fallbericht(e) |
| 369861 | Kongenitale sideroblastische Anämie-B-Zell-Immundefekt-periodisches Fieber-Entwicklungsverzögerung-Syndrom | Störung | | 16 Fallbericht(e) |
| 860 | Kongenitale unkorrigierte Transposition der großen Arterien | Störung | 24.25 BP* | |
| 512260 | Kongenitale zerebelläre Ataxie durch RNU12-Genmutation | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 514352 | Kongenitaler Brachyösophagus-intrathorakaler Magen-Wirbelanomalien-Syndrom | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 1355 | Kongenitaler Herzfehler-rundes Gesicht-Entwicklungsverzögerung-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 626 | Kongenitaler melanozytärer Nävus, großer/riesiger | Störung | 2.75 P* | |
| 590 | Kongenitales myasthenes Syndrom | Störung | 0.3 P* | |
| 569821 | Kongenitales primäres Lymphödem vom Typ Gordon | Störung | | 23 Fallbericht(e) |
| 508542 | Kongenitales progressives Knochenmarkversagen-B-Zell-Immundefekt-Skelettdysplasie-Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 521438 | Kongenitales vertebral-kardial-renales Fehlbildungssyndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 319651 | Konstitutionelle megaloblastäre Anämie mit schwerer neurologischer Krankheit | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 436003 | Kontrakturen-Entwicklungsverzögerung-Pierre Robin-Syndrom | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 314002 | Kontrakturen-Pterygium colli-Mikrognathie-hypoplastische Mamillen-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 1484 | Kontrakturen-ektodermale Dysplasie-Lippen-Kiefer-Gaumenspalte-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 363965 | Koolen-De Vries-Syndrom durch Punktmutation | Subtyp der Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 2036 | Kopfhaut-Ohr-Mamillen-Syndrom | Störung | | 30 Fallbericht(e) |
| 1003 | Kopfhautdefekte-postaxiale Polydaktylie-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 1661 | Korneales Dermoid, X-chromosomales | Störung | | 6 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | |
| 3194 | Korneo-dermato-ossäres-Syndrom | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 1389 | Kortikale Blindheit-Intelligenzminderung-Polydaktylie-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 300570 | Kortikale Dysgenese mit pontozerebellärer Hypoplasie durch TUBB3-Genmutation | Störung | | 12 Fallbericht(e) |
| 319189 | Kortikaler Myoklonus, familiärer | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 477831 | Kosaki-Großwuchs-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 99749 | Kostmann-Syndrom | Störung | | 45 Fallbericht(e) |
| 2391 | Kostokorakoides Ligament, verkürztes, kongenitales | Störung | | 1 Familie(n) |
| 2351 | Kousseff-Syndrom | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 487 | Krabbe-Syndrom | Störung | 1.0 P* | |
| 487 | Krabbe-Syndrom | Störung | 1.0 BP* | |
| 487 | Krabbe-Syndrom | Störung | 0.7 BP | |
| 79156 | Krampfanfälle - Intelligenzminderung, durch Hydroxylysinurie | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 140927 | Krampfanfälle, benigne familiäre neonatal-infantile | Störung | | 10 Familie(n) |
| 1525 | Kranio-Osteoarthropathie | Störung | | 30 Fallbericht(e) |
| 363705 | Kranio-fazio-fronto-digitales Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 1521 | Kranio-fronto-nasale Dysplasie - Poland-Anomalie | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 1514 | Kraniodigitales Syndrom mit Intelligenzminderung | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 459061 | Kraniofaziale Dysplasie-Kleinwuchs-ektodermale Anomalien-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 85168 | Kraniofaziale Konodysplasie | Störung | | 1 Familie(n) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten. P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 54595 | Kraniopharyngeom | Störung | 1.0 <i>I</i> | |
| 54595 | Kraniopharyngeom | Störung | 2.0 <i>P*</i> | |
| 157832 | Kraniorhinie | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 171839 | Kraniosynostose - Hydrozephalus - Chiari-Fehlbildung I - radioulnare Synostose | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1541 | Kraniosynostose Typ Boston | Störung | | 3 <i>Familie(n)</i> |
| 2145 | Kraniosynostose Typ Herrmann-Opitz | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1527 | Kraniosynostose Typ Philadelphia | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 3366 | Kraniosynostose, metopische, nicht-syndromale | Störung | 6.7 <i>BP*</i> | |
| 3366 | Kraniosynostose, metopische, nicht-syndromale | Störung | 10.2979 <i>P*</i> | |
| 620139 | Kraniosynostose, unifrontosphenoidale, nicht-syndromale | Störung | 0.0136 <i>P</i> | |
| 620102 | Kraniosynostose, unikoronale, nicht-syndromale | Störung | 0.1049 <i>P</i> | |
| 620113 | Kraniosynostose, unilambdoidale, nicht-syndromale | Störung | 0.0442 <i>P</i> | |
| 1538 | Kraniosynostose-Dandy-Walker-Fehlbildung-Hydrozephalus-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 565858 | Kraniosynostose-Mikroretrognathie-schwere Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 85199 | Kraniosynostose-anaale Anomalien-Porokeratose-Syndrom | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 52054 | Kraniosynostose-intrakranielle Kalzifizierung-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 307766 | Kraushaar-akrales Keratoderm-Karies-Syndrom | Störung | | 14 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 52503 | Kreatin-Transporter-Mangel, X-chromosomaler | Störung | | 150 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 398088 | Kryohydrozytose mit normalem Stomatin, hereditäre Form | Störung | | 53 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 168577 | Kryohydrozytose mit reduziertem Stomatin, hereditäre Form | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 468635 | Kryptogene multifokale ulzeröse stenosierende | Störung | | 60 |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | Enteritis | | | <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1546 | Kryptokokkose | Störung | 11.0 /* | |
| 1547 | Kryptomikrotie - Brachydaktylie - Anomalie der Dermatoglyphen | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 91396 | Kryptophthalmie, isolierte | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 98949 | Kryptophthalmie, komplette | Subtyp der Störung | | 15 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1548 | Kryptorchismus-Arachnodaktylie-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 166305 | Krämpfe, benigne infantile, assoziiert mit milder Gastroenteritis | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 466926 | Krämpfe-Skoliose-Makrozephalie-Syndrom | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 306674 | Kufor-Rakeb-Syndrom | Störung | | 16 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1551 | Kupfermangel, benigner familiärer | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 454745 | Kuru | Störung | | 2700 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2301 | Kurzdarm-Syndrom, kongenitales | Störung | | 43 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 357175 | Kurze Ulna - Dysmorphien - Hypotonie - Intelligenzminderung | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 66518 | Kurzer fünfter Mittelhandknochen-Insulinresistenz-Syndrom | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 498497 | Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ 5 | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 93269 | Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ Majewski | Störung | | 34 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1149 | Kuskokwim-Syndrom | Störung | | 8 <i>Familie(n)</i> |
| 280794 | Kutane Mastozytose, diffuse pseudoxanthomatöse | Subtyp der Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 2881 | Kutane Photosensitivität - letale Kolitis | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 451607 | Kutanes Pseudolymphom | Störung | | 60 Fallbericht(e) |
| 496686 | Kyphose-laterale Zungenatrophie-myofibrilläre Myopathie-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 496689 | Kyphoskoliose-laterale Zungenatrophie-hereditäre spastische Paraplegie-Syndrom | Störung | | 12 Fallbericht(e) |
| 300179 | Kyphoskoliotisches Ehlers-Danlos-Syndrom durch FKBP22-Defizienz | Subtyp der Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 1900 | Kyphoskoliotisches Ehlers-Danlos-Syndrom durch Lysyl-Hydroxylase 1-Mangel | Subtyp der Störung | 1.0 BP | |
| 157820 | Kälteinduziertes Schwitzen | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 623789 | Körperintegritäts-Dysphorie | Störung | 0.11 P | |
| 79314 | L-2-Hydroxy-Glutarazidurie | Störung | | 140 Fallbericht(e) |
| 35704 | L-Arginin:Glycin-Amidino-transferase-Mangel | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 440731 | L-Ferritin-Mangel | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 521450 | LAMA5-assoziiertes multisystemisches Syndrom | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 650 | LCAT-Mangel | Störung | | 125 Fallbericht(e) |
| 79293 | LCAT-Mangel, familiärer | Subtyp der Störung | | 70 Fallbericht(e) |
| 99812 | LIG4-Syndrom | Störung | | 28 Fallbericht(e) |
| 363618 | LMNA-abhängiges kardiokutanes Progerie-Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 83628 | LUMBAR-Syndrom | Störung | | 54 Fallbericht(e) |
| 501 | Lafora-Krankheit | Störung | | 300 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 2363 | Lakrimo-aurikulo-dento-digitales Syndrom | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 530983 | Lamb-Shaffer-Syndrom | Störung | | 70 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 43393 | Lambert-Eaton-Myasthenie-Syndrom | Störung | 1.0 <i>P*</i> | |
| 43393 | Lambert-Eaton-Myasthenie-Syndrom | Störung | 0.35 <i>P</i> | |
| 1296 | Lambert-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 280365 | Laminopathie, lipodystrophe, schwere, autosomal-dominante | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 389 | Langerhans-Zell-Histiozytose | Störung | 1.5 <i>P*</i> | |
| 5 | Langketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel | Störung | 1.0 <i>BP*</i> | |
| 5 | Langketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel | Störung | 8.0 <i>P*</i> | |
| 633 | Laron-Syndrom | Störung | 0.3 <i>P*</i> | |
| 220465 | Laron-Syndrom mit Immundefekt | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 503 | Larsen-Syndrom | Störung | 0.4 <i>BP*</i> | |
| 2370 | Larsen-ähnliches Syndrom - Knochendysplasie - Kleinwuchs | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 284139 | Larsen-ähnliches Syndrom, B3GAT3 Typ | Störung | | 14 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2371 | Larsen-ähnliches Syndrom, letale Form | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2375 | Laryngeale Abduktorenlähmung-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2407 | Laryngo-onycho-kutanes Syndrom | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2004 | Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte | Störung | 7.5 <i>BP*</i> | |
| 93940 | Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte Typ 3 | Subtyp der Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 93941 | Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte Typ 4 | Subtyp der Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 247604 | Lateralsklerose, juvenile primäre | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 35689 | Lateralsklerose, primäre | Störung | 1.5 <i>P*</i> | |
| 46059 | Lathosterolose | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2378 | Laurin-Sandrow-Syndrom | Störung | | 14 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 99718 | Leber plus-Krankheit | Störung | 0.04 <i>P*</i> | |
| 104 | Leber-Optikusneuropathie, hereditäre | Störung | 4.3 <i>P</i> | |
| 104 | Leber-Optikusneuropathie, hereditäre | Störung | 2.3 <i>P*</i> | |
| 2924 | Lebererkrankung, isolierte polyzystische | Störung | 1.0 <i>P*</i> | |
| 79124 | Lebervenen-Verschlusskrankheit - Immunschwäche | Störung | | 28 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 90062 | Leberversagen, akutes | Störung | 20.0 <i>P*</i> | |
| 549 | Legionärskrankheit | Störung | 1.4 <i>I*</i> | |
| 137605 | Legius-Syndrom | Störung | 2.2 <i>BP</i> | |
| 506 | Leigh-Syndrom | Störung | 2.8 <i>BP*</i> | |
| 506 | Leigh-Syndrom | Störung | 2.0 <i>P*</i> | |
| 52994 | Leiomyom, orbitales | Störung | | 26 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 507 | Leishmaniose | Störung | 0.1 <i>P*</i> | |
| 507 | Leishmaniose | Störung | 25.0 <i>I</i> | |
| 140936 | Lelis-Syndrom | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 137839 | Lemierre-Syndrom | Störung | 10.0 <i>I*</i> | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 2382 | Lennox-Gastaut-Syndrom | Störung | 0.1 <i>I*</i> | |
| 2382 | Lennox-Gastaut-Syndrom | Störung | 15.0 <i>P*</i> | |
| 548 | Lepra | Störung | 3.7 <i>I</i> | |
| 509 | Leptospirose | Störung | 0.12 <i>I*</i> | |
| 510 | Lesch-Nyhan-Syndrom | Störung | 0.34 <i>BP*</i> | |
| 293925 | Letal okzipitale Enzephalozele-Skelettdysplasie-Syndrom | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1187 | Letale Ataxie mit Schwerhörigkeit und Optikusatrophie | Störung | | 4 <i>Familie(n)</i> |
| 480528 | Letale Hydranenzephalie-Zwerchfellhernie-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 444069 | Letale fetale Hirnfehlbildung-duodenale Atresie-bilaterale Nierenhypoplasie-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1046 | Letale hämolytische Anämie-Genitalfehlbildungen-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2570 | Letale intrauterine Wachstumsverzögerung-kortikale Fehlbildungen-kongenitale Kontrakturen-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 478049 | Letale linksventrikuläre Noncompaction-Kardiomyopathie-Krämpfe-Hypotonie-Katarakt-Entwicklungsverzögerung-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 435845 | Letale neonatale Spastik-epileptische Enzephalopathie-Syndrom | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 314718 | Letales Arteriopathie-Syndrom durch Fibulin-4-Mangel | Störung | | 22 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 439897 | Letales fetales zerebro-reno-urogenitales Agenesie/Hypoplasie-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 210144 | Letales polymalformatives Syndrom Typ Boissel | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 99027 | Leukodystrophie, autosomal-dominante, im Erwachsenenalter beginnend | Störung | | 20 <i>Familie(n)</i> |
| 512 | Leukodystrophie, metachromatische | Störung | 1.47 <i>BP*</i> | |
| 512 | Leukodystrophie, metachromatische | Störung | 0.1 <i>P*</i> | |
| 163684 | Leukoenzephalopathie - Dystonie - motorische Neuropathie | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 2386 | Leukoenzephalopathie - Palmoplantarkeratose | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 137898 | Leukoenzephalopathie mit Hirnstamm- und Rückenmarkbeteiligung - Laktaterhöhung | Störung | | 127 Fallbericht(e) |
| 542310 | Leukoenzephalopathie mit Kalzifikationen und Zysten | Störung | | 50 Fallbericht(e) |
| 139444 | Leukoenzephalopathie mit beiderseitigen vorderen Temporallappen-Zysten | Störung | | 29 Fallbericht(e) |
| 363540 | Leukoenzephalopathie mit milder zerebellärer Ataxie und Ödem der weißen Substanz | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 139447 | Leukoenzephalopathie, kavitierende progressive | Störung | | 19 Fallbericht(e) |
| 137639 | Leukoenzephalopathie-Ataxie-Hypodontie-Hypomyelinisierung-Syndrom | Subtyp der Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 314051 | Leukoenzephalopathie-Thalamus und Hirnstamm-Anomalien-Hoher Laktatwert-Syndrom | Störung | | 14 Fallbericht(e) |
| 83629 | Leukoenzephalopathie-spondylometaphysäre Dysplasie-Syndrom | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 1816 | Leukomelanodermie-Infantilismus-Intelligenzminderung-Hypodontie-Hypotrichose-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 210133 | Leukonychia totalis - Acanthosis-nigricans-artige Läsionen - Haarveränderungen | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 2968 | Leukozytenadhäsionsdefekt | Störung | | 350 Fallbericht(e) |
| 99842 | Leukozytenadhäsionsdefekt Typ I | Subtyp der Störung | 0.1 P* | |
| 99843 | Leukozytenadhäsionsdefekt Typ II | Subtyp der Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 99844 | Leukozytenadhäsionsdefekt Typ III | Subtyp der Störung | | 40 Fallbericht(e) |
| 514 | Leukämie, akute monoblastische | Störung | 0.13 I* | |
| 98834 | Leukämie, akute myeloische, mit Ausreifung | Störung | 0.02 I* | |
| 98832 | Leukämie, akute myeloische, mit minimaler | Störung | 0.01 I* | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | Ausreifung | | | |
| 98833 | Leukämie, akute myeloische, ohne Ausreifung | Störung | 0.01 <i>I*</i> | |
| 521 | Leukämie, chronische myeloische | Störung | 1.25 <i>I*</i> | |
| 521 | Leukämie, chronische myeloische | Störung | 5.63 | |
| 521 | Leukämie, chronische myeloische | Störung | 6.0 <i>P*</i> | |
| 98823 | Leukämie, chronische myelomonozytäre | Störung | 0.68 <i>I</i> | |
| 86834 | Leukämie, juvenile myelomonozytäre | Störung | 0.1 <i>P*</i> | |
| 48162 | Lewis-Sumner-Syndrom | Subtyp der Störung | 0.9 <i>P*</i> | |
| 65285 | Lhermitte-Duclos-Krankheit | Störung | | 220 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 86797 | Lichen myxoedematosus, atypischer | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 90398 | Lichen myxoedematosus, lokalisierter, mit gemischten Eigenschaften der Subtypen | Subtyp der Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 90399 | Lichen myxoedematosus, lokalisierter, mit monoklonaler Gammopathie/oder systemischen Symptomen | Subtyp der Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 525 | Lichen planopilaris | Störung | | 300 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 254478 | Lichen planus pemphigoides | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2390 | Lichtenstein-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 526 | Liddle-Syndrom | Störung | | 72 <i>Familie(n)</i> |
| 69085 | Limb-Mammary-Syndrom | Störung | | 38 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 171673 | Limbusstammzellinsuffizienz | Störung | 20.0 <i>P*</i> | |
| 589608 | Lineare Hypopigmentierung und kraniofaziale Asymmetrie mit Akren-, Augen- und Gehirnanomalien | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 1979 | Lipodystrophie durch peptidischen Wachstumsfaktormangel | Störung | | 1 Familie(n) |
| 79086 | Lipodystrophie, erworbene generalisierte | Störung | 1.0 P* | |
| 435651 | Lipodystrophie, familiäre partielle, CIDECAssoziierte | Störung | | 1 Fallbericht(e) |
| 280356 | Lipodystrophie, familiäre partielle, PLIN1-abhängige | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 79084 | Lipodystrophie, familiäre partielle, Typ Köbberling | Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 79085 | Lipodystrophie, familiäre partielle, durch AKT2-Genmutation | Störung | | 1 Familie(n) |
| 435660 | Lipodystrophie, familiäre partielle, durch LIPE-Genmutation | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 79083 | Lipodystrophie, familiäre partielle, durch PPARG-Genmutation | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 528 | Lipodystrophie, generalisierte kongenitale | Störung | 0.5 P* | |
| 528 | Lipodystrophie, generalisierte kongenitale | Störung | 0.6812 P | |
| 50811 | Lipodystrophie-Intelligenzminderung-Schwerhörigkeit-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 300382 | Lipodystrophie-Syndrom mit marfanoiden und progeroiden Merkmalen | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 530 | Lipoidproteinose | Störung | | 500 Fallbericht(e) |
| 2396 | Lipomatose, enzephalo-kranio-kutane | Störung | | 77 Fallbericht(e) |
| 401859 | Liponsäure-Synthase-Mangel | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 329481 | Lipoprotein-Glomerulopathie | Störung | | 150 Fallbericht(e) |
| 69078 | Liposarkom | Störung | 1.0 I* | |
| 99970 | Liposarkom, dedifferenziertes | Subtyp der Störung | 0.27 I* | |
| 99971 | Liposarkom, hochdifferenziertes | Subtyp der Störung | 0.51 I* | |
| 99967 | Liposarkom, myxoides/rundzelliges | Subtyp der Störung | 0.1 I* | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 99969 | Liposarkom, pleomorphes | Subtyp der Störung | 0.05 <i>I*</i> | |
| 401862 | Lipoyl-Transferase 1-Mangel | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 508476 | Lippen-Gaumenspalte-kraniofaziale Dysmorphie-kongenitaler Herzfehler-Hörverlust-Syndrom | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3253 | Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte-ektodermale Dysplasie-Syndrom | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 199306 | Lippen-Kiefer-Gaumenspalte | Störung | 80.0 <i>BP</i> | |
| 2003 | Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - Schwerhörigkeit - Sakrallipom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2001 | Lippen-Kiefer-Gaumenspalte-intestinale Malrotation-Kardiopathie-Syndrom | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1995 | Lippenspalte-Retinopathie-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 98955 | Lisch-epitheliale Hornhautdystrophie | Störung | | 36 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 86821 | Lissenzephalie Typ III - familiäre fetale Akinesie/Hypokinesie-Sequenz | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 86822 | Lissenzephalie Typ III - metakarpale Knochendysplasie | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 171680 | Lissenzephalie durch TUBA1A-Genmutation | Störung | | 15 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 100012 | Lissenzephalie mit zerebellärer Hypoplasie Typ B | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 100013 | Lissenzephalie mit zerebellärer Hypoplasie Typ C | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 533 | Listeriose | Störung | 0.43 <i>I*</i> | |
| 533 | Listeriose | Störung | 0.337 <i>I</i> | |
| 2406 | Locked-in-Syndrom | Störung | | 33 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 60030 | Loeys-Dietz-Syndrom | Störung | | 52 <i>Familie(n)</i> |
| 2408 | Lowe-Kohn-Cohen-Syndrom | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 844 | Lown-Ganong-Levine-Syndrom | Störung | | 12 |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | Fallbericht(e) |
| 2409 | Lowry-Maclean-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 1824 | Lowry-Wood-Syndrom | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 99931 | Lungen-Hämosiderose, idiopathische | Störung | 0.0425 I* | |
| 1120 | Lungenagenesie-Herzfehler-Daumenanomalien-Syndrom | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 137631 | Lungenfibrose - Immundefekt - Gonadendysgenese | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 210136 | Lungenfibrose - Leberhyperplasie - Knochenmarkhypoplasie | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 2032 | Lungenfibrose, idiopathische | Störung | 16.125 P | |
| 2032 | Lungenfibrose, idiopathische | Störung | 5.55 I | |
| 99125 | Lungenvenenfehlmündung, kongenitale totale | Störung | 9.0 BP | |
| 99125 | Lungenvenenfehlmündung, kongenitale totale | Störung | 9.0 P | |
| 178320 | Lungenverletzung, akute | Störung | 25.0 I* | |
| 90283 | Lupus erythematodes tumidus | Störung | | 250 Fallbericht(e) |
| 536 | Lupus erythematodes, systemischer | Störung | 5.14 I | |
| 536 | Lupus erythematodes, systemischer | Störung | 43.7 P | |
| 300345 | Lupus erythematodes, systemischer, autosomal-rezessiver | Störung | | 7 Familie(n) |
| 597738 | Luscan-Lumish-Syndrom | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 91546 | Lyme-Krankheit | Störung | 177.5 I* | |
| 91546 | Lyme-Krankheit | Störung | 21.9 I | |
| 2414 | Lymphangiektasie, pulmonale, kongenitale | Störung | | 100 Fallbericht(e) |
| 538 | Lymphangioliomyomatose | Störung | 0.0135 I | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | |
| 538 | Lymphangioliomyomatose | Störung | 0.25 P* | |
| 538 | Lymphangioliomyomatose | Störung | 0.15 P | |
| 98841 | Lymphom, anaplastisch großzelliges | Störung | 2.0 P* | |
| 545 | Lymphom, follikuläres | Störung | 37.0 P* | |
| 545 | Lymphom, follikuläres | Störung | 2.192 I* | |
| 70568 | Lymphoproliferative Erkrankung nach Transplantation | Störung | 26.2 P* | |
| 238505 | Lymphoproliferative Krankheit, autosomal-rezessive | Störung | | 18 Fallbericht(e) |
| 86915 | Lymphödem-Atriumseptumdefekte-charakteristische Gesichtszüge-Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 99141 | Lymphödem-posteriore Choanalatresie-Syndrom | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 86914 | Lymphödem-zerebrale arteriovenöse Fehlbildung-primäre pulmonale Hypertonie-Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 275761 | Lysosomale saure Lipase-Mangel | Störung | 2.0 P* | |
| 398069 | MAGEL2-assoziiertes Prader-Willi-ähnliches Syndrom | Störung | | 28 Fallbericht(e) |
| 324972 | MAGIC-Syndrom | Störung | | 21 Fallbericht(e) |
| 52417 | MALT-Lymphom | Störung | 0.3 I* | |
| 52417 | MALT-Lymphom | Störung | 4.0 P* | |
| 397941 | MAN1B1-CDG | Störung | | 25 Fallbericht(e) |
| 171851 | MEDNIK-Syndrom | Störung | | 5 Familie(n) |
| 352328 | MEGDEL-Syndrom | Störung | | 67 Fallbericht(e) |
| 85282 | MEHMO-Syndrom | Störung | | 22 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 550 | MELAS | Störung | 0.6 P* | |
| 401973 | MEND-Syndrom | Störung | | 24 Fallbericht(e) |
| 508093 | MEPAN-Syndrom | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 485421 | MFF-abhängige Enzephalopathie durch mitochondrialen und peroxisomalen Teilungsdefekt | Subtyp der Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 79329 | MGAT2-CDG | Störung | | 13 Fallbericht(e) |
| 494433 | MIRAGE-Syndrom | Störung | | 19 Fallbericht(e) |
| 293822 | MITF-assoziiertes Melanom und Nierenzellkarzinom-Prädispositionssyndrom | Störung | | 30 Familie(n) |
| 2563 | MOMO-Syndrom | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 79323 | MPDU1-CDG | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 79319 | MPI-CDG | Störung | | 25 Fallbericht(e) |
| 263347 | MRC5-Syndrom | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 480536 | MSH3-abhängige adenomatöse attenuierte familiäre Polyposis | Subtyp der Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 597874 | MTHFS-assoziierte Entwicklungsverzögerung-Mikrozephalie-Kleinwuchs-Epilepsie-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 182050 | MYH9-assoziierte Krankheiten | Störung | 0.3 P* | |
| 2435 | Maculae, hypopigmentierte und hyperpigmentierte, hereditäre kongenitale | Störung | | 14 Fallbericht(e) |
| 163634 | Maffucci-Syndrom | Störung | | 250 Fallbericht(e) |
| 26106 | Magenkarzinom, diffuses hereditäres | Störung | 1.5 I* | |
| 423786 | Magenkarzinom, undifferenziertes | Störung | 0.211 I* | |
| 77297 | Majeed-Syndrom | Störung | | 4 Familie(n) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | |
| 33226 | Makroglobulinämie Waldenström | Störung | 0.81 /* | |
| 2432 | Makrosomie - Mikrophthalmie - Gaumenspalte | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 83619 | Makrostomie-präaurikuläre Anhängsel-externe Ophthalmoplegie-Syndrom | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 220448 | Makrothrombozytopenie mit Mitralklappeninsuffizienz | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 140957 | Makrothrombozytopenie, autosomal-dominante | Störung | | 100 Fallbericht(e) |
| 438207 | Makrothrombozytopenie, schwere, autosomal-rezessive | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 397612 | Makrozephalie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 210548 | Makrozephalie-Intelligenzminderung-Autismus-Syndrom | Störung | | 40 Fallbericht(e) |
| 466791 | Makrozephalie-Intelligenzminderung-linksventrikuläre Noncompaction-Kardiomyopathie-Syndrom | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 457485 | Makrozephalie-Intelligenzminderung-neurologische Entwicklungsstörungen-schmaler Thorax-Syndrom | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 2427 | Makrozephalie-Kleinwuchs-Paraplegie-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 1471 | Makula-Kolobom - Brachydaktylie Typ B | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 251287 | Makuladystrophie, anuläre benigne konzentrische | Störung | | 27 Fallbericht(e) |
| 319640 | Makuladystrophie, retinale, Typ 2 | Störung | | 5 Familie(n) |
| 75381 | Makuladystrophie, zystoide | Störung | | 97 Fallbericht(e) |
| 91494 | Makulakolobom-Gaumenspalte-Hallux valgus-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 97341 | Makulopathie, persistierende plakoide | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 87503 | Mal de Meleda | Störung | 1.0 P | |
| 420179 | Malan-Großwuchs-Syndrom | Störung | | 20 |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | Fallbericht(e) |
| 673 | Malaria | Störung | 73.0 <i>I</i> | |
| 673 | Malaria | Störung | 1.2 <i>I*</i> | |
| 673 | Malaria | Störung | 3.0 <i>P*</i> | |
| 293181 | Maligne migrierende Partialepilepsie des Kindes | Störung | | 114 Fallbericht(e) |
| 99915 | Maligner Granulosazelltumor des Ovars | Störung | 0.12 <i>I*</i> | |
| 213512 | Maligner Müllerscher Misch tumor des Ovars | Störung | 0.12 <i>I*</i> | |
| 180242 | Maligner Tumor der Eileiter | Störung | 1.0 <i>P*</i> | |
| 276145 | Maligner epithelialer Tumor der Speicheldrüsen | Störung | 0.73 <i>I*</i> | |
| 617910 | Malignes Melanom der Bindehaut | Störung | | 32 Fallbericht(e) |
| 168999 | Malignes Melanom der Mukosa | Störung | 0.26 <i>I*</i> | |
| 168999 | Malignes Melanom der Mukosa | Störung | 1.5 | |
| 398987 | Malignes Teratom des Ovars | Störung | 0.07 <i>I*</i> | |
| 943 | Malonazidurie | Störung | | 34 Fallbericht(e) |
| 238744 | Mammary-digital-nail-Syndrom | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 213557 | Mammatumor vom Speicheldrüsentyp | Störung | 0.05 <i>I*</i> | |
| 79113 | Mandibulo-faziale Dysostose-Mikrozephalie-Syndrom | Störung | | 107 Fallbericht(e) |
| 357158 | Mandibulofaziale Dysostose - Makroblepharon - Makrostomie | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 443995 | Mandibulofaziale Dysostose mit Alopezie | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 363649 | Mandibuläre Hypoplasie-Schwerhörigkeit-Progeroide Merkmale-Lipodystrophie-Syndrom | Störung | | 21 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 52416 | Mantelzell-Lymphom | Störung | 3.5 P* | |
| 99826 | Marburg hämorrhagisches Fieber | Störung | | 500 Fallbericht(e) |
| 221074 | Marchiafava-Bignami-Krankheit | Störung | | 250 Fallbericht(e) |
| 2461 | Marden-Walker-Syndrom | Störung | | 50 Fallbericht(e) |
| 558 | Marfan-Syndrom | Störung | 25.0 I* | |
| 558 | Marfan-Syndrom | Störung | 20.0 P* | |
| 558 | Marfan-Syndrom | Störung | 15.0 P | |
| 314041 | Marfanoider Habitus-Inguinalhernie-Beschleunigte Knochenalterung-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 2464 | Marfanoides-Syndrom vom Typ de Silva | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 559 | Marinesco-Sjögren-Syndrom | Störung | | 200 Fallbericht(e) |
| 561 | Marshall-Smith-Syndrom | Störung | | 74 Fallbericht(e) |
| 560 | Marshall-Syndrom | Störung | | 17 Fallbericht(e) |
| 466718 | Martinique zerknitterte retinale Pigmentepitheliopathie | Störung | | 14 Fallbericht(e) |
| 280785 | Mastozytose, bullöse diffuse kutane | Subtyp der Störung | | 40 Fallbericht(e) |
| 79456 | Mastozytose, kutane, diffuse Form | Störung | | 30 Fallbericht(e) |
| 2470 | Matthew-Wood-Syndrom | Störung | | 43 Fallbericht(e) |
| 3109 | Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom | Störung | 11.0 BP | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 2578 | Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom Typ 2 | Subtyp der Störung | 1.0 BP* | |
| 57782 | Mazabraud-Syndrom | Störung | | 54 Fallbericht(e) |
| 562 | McCune-Albright-Syndrom | Störung | 0.55 P* | |
| 2471 | McDonough-Syndrom | Störung | | 2 Familie(n) |
| 2473 | McKusick-Kaufman-Syndrom | Störung | | 90 Fallbericht(e) |
| 59306 | McLeod Neuro-Akanthozytose-Syndrom | Störung | | 100 Fallbericht(e) |
| 3097 | Meacham-Syndrom | Störung | | 13 Fallbericht(e) |
| 564 | Meckel-Syndrom | Störung | 4.0 BP | |
| 564 | Meckel-Syndrom | Störung | 2.6 BP* | |
| 3032 | Meckel-ähnliches Syndrom, NPHP3-assoziiertes | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 401942 | Mediane Spalte der Ober- und Unterlippe, familiäre Form | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 2006 | Mediane Unterlippenspalte | Störung | | 70 Fallbericht(e) |
| 2699 | Medianes Knötchen der Oberlippe | Störung | | 4 Familie(n) |
| 370127 | Medich Giant-Platelet-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 391655 | Medikamentöse Off-Phase in der Parkinson-Krankheit | Störung | 4.15 P* | |
| 616 | Medulloblastom | Störung | 0.11 I* | |
| 616 | Medulloblastom | Störung | 1.0 P* | |
| 251863 | Medulloblastom, desmoplastisches/noduläres | Subtyp der Störung | 0.01 I* | |
| 98954 | Meesmann-Hornhautdystrophie | Störung | | 250 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 93109 | Megakalikose, kongenitale | Störung | | 25 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2478 | Megalenzephalie Leukoenzephalopathie mit subkortikalen Zysten | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 60040 | Megalenzephalie-Kapillarfehlbildungen-Polymikrogyrie-Syndrom | Störung | | 170 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 83473 | Megalenzephalie-Polymikrogyrie-postaxiale Polydaktylie-Hydrozephalus-Syndrom | Störung | | 62 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 457359 | Megalenzephalie-schwere Kyphoskoliose-Großwuchs-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 238763 | Megalokornea - Sphärophakie - sekundäres Glaukom | Störung | | 12 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2241 | Megazystis-Mikrokolon-intestinale Hypoperistaltik-Syndrom | Störung | | 230 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 500135 | Mehrkernige Neuronale Zellen-Anhydramnion-renale Dysplasie-zerebelläre Hypoplasie-Hydranenzephalie-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 314466 | Meigs-Syndrom, atypisches | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 70588 | Mekonium-Aspirationssyndrom | Störung | 2.44 <i>P*</i> | |
| 618 | Melanom, familiäres | Störung | 1.5 <i>I*</i> | |
| 2481 | Melanozytose, neurokutane | Störung | 1.25 <i>P*</i> | |
| 2482 | Melhem-Fahl-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2484 | Melnick-Needles-Syndrom | Störung | | 70 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2485 | Melorheostose | Störung | 0.09 <i>P*</i> | |
| 1879 | Melorheostose mit Osteopoikilosis | Störung | | 5 <i>Familie(n)</i> |
| 477857 | Mendelsche Anfälligkeit für Erkrankungen durch Mykobakterien, autosomal-rezessive, durch kompletten RORgamma-Rezeptor-Mangel | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 592574 | Menke-Hennekam-Syndrom | Störung | | 27 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 565 | Menkes-Syndrom | Störung | 0.33 <i>BP*</i> | |
| 583861 | Mesenterialvenenthrombose, isolierte | Störung | 1.6 <i>I*</i> | |
| 157801 | Mesoaxiale synostotische Syndaktylie mit phalangealer Reduktion | Störung | | 6 <i>Familie(n)</i> |
| 2631 | Mesomeler Kleinwuchs-Gaumenspalte-Kamptodaktylie-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2496 | Mesomelie-Synostosen-Syndrom | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 50251 | Mesotheliom | Störung | 3.1 <i>P*</i> | |
| 50251 | Mesotheliom | Störung | 1.9 <i>I*</i> | |
| 2499 | Metachondromatose | Störung | | 25 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2502 | Metaphysäre Dysostose-Intelligenzminderung-Schallleitungsschwerhörigkeit-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 213531 | Metaplastisches Karzinom der Brust | Störung | 0.06 <i>I*</i> | |
| 2635 | Metatrophe Dysplasie | Störung | | 81 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2635 | Metatrophe Dysplasie | Störung | 0.2 <i>BP*</i> | |
| 1923 | Methimazol-Embryofetopathie | Störung | | 40 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 168598 | Methionin-Adenosyltransferase I/III-Mangel | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 565782 | Methotrexat-Toxizität | Störung | 3.0 <i>P*</i> | |
| 2169 | Methylcobalamin-Mangel Typ cbl E | Subtyp der Störung | | 27 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2170 | Methylcobalamin-Mangel Typ cbl G | Subtyp der Störung | | 33 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 280183 | Methylmalonazidurie durch Transcobalamin-Rezeptor-Defekt | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 308425 | Methylmalonazidämie durch Methylmalonyl-CoA-Epimerase-Mangel | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 26 | Methylmalonazidämie mit Homocystinurie | Störung | | 500 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79282 | Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cbl C | Subtyp der Störung | | 500 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79283 | Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cbl D | Subtyp der Störung | | 17 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79284 | Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cbl F | Subtyp der Störung | | 15 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 369955 | Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cblJ | Subtyp der Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 369962 | Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cblX | Subtyp der Störung | | 18 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79312 | Methylmalonazidämie, Vitamin B12-resistente, Typ mut- | Subtyp der Störung | | 450 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 28 | Methylmalonazidämie, Vitamin B12-sensible | Störung | | 192 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79310 | Methylmalonazidämie, Vitamin B12-sensible, Typ cblA | Subtyp der Störung | | 60 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 464453 | Methämoglobinämie, erworbene | Störung | | 242 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 309025 | Mevalonatkinase-Mangel | Störung | | 300 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 29 | Mevalonazidurie | Subtyp der Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 171703 | Microzephalie - Polymikrogyrie - Corpus callosum-Agenesie | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1456 | Mid-Aortic-Syndrom | Störung | 0.17 <i>BP*</i> | |
| 2557 | Mietens-Syndrom | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 569 | Migräne, hemiplegische, familiäre oder sporadische Form | Störung | 10.0 <i>P*</i> | |
| 2558 | Mikati-Najjar-Sahli-Syndrom | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 2510 | Mikro-Syndrom | Störung | | 203 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2511 | Mikrobrachycephalie - Ptosis - Lippenspalte | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 77301 | Mikrodeletion 9q22.3 | Störung | | 42 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 444002 | Mikrodeletionssyndrom 11q22.2q22.3 | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 313884 | Mikrodeletionssyndrom 12p12.1 | Subtyp der Störung | | 11 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 94063 | Mikrodeletionssyndrom 12q14 | Störung | | 22 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 289513 | Mikrodeletionssyndrom 12q15q21.1 | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 412035 | Mikrodeletionssyndrom 13q12.3 | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 261120 | Mikrodeletionssyndrom 14q11.2 | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 401935 | Mikrodeletionssyndrom 14q24.1q24.3 | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 261183 | Mikrodeletionssyndrom 15q11.2 | Störung | | 200 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 199318 | Mikrodeletionssyndrom 15q13.3 | Störung | | 246 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 261190 | Mikrodeletionssyndrom 15q14 | Subtyp der Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 94065 | Mikrodeletionssyndrom 15q24 | Subtyp der Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 261197 | Mikrodeletionssyndrom 16p11.2, proximales | Störung | 20.0 <i>P*</i> | |
| 261211 | Mikrodeletionssyndrom 16p11.2p12.2 | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 261236 | Mikrodeletionssyndrom 16p13.11 | Störung | 7.0 <i>BP</i> | |
| 352629 | Mikrodeletionssyndrom 16q24.1 | Störung | | 42 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 261250 | Mikrodeletionssyndrom 16q24.3 | Störung | | 27 |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | <i>Fallbericht(e)</i> |
| 319171 | Mikrodeletionssyndrom 17p13.1, distal | Störung | | 16 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 261257 | Mikrodeletionssyndrom 17p13.3, distal | Störung | | 16 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 97685 | Mikrodeletionssyndrom 17q11 | Subtyp der Störung | | 170 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 261265 | Mikrodeletionssyndrom 17q12 | Störung | | 103 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 363958 | Mikrodeletionssyndrom 17q21.31 | Subtyp der Störung | 1.82 P* | |
| 261279 | Mikrodeletionssyndrom 17q23.1q23.2 | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 529962 | Mikrodeletionssyndrom 17q24.2 | Störung | | 19 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 254346 | Mikrodeletionssyndrom 19p13.12 | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 357001 | Mikrodeletionssyndrom 19p13.13 | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 217346 | Mikrodeletionssyndrom 19q13.11 | Störung | | 12 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 293948 | Mikrodeletionssyndrom 1p21.3 | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 401986 | Mikrodeletionssyndrom 1p31p32 | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 456298 | Mikrodeletionssyndrom 1p35.2 | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 238769 | Mikrodeletionssyndrom 1q44 | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 261295 | Mikrodeletionssyndrom 20p12.3 | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 313781 | Mikrodeletionssyndrom 20p13 | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 444051 | Mikrodeletionssyndrom 20q11.2 | Störung | | 11 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 261304 | Mikrodeletionssyndrom 20q13.2q13.3, paternal | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---------------------------------------|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | |
| 261323 | Mikrodeletionssyndrom 21q22.11q22.12 | Störung | | 14 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 363680 | Mikrodeletionssyndrom 2p13.2 | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 261349 | Mikrodeletionssyndrom 2p15p16.1 | Störung | | 11 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 163693 | Mikrodeletionssyndrom 2p21 | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 228402 | Mikrodeletionssyndrom 2q23.1 | Störung | | 18 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 251019 | Mikrodeletionssyndrom 2q32q33 | Störung | | 25 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1001 | Mikrodeletionssyndrom 2q37 | Störung | | 115 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 435638 | Mikrodeletionssyndrom 3p25.3 | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1621 | Mikrodeletionssyndrom 3q13 | Störung | | 42 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 356947 | Mikrodeletionssyndrom 3q26q27 | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 397695 | Mikrodeletionssyndrom 3q27.3 | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 238750 | Mikrodeletionssyndrom 4q21 | Störung | | 14 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 228384 | Mikrodeletionssyndrom 5q14.3 | Subtyp der Störung | | 40 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 251046 | Mikrodeletionssyndrom 6p22 | Störung | | 19 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 171829 | Mikrodeletionssyndrom 6q16 | Störung | | 12 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 251056 | Mikrodeletionssyndrom 6q25.2q25.3 | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 254351 | Mikrodeletionssyndrom 7q11.23, distal | Störung | | 41 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---------------------------------------|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | |
| 251061 | Mikrodeletionssyndrom 7q31 | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 251066 | Mikrodeletionssyndrom 8p11.2 | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 284160 | Mikrodeletionssyndrom 8q21.11 | Störung | | 13 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 508488 | Mikrodeletionssyndrom 8q24.3 | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 324313 | Mikrodeletionssyndrom 9p13 | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 531151 | Mikrodeletionssyndrom 9q21.13 | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 401923 | Mikrodeletionssyndrom 9q31.1q31.3 | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 495818 | Mikrodeletionssyndrom 9q33.3q34.11 | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 261476 | Mikrodeletionssyndrom Xp21 | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1435 | Mikrodeletionssyndrom Xq21 | Störung | | 13 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 264200 | Mikrodeletionsyndrom 14q22q23 | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 300305 | Mikroduplikationssyndrom 11p15.4 | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 261229 | Mikroduplikationssyndrom 14q11.2 | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 238446 | Mikroduplikationssyndrom 15q11q13 | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 261204 | Mikroduplikationssyndrom 16p11.2p12.2 | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 261243 | Mikroduplikationssyndrom 16p13.11 | Störung | | 162 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 96078 | Mikroduplikationssyndrom 16p13.3 | Störung | | 27 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1713 | Mikroduplikationssyndrom 17p11.2 | Störung | | 170 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | |
| 217385 | Mikroduplikationssyndrom 17p13 | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 139474 | Mikroduplikationssyndrom 17q11.2 | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 261272 | Mikroduplikationssyndrom 17q12 | Störung | | 118 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 447980 | Mikroduplikationssyndrom 19p13.3 | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 250994 | Mikroduplikationssyndrom 1q21.1 | Störung | | 46 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 313947 | Mikroduplikationssyndrom 2q23.1 | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 96095 | Mikroduplikationssyndrom 3q26 | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 329802 | Mikroduplikationssyndrom 5p13 | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 228415 | Mikroduplikationssyndrom 5q35 | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 314034 | Mikroduplikationssyndrom 7p22.1 | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 96121 | Mikroduplikationssyndrom 7q11.23 | Störung | | 163 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 261102 | Mikroduplikationssyndrom 7q11.23, distal | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 251076 | Mikroduplikationssyndrom 8p23.1 | Störung | 1.72 <i>P</i> | |
| 228399 | Mikroduplikationssyndrom 8q12 | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 217377 | Mikroduplikationssyndrom Xp11.22-p11.23 | Störung | | 12 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 521258 | Mikroduplikationssyndrom Xq25 | Störung | | 28 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 261483 | Mikroduplikationssyndrom Xq27.3-q28 | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 293939 | Mikroduplikationssyndrom Xq28, distal | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 2538 | Mikrogastrie-Extremitätenreduktionsdefekt-Syndrom | Störung | | 16 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 476126 | Mikrognathie-rezidivierende Infekte-Verhaltensstörungen-milde Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2536 | Mikrokornea-Glaukom-fehlende Stirnhöhlen-Syndrom | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 231736 | Mikrokornea-Vorderer Lentikonuspersistierender primärer Vitreus-Kolobom-Syndrom | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 369970 | Mikrokornea-myopische chorioretinale Atrophie-Telekanthus-Syndrom | Störung | | 14 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 50810 | Mikrolissenzephalie-Mikromelie-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2547 | Mikrophthalmie - Mikrotie - fetale Akinesie | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1106 | Mikrophthalmie mit Gliedmaßenanomalien | Störung | | 35 <i>Familie(n)</i> |
| 77299 | Mikrophthalmie-Hirnatrophie-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 251279 | Mikrophthalmie-Retinitis pigmentosa-Foveoschisis-Drusenpapille-Syndrom | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2556 | Mikrophthalmie-lineares Hautdefekt-Syndrom | Störung | | 55 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 83463 | Mikrotie | Störung | 13.0 <i>BP*</i> | |
| 83463 | Mikrotie | Störung | 15.5 <i>BP</i> | |
| 139450 | Mikrotie-Augenkolobom-imperforierter nasolakrimaler Gang-Syndrom | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 289522 | Mikrotriplikation 11q24.1 | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2290 | Mikrovillöse Einschluss-Krankheit | Störung | | 137 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 468631 | Mikrozephalie kortikale Fehlbildungen mit Kleinwuchs durch RTTN-Defizienz | Störung | | 28 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 436182 | Mikrozephaler primordialer Kleinwuchs-Insulinresistenz-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2513 | Mikrozephalie - Albinismus - Fingeranomalien | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 3433 | Mikrozephalie - Brachydaktylie - Kyphoskoliose | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 2522 | Mikrozephalie - Fusionsanomalien der Halswirbelsäule | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 2516 | Mikrozephalie - Herzfehler - Lungenfehlbildung | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 2515 | Mikrozephalie - Kardiomyopathie | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 2533 | Mikrozephalie - Schwerhörigkeit - Intelligenzminderung | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 423894 | Mikrozephalie - komplexe motorische und sensorische axonale Neuropathie | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 500159 | Mikrozephalie-Corpus callosum- und zerebelläre Vermishypoplasie-Gesichtsdysmorphie-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 457284 | Mikrozephalie-Corpus callosum-Hypoplasie-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 2521 | Mikrozephalie-Gaumenspalte-abnorme Retinapigmentierung-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 521445 | Mikrozephalie-Gesichtsdysmorphie-okuläre Anomalien-multiple kongenitale Anomalien-Syndrom | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 2172 | Mikrozephalie-Glomerulonephritis-marfanoider Habitus-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 2523 | Mikrozephalie-Hirndefekt-Spastik-Hypernatriämie-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 457351 | Mikrozephalie-Intelligenzminderung-sensorineuraler Hörverlust-Epilepsie-abnormer Muskeltonus-Syndrom | Störung | | 14 Fallbericht(e) |
| 423306 | Mikrozephalie-Kleinwuchs-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 2519 | Mikrozephalie-Krämpfe-Intelligenzminderung-Kardiopathie-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 2526 | Mikrozephalie-Lymphödem-Chorioretinopathie-Syndrom | Störung | | 50 Familie(n) |
| 2528 | Mikrozephalie-Mikrokornea-Syndrom, Typ Seemanova | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 572768 | Mikrozephalie-Mikromelie-Syndrom | Subtyp der Störung | | 32 Fallbericht(e) |
| 397951 | Mikrozephalie-dünnes Corpus callosum-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 217026 | Mikrozephalie-fazio-kardio-skelettales Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | Typ Hadziselimovic | | | |
| 294016 | Mikrozephalie-kapilläre Fehlbildung-Syndrom | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 488168 | Mikrozephalie-kongenitale Katarakt-psoriasiforme Dermatoze-Syndrom | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 329332 | Mikrozephalie-zerebelläre Hypoplasie-kardiale Reizleitungsstörung-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 572773 | Mikrozephalie-Kleinwuchs-Extremitätenanomalien-Syndrom | Subtyp der Störung | | 29 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 83642 | Mikrozytische Anämie mit hepatischer Eisenüberladung | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 93279 | Milde spondyloepiphysäre Dysplasie durch COL2A1-Genmutation mit früh beginnender Osteoarthritis | Störung | | 4 <i>Familie(n)</i> |
| 531 | Miller-Dieker-Syndrom | Störung | 1.0 <i>BP*</i> | |
| 98919 | Miller-Fisher-Syndrom | Störung | 0.1 <i>I*</i> | |
| 631248 | Mitchell-Syndrom | Störung | | 15 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1349 | Mitochondriale DNA-assozierte Kardiomyopathie mit Hörverlust | Störung | | 2 <i>Familie(n)</i> |
| 2597 | Mitochondriale Myopathie - Laktatazidose - Schwerhörigkeit | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2598 | Mitochondriale Myopathie und sideroblastische Anämie | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 502423 | Mitochondriale Myopathie-zerebelläre Ataxie-Pigmentretinopathie-Syndrom | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 320360 | Mitochondriale spastische Paraplegie, MT-ATP6-assozierte | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 447784 | Mitochondrialer Pyruvat-Carrier-Mangel | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 352470 | Mitochondriales DNA-Deletionssyndrom, DNA2-assoziertes | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 279934 | Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom, hepatozerebrale Form durch DGUOK-Mangel | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1933 | Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom, enzephalomyopathische Form mit Methylmalonazidurie | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 255235 | Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom, enzephalomyopathische Form mit renaler | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | Tubulopathie | | | |
| 369897 | Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, enzephalomyopathische Form mit variablen kraniofazialen Anomalien | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 363534 | Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, hepato-zerebro-renale Form | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 254875 | Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, myopathische Form | Störung | | 45 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 569274 | Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom Typ 5 | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 569290 | Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom Typ 6 | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 401869 | Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 1 | Störung | | 21 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 401874 | Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 2 | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 363424 | Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 3 | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 457406 | Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 4 | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 289560 | Mitochondrienmembran-Protein-assoziierte Neurodegeneration | Störung | 0.1 <i>P</i> | |
| 42 | Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel | Störung | 12.0 <i>BP*</i> | |
| 42 | Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel | Störung | 6.85 <i>P</i> | |
| 90056 | Mittelschweres und schweres Schädel-Hirntrauma | Störung | 37.8 <i>P*</i> | |
| 570 | Moebius-Syndrom | Störung | | 300 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2560 | Moebius-Syndrom - axonale Neuropathie - hypogonadotroper Hypogonadismus | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 52368 | Mohr-Tranebjaerg-Syndrom | Störung | | 91 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2565 | Mononen-Karnes-Senac-Syndrom | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 1598 | Monosomie 18p | Störung | 2.0 <i>BP*</i> | |
| 1600 | Monosomie 18q | Störung | 2.5 <i>BP</i> | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHA Code | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|------------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 495930 | Monosomie-7-Syndrom, familiäres | Störung | | 14 Familie(n) |
| 83467 | Morvan-Syndrom | Störung | | 60 Fallbericht(e) |
| 1692 | Mosaik-Trisomie 1 | Störung | | 1 Fallbericht(e) |
| 1708 | Mosaik-Trisomie 16 | Störung | | 226 Fallbericht(e) |
| 1711 | Mosaik-Trisomie 17 | Störung | | 31 Fallbericht(e) |
| 1723 | Mosaik-Trisomie 2 | Störung | | 22 Fallbericht(e) |
| 100071 | Mosaik-Trisomie 3 | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 1747 | Mosaik-Trisomie 7 | Störung | | 31 Fallbericht(e) |
| 99776 | Mosaik-Trisomie 9 | Störung | | 50 Fallbericht(e) |
| 137867 | Motoneuron-Krankheit Madras | Störung | | 200 Fallbericht(e) |
| 3347 | Mounier-Kühn-Syndrom | Störung | | 300 Fallbericht(e) |
| 2152 | Mowat-Wilson-Syndrom | Störung | 1.7 BP* | |
| 2573 | Moyamoya-Krankheit | Störung | 0.035 I* | |
| 401945 | Moyamoya-Krankheit mit früh-einsetzender Achalasie | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 280679 | Moyamoya-Krankheit-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphien-hypergonadotroper Hypogonadismus-Syndrom | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 2574 | Moynahan-Syndrom | Störung | | 26 Fallbericht(e) |
| 575 | Muckle-Wells-Syndrom | Störung | | 200 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 566943 | Mueller-Weiss-Syndrom | Störung | | 277 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 53271 | Muenke-Syndrom | Störung | 3.33 <i>BP</i> | |
| 576 | Mukolipidose Typ II | Störung | 0.34 <i>BP*</i> | |
| 577 | Mukolipidose Typ III | Störung | 0.985 <i>I*</i> | |
| 577 | Mukolipidose Typ III | Störung | 29.55 <i>P*</i> | |
| 423461 | Mukolipidose Typ III alpha/beta | Subtyp der Störung | 13.0 <i>P</i> | |
| 579 | Mukopolysaccharidose Typ 1 | Störung | 1.0 <i>BP*</i> | |
| 579 | Mukopolysaccharidose Typ 1 | Störung | 0.82 <i>BP</i> | |
| 579 | Mukopolysaccharidose Typ 1 | Störung | 0.5 <i>P*</i> | |
| 580 | Mukopolysaccharidose Typ 2 | Störung | 0.7 <i>BP*</i> | |
| 580 | Mukopolysaccharidose Typ 2 | Störung | 0.68 <i>BP</i> | |
| 580 | Mukopolysaccharidose Typ 2 | Störung | 0.2 <i>P*</i> | |
| 217085 | Mukopolysaccharidose Typ 2, schwere Form | Subtyp der Störung | 0.4 <i>BP*</i> | |
| 581 | Mukopolysaccharidose Typ 3 | Störung | 0.87 <i>BP*</i> | |
| 581 | Mukopolysaccharidose Typ 3 | Störung | 0.3 <i>P*</i> | |
| 582 | Mukopolysaccharidose Typ 4 | Störung | 0.45 <i>BP*</i> | |
| 582 | Mukopolysaccharidose Typ 4 | Störung | 0.07 <i>BP</i> | |
| 582 | Mukopolysaccharidose Typ 4 | Störung | 27.6 <i>P*</i> | |
| 309297 | Mukopolysaccharidose Typ 4A | Subtyp der Störung | 15.0 <i>P*</i> | |
| 583 | Mukopolysaccharidose Typ 6 | Störung | 0.16 <i>BP*</i> | |
| 583 | Mukopolysaccharidose Typ 6 | Störung | 0.16 <i>P*</i> | |
| 584 | Mukopolysaccharidose Typ 7 | Störung | 0.01 <i>P*</i> | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 505248 | Mukopolysaccharidose-ähnliches Syndrom mit kongenitalen Herzfehlern und hämatopoetischen Störungen | Störung | | 19 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2576 | Mulibrey-Kleinwuchs | Störung | | 150 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3282 | Multifokale atriale Tachykardie | Störung | 0.67 <i>BP</i> | |
| 641 | Multifokale motorische Neuropathie | Störung | 1.5 <i>P</i> | |
| 289601 | Multiple Kalzifikation der Gelenke und Arterien, hereditäre Form | Störung | | 16 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 324299 | Multiple Parangangiome mit assoziierter Polyzythämie | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3151 | Multiple Sklerose-Ichthyose-Faktor-VIII-Mangel-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3237 | Multiple Synostosen | Störung | | 30 <i>Familie(n)</i> |
| 102 | Multiple Systematrophie | Störung | 3.7 <i>P*</i> | |
| 102 | Multiple Systematrophie | Störung | 1.8 <i>I</i> | |
| 102 | Multiple Systematrophie | Störung | 3.5 <i>P</i> | |
| 166024 | Multiple epiphysäre Dysplasie-Makrozephalie-Gesichtsdysmorphie-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 166032 | Multiple epiphysäre Dysplasie-Miniephysen-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 166029 | Multiple epiphysäre Dysplasie-schwere proximale Femur-Dysplasie-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2300 | Multiple intestinale Atresie | Störung | 4.05 <i>BP</i> | |
| 280633 | Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krampfanfälle-Syndrom | Störung | | 15 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 300496 | Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krampfanfälle-Syndrom Typ 2 | Störung | | 24 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 65748 | Multiple selbstheilende squamöse Epitheliome | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 65743 | Multiples Pterygium-Syndrom, autosomal-dominantes | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 2990 | Multiples Pterygium-Syndrom, autosomal-rezessives | Störung | | 64 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 33108 | Multiples Pterygium-Syndrom, letales | Störung | | 28 <i>Familie(n)</i> |
| 79447 | Multiples Pterygium-Syndrom, letales, X-chromosomales | Störung | | 6 <i>Familie(n)</i> |
| 2215 | Multiples Pterygium-maligne Hyperthermie-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 98933 | Multisystematrophie vom Typ Parkinson | Subtyp der Störung | 2.4 <i>P*</i> | |
| 404463 | Multisystemische Dysfunktion der glatten Muskeln | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 371428 | Multizentrische Osteolyse-Nodulose-Arthropathie-Spektrum | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 370997 | Muscle-Eye-Brain-Syndrom mit bilateraler multizystischer Leukodystrophie | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 431255 | Muskelatrophie, scapulooperoneale spinale | Störung | | 31 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2579 | Muskelatrophie-Ataxie-Retinitis pigmentosa-Diabetes mellitus-Syndrom | Störung | | 12 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 98895 | Muskeldystrophie Typ Becker | Störung | 2.0 <i>P*</i> | |
| 98895 | Muskeldystrophie Typ Becker | Störung | 1.53 <i>P</i> | |
| 98895 | Muskeldystrophie Typ Becker | Störung | 2.2 <i>BP*</i> | |
| 98896 | Muskeldystrophie Typ Duchenne | Störung | 9.9 <i>BP</i> | |
| 98896 | Muskeldystrophie Typ Duchenne | Störung | 2.8 <i>P</i> | |
| 199340 | Muskeldystrophie Typ Selcen | Störung | | 12 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 269 | Muskeldystrophie, fazio-skapulo-humerale | Störung | 4.5 <i>P*</i> | |
| 258 | Muskeldystrophie, kongenitale, Typ 1A | Störung | 0.3 <i>P*</i> | |
| 98893 | Muskeldystrophie, kongenitale, Typ 1B | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 157973 | Muskeldystrophie, kongenitale, durch Lamin-A/C-Mangel | Störung | | 23 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 280671 | Muskeldystrophie, megakoniale kongenitale | Störung | | 19 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 609 | Muskeldystrophie, tibiale | Störung | 6.0 <i>P*</i> | |
| 324416 | Muskelhypertrophie-Hepatomegalie-Polyhydramnion-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 659 | Mutilierende Palmoplantarkeratose mit periorifizierten keratotischen Plaques | Störung | | 73 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 139578 | Mutilierende hereditäre sensorische Neuropathie mit spastischer Paraplegie | Störung | | 14 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 398961 | Muzinöses Adenokarzinom des Ovars | Störung | 0.85 <i>I*</i> | |
| 424053 | Muzinöses Zystadenokarzinom des Pankreas | Störung | 0.01 <i>I*</i> | |
| 100024 | My-Schwerkettenkrankheit | Subtyp der Störung | | 35 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 589 | Myasthenia gravis | Störung | 1.7 <i>I*</i> | |
| 589 | Myasthenia gravis | Störung | 7.77 <i>P</i> | |
| 589 | Myasthenia gravis | Störung | 20.0 <i>P*</i> | |
| 589 | Myasthenia gravis | Störung | 0.53 <i>I</i> | |
| 268249 | Mycophenolat-Mofetil-Embryopathie | Störung | | 25 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 139417 | Myelitis, akute transverse | Störung | 4.72 <i>I</i> | |
| 139423 | Myelitis, akute transverse, idiopathische | Subtyp der Störung | 0.25 <i>I*</i> | |
| 86839 | Myelodysplastische Neoplasie mit erhöhtem Blastenanteil | Störung | 0.15 <i>I*</i> | |
| 29073 | Myelom, multiples | Störung | 6.0 <i>I</i> | |
| 29073 | Myelom, multiples | Störung | 2.4 <i>I*</i> | |
| 29073 | Myelom, multiples | Störung | 11.9 <i>P*</i> | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 517 | Myelomonozytenleukämie, akute | Störung | 0.17 <i>I*</i> | |
| 86830 | Myeloproliferative Krankheit, nicht klassifizierbare | Störung | 0.53 <i>I*</i> | |
| 86850 | Myelosarkom | Störung | 0.02 <i>I*</i> | |
| 2591 | Myofibromatose, infantile | Störung | 0.67 <i>BP*</i> | |
| 319332 | Myogene Arthrogyrosis multiplex congenita, autosomal-rezessive | Störung | | 1 Familie(n) |
| 99846 | Myoglobinurie, autosomal-dominante | Störung | | 2 Familie(n) |
| 141148 | Myohyperplasie, hemifaziale | Störung | | 12 Fallbericht(e) |
| 2589 | Myoklonie-zerebelläre Ataxie-Taubheit-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 263516 | Myoklonische Epilepsie, progressive, Typ 3 | Störung | | 9 Familie(n) |
| 86909 | Myoklonusepilepsie des Kindesalters | Störung | | 106 Fallbericht(e) |
| 352582 | Myoklonusepilepsie, infantile familiäre | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 402082 | Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 5 | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 280620 | Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 6 | Störung | | 12 Fallbericht(e) |
| 435438 | Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 7 | Störung | | 13 Fallbericht(e) |
| 424027 | Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 8 | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 457265 | Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 9 | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 352596 | Myoklonusepilepsie, progressive, mit Dystonie | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 25980 | Myopathie mit exzessiver Autophagie, X-chromosomal | Störung | | 18 Familie(n) |
| 324581 | Myopathie, benigne, Typ Samariter | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 488650 | Myopathie, distale, Typ Tateyama | Störung | | 7 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 199329 | Myopathie, kongenitale, Typ Paradas | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 210163 | Myopathie, letale, kongenitale, Typ Compton-North | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 606 | Myopathie, myotone proximale | Störung | 1.0 P* | |
| 596 | Myopathie, zentronukleäre, X-chromosomale | Störung | 0.2 P* | |
| 48918 | Myositis, fokale | Störung | | 115 Fallbericht(e) |
| 273 | Myotone Dystrophie Steinert | Störung | 5.0 P* | |
| 273 | Myotone Dystrophie Steinert | Störung | 12.5 P | |
| 614 | Myotonia congenita Typ Thomsen und Becker | Störung | 1.0 P | |
| 615 | Myxom, atriales familiäres | Störung | | 17 Familie(n) |
| 2234 | Männlicher Hypogonadismus-Intelligenzminderung-Skelettanomalien-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 2491 | Müller-Gang-Anomalien - Extremitätenanomalien | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 1655 | Müller-Gang-Derivate-Lymphangiektasie-Polydaktylie-Syndrom | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 2608 | N-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 555402 | NAD(P)HX-Dehydratase-Mangel | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 555407 | NAD(P)HX-Epimerase-Mangel | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 443162 | NDE1-bedingte Mikrohydranenzephalie | Störung | | 1 Familie(n) |
| 464366 | NEK9-assoziierte letale Skelettdysplasie | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 447731 | NIK-Mangel | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 263665 | NK-Zellen-Enteropathie | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 527497 | NKX6-2-assoziierte autosomal-rezessive hypomyelinisierende Leukodystrophie | Störung | | 25 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten. P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 247868 | NLRP12-assoziiertes hereditäres Periodisches Fiebersyndrom | Störung | | 19 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 619363 | NOCARH-Syndrom | Störung | | 15 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 600663 | NRXN1-abhängige schwere neurologische Entwicklungsstörung-stereoTyp Bewegungsstörung-chronische Obstipation-Schlaf-Wach-Zyklus-Störung | Störung | | 11 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3405 | Nabelschnur-Ulzera-Darmatresie-Syndrom | Störung | | 66 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 178303 | Nabliis mask-like facial-Syndrom | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1390 | Nachtblindheit-Skelettanomalien-Dysmorphien-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 69087 | Naegeli-Franceschetti-Jadassohn-Syndrom | Störung | 0.035 <i>P*</i> | |
| 263432 | Naevus Ito | Störung | 1.17 <i>P*</i> | |
| 139414 | Naevus, panfollikulärer, kongenitaler | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2614 | Nagel-Patella-Syndrom | Störung | 0.2 <i>BP*</i> | |
| 2613 | Nagel-Patella-Syndrom-ähnliche Nierenerkrankung | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 280654 | Nageldysplasie, autosomal-rezessive | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 245 | Nager-Syndrom | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 627 | Nance-Horan-Syndrom | Störung | | 196 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2073 | Narkolepsie Typ 1 | Störung | 30.0 <i>P*</i> | |
| 141096 | Nasenlöcher, überzählige | Störung | | 32 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2399 | Nasopalpebrales Lipom-Kolobom-Syndrom | Störung | | 19 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 289596 | Nasopharyngeales Angiofibrom, juveniles | Störung | 0.6666 <i>I</i> | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 150 | Nasopharynxkarzinom | Störung | 2.0 P* | |
| 150 | Nasopharynxkarzinom | Störung | 0.36 I* | |
| 2663 | Nathalie-Syndrom | Störung | | 1 Familie(n) |
| 103908 | Natrium-Diarrhoe, kongenitale | Störung | | 50 Fallbericht(e) |
| 255229 | Navajo-Neurohepatopathie | Störung | | 49 Fallbericht(e) |
| 90795 | Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 11-beta-Hydroxylase-Mangel | Störung | 0.75 BP* | |
| 90795 | Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 11-beta-Hydroxylase-Mangel | Störung | 0.47 P* | |
| 90793 | Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 17-alpha-Hydroxylase-Mangel | Störung | 0.1 P* | |
| 90794 | Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form | Störung | 7.0 P* | |
| 90794 | Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form | Störung | 7.0 BP | |
| 315306 | Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form mit Salzverlust | Subtyp der Störung | 7.5 BP* | |
| 315306 | Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form mit Salzverlust | Subtyp der Störung | 7.5 P* | |
| 315311 | Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form, einfach virilisierend | Subtyp der Störung | 2.5 P* | |
| 90791 | Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 3-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase-Mangel | Störung | | 68 Fallbericht(e) |
| 95699 | Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch Cytochrom-P450-Oxydoreduktase-Mangel | Störung | 0.75 BP* | |
| 95702 | Nebennierenhypoplasie, kongenitale, X-chromosomale | Störung | 8.0 P | |
| 95702 | Nebennierenhypoplasie, kongenitale, X-chromosomale | Störung | 8.0 BP | |
| 143 | Nebenschilddrüsen-Karzinom | Störung | 0.02 I* | |
| 143 | Nebenschilddrüsen-Karzinom | Störung | 0.28 | |
| 391673 | Nekrotisierende Enterokolitis | Störung | 45.0 P | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 457185 | Neonatale Enzephalomyopathie-Kardiomyopathie-Atemnot-Syndrom | Störung | | 11 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 294023 | Neonatale Haut- und Darmerkrankung, entzündliche | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 59303 | Neonatale Ichthyose-sklerosierende Cholangitis-Syndrom | Störung | | 12 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 398127 | Neonatale Sklerodermie | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 398109 | Neonatale autoimmune hämolytische Anämie | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 557064 | Neonatale epileptische Enzephalopathie durch Glutaminase-Mangel | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79118 | Neonataler Diabetes-kongenitale Hypothyreose-kongenitales Glaukom-Leberfibrose-polyzystische Nieren-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 641829 | Neonatales Kompartmentsyndrom | Störung | | 60 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 466784 | Neonatales schweres kardio-pulmonales Versagen durch mitochondrialen Methylierungsdefekt | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 652 | Neoplasie, endokrine multiple, Typ 1 | Störung | 3.3 <i>P*</i> | |
| 653 | Neoplasie, endokrine multiple, Typ 2 | Störung | 2.9 <i>P*</i> | |
| 654 | Nephroblastom | Störung | 0.14 <i>I*</i> | |
| 654 | Nephroblastom | Störung | 10.0 <i>BP*</i> | |
| 654 | Nephroblastom | Störung | 3.65 | |
| 93606 | Nephrogenes Syndrom mit unverhältnismäßiger Antidiurese | Störung | | 21 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 88659 | Nephropathie, progressive mit Hypertension, autosomal-dominante Form | Störung | | 14 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2668 | Nephropathie-Schwerhörigkeit-Hyperparathyreoidismus-Syndrom | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2669 | Nephrose-Schwerhörigkeit-Harnwegsanomalien-Fingerfehlbildungen-Syndrom | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 280406 | Nephrotisches Syndrom, steroid-resistentes, mit sensorineuraler Hörstörung, familiäre Form | Störung | | 13 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 300333 | Nephrotisches Syndrom-Epidermolysis bullosa-sensorineurale Schwerhörigkeit-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3148 | Nervenscheidentumor, maligner peripherer | Störung | 1.0 <i>I</i> | |
| 280576 | Nestor-Guillermo-Progeroid-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 634 | Netherton-Syndrom | Störung | 0.5 <i>BP*</i> | |
| 634 | Netherton-Syndrom | Störung | 0.5 <i>P*</i> | |
| 209867 | Netzhautablösung, rhegmatogene, autosomal-dominante | Störung | | 38 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1574 | Netzhautdegeneration-Nanophthalmus-Glaukom-Syndrom | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 397758 | Netzhautdystrophie mit Dysfunktion der inneren Retina und Ganglienzell anomalies | Störung | | 14 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 313800 | Netzhautdystrophie-Sehnervödem-Splenomegalie-Anhidrose-Migräne-Kopfschmerz-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2671 | Neu-Laxova-Syndrom | Störung | | 91 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2672 | Neuhauser-Eichner-Opitz-Syndrom | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2673 | Neuro-fazio-digito-renales Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 635 | Neuroblastom | Störung | 11.0 <i>P*</i> | |
| 635 | Neuroblastom | Störung | 1.26 <i>I</i> | |
| 635 | Neuroblastom | Störung | 5.8 <i>BP*</i> | |
| 88639 | Neurodegeneration durch 3-Hydroxyisobutyryl-CoA-Hydrolase-Mangel | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 228169 | Neurodegeneration, striatale, autosomal-dominante | Störung | | 11 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 217382 | Neurodegeneratives Syndrom durch zerebrale Folattransportstörung | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 85334 | Neurodegeneratives Syndrom, X-chromosomales, Typ Bertini | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 85336 | Neurodegeneratives Syndrom, X-chromosomales, Typ Hamel | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 33445 | Neuroektodermale melanolytische Krankheit | Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 329977 | Neuroendokriner Tumor des Appendix, klassischer | Subtyp der Störung | 0.25 I | |
| 157846 | Neuroferritinopathie | Störung | | 90 Fallbericht(e) |
| 636 | Neurofibromatose Typ 1 | Störung | 21.3 P* | |
| 636 | Neurofibromatose Typ 1 | Störung | 33.3 BP | |
| 85146 | Neurogenes scapulo-peroneales Syndrom Typ Kaeser | Störung | | 15 Fallbericht(e) |
| 1062 | Neurokutane Fehlbildung, hereditäre | Störung | | 9 Familie(n) |
| 363611 | Neurologische Entwicklungsstörung, CTCF-assoziierte | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 453504 | Neurologische Entwicklungsstörungen-kraniofaziale Dismorphie-Herzfehler-Hüftdysplasie-Syndrom durch Punktmutationen | Subtyp der Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 453499 | Neurologische Entwicklungsstörungen-kraniofaziale Dismorphie-Herzfehler-Skelettanomalie-Syndrom | Störung | | 25 Fallbericht(e) |
| 352665 | Neurologische Entwicklungsstörungen-kraniofaziale Dismorphien-Herzfehler-Skelettanomalien-Syndrom durch Mikrodeletion 9q21.3 | Subtyp der Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 641361 | Neurologische Entwicklungsverzögerung-Hypotonie-zerebelläre Ataxie-Herzleitungsstörungen-Syndrom | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 529665 | Neurologische Entwicklungsverzögerung-Krampfanfälle-Augenanomalien-Osteopenie-zerebelläre Atrophie-Syndrom | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 71211 | Neuromyelitis-optica-Spektrum-Störung | Störung | 0.1877 I | |
| 71211 | Neuromyelitis-optica-Spektrum-Störung | Störung | 2.071 P | |
| 139512 | Neuropathie mit Schwerhörigkeit | Störung | | 1 Familie(n) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten. P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHA Code | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|------------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | |
| 139564 | Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 1B | Störung | | 2 Familie(n) |
| 970 | Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 2 | Störung | | 35 Fallbericht(e) |
| 314381 | Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 6 | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 391397 | Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 7 | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 139525 | Neuropathie, distale hereditäre motorische, Typ 2 | Störung | | 4 Familie(n) |
| 139552 | Neuropathie, distale hereditäre motorische, Typ Jerash | Störung | | 30 Fallbericht(e) |
| 314485 | Neuropathie, distale kongenitale motorische, des jungen Erwachsenen | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 85162 | Neuropathie, fazial beginnende, sensorische und motorische | Störung | | 47 Fallbericht(e) |
| 90117 | Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, Typ Okinawa | Störung | | 120 Fallbericht(e) |
| 84093 | Neuropathie, hereditäre thermosensitive | Störung | | 1 Familie(n) |
| 488239 | Neuroretinopathie, akute makuläre | Störung | | 101 Fallbericht(e) |
| 73256 | Neurozytom, zentrales | Störung | | 500 Fallbericht(e) |
| 98908 | Neutralfett-Speicherkrankheit mit Myopathie | Störung | | 36 Fallbericht(e) |
| 2690 | Neutropenie - Monozytopenie - Schwerhörigkeit | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 86788 | Neutropenie, kongenitale schwere, X-chromosomale | Störung | | 45 Fallbericht(e) |
| 420702 | Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch CSF3R-Mangel | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 420699 | Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch CXCR2-Mangel | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 331176 | Neutropenie, kongenitale schwere, durch G6PC3-Mangel | Störung | | 57 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 423384 | Neutropenie, kongenitale schwere, durch JAGN1-Mangel | Störung | | 14 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2686 | Neutropenie, zyklische | Störung | 0.1 P* | |
| 279943 | Neutrophilie, hereditäre | Störung | | 16 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 231720 | Nicht erworbener kombinierter Hypophysenhormon-Mangel-sensorineuraler Hörverlust-spinale Fehlbildungen-Syndrom | Störung | | 13 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3051 | Nicolaides-Baraitser-Syndrom | Störung | | 61 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 646 | Niemann-Pick-Krankheit Typ C | Störung | 1.0 P* | |
| 1848 | Nierenagenesie, bilaterale | Subtyp der Störung | 1.7 BP* | |
| 93100 | Nierenagenesie, unilaterale | Subtyp der Störung | 50.0 BP | |
| 93108 | Nierendysplasie | Störung | 43.5 BP* | |
| 1851 | Nierendysplasie, multizystische | Störung | 23.26 BP | |
| 97363 | Nierendysplasie, multizystische, unilaterale Form | Subtyp der Störung | 23.2 BP | |
| 97363 | Nierendysplasie, multizystische, unilaterale Form | Subtyp der Störung | 14.8 BP* | |
| 2838 | Nierenkelchdivertikel - Taubheit | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 730 | Nierenkrankheit, polyzystische, autosomal-dominante | Störung | 39.6 P* | |
| 88924 | Nierenkrankheit, polyzystische, autosomal-dominante, Typ 1, mit tuberöser Sklerose | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 217330 | Nierenkrankheit, tubulointerstitielle, autosomal-dominante, REN-assoziierte | Subtyp der Störung | | 35 <i>Familie(n)</i> |
| 73224 | Nierentubulopathie-dilatative Kardiomyopathie-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 319303 | Nierenzellkarzinom, chromophobes | Störung | 0.01 I* | |
| 319276 | Nierenzellkarzinom, klarzelliges | Störung | 1.99 I* | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 319298 | Nierenzellkarzinom, papilläres | Störung | 0.14 <i>I*</i> | |
| 240760 | Nijmegen-Breakage-Syndrom-ähnliche Krankheit | Störung | | 1 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 647 | Nijmegen-Chromosomenbruch-Syndrom | Störung | 1.0 <i>BP</i> | |
| 99825 | Nipah-Viruskrankheit | Störung | | 556 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 86867 | Nodales Marginalzonen-B-Zell-Lymphom | Störung | 1.0 <i>P*</i> | |
| 500 | Noonan-Syndrom mit multiplen Lentigines | Störung | | 296 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2701 | Noonan-ähnliches Syndrom mit losem Anagenhaar | Störung | | 70 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 649 | Norrie-Syndrom | Störung | | 400 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 75327 | North-Carolina-Makuladystrophie | Störung | | 2 <i>Familie(n)</i> |
| 98784 | Nächtliche Frontallappenepilepsie, autosomal-dominante | Störung | | 100 <i>Familie(n)</i> |
| 423454 | Nägel- und Zahn-Anomalien-marginale Palmoplantarkeratose-orale Hyperpigmentierung-Syndrom | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2760 | OSLAM-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2722 | Odonto-Onycho-Dysplasie mit Alopezie | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 69082 | Odonto-tricho-ungual-digito-palmares Syndrom | Störung | | 21 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2723 | Odonto-trichomelisches Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 166272 | Odontochondrodysplasia | Störung | | 11 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 83450 | Odontodysplasie, regionale | Störung | | 140 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 77295 | Odontoleukodystrophie | Subtyp der Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2724 | Odontomatose - Aorten- und Ösophagusstenose | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | |
| 276432 | Ogden-Syndrom | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 75382 | Oguchi-Krankheit | Störung | | 50 Fallbericht(e) |
| 2554 | Ohr-Patella-Kleinwuchs-Syndrom | Störung | | 67 Fallbericht(e) |
| 77300 | Ohranomalien-Lippenspalte mit oder ohne Gaumenspalte-Augenanomalien-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 2405 | Ohrläppchenverdickung - Schallleitungsschwerhörigkeit | Störung | | 2 Familie(n) |
| 398156 | Okulo-aurikulo-fronto-nasales Syndrom | Störung | | 41 Fallbericht(e) |
| 2709 | Okulo-dentales Syndrom Typ Rutherford | Störung | | 1 Familie(n) |
| 3339 | Okulo-ekto-dermales Syndrom | Störung | | 19 Fallbericht(e) |
| 1876 | Okulo-gastro-intestinale Muskeldystrophie | Störung | | 1 Familie(n) |
| 2713 | Okulo-osteo-kutanes Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 99806 | Okulo-otodentales Syndrom (OOD) | Störung | | 1 Familie(n) |
| 2714 | Okulo-palato-zerebrales Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 2715 | Okulo-reno-zerebelläres Syndrom, schweres | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 2718 | Okulo-tricho-Dysplasie | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 2717 | Okulo-tricho-anales Syndrom | Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 2707 | Okulo-zerebro-faziales Syndrom, Typ Kaufman | Störung | | 19 Fallbericht(e) |
| 1647 | Okulo-zerebro-kutanes Syndrom | Störung | | 38 Fallbericht(e) |
| 534 | Okulo-zerebro-renales Syndrom Lowe | Störung | 0.2 P | |
| 534 | Okulo-zerebro-renales Syndrom Lowe | Störung | 0.2 P* | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 157962 | Okuloaurikuläres Syndrom Typ Schorderet | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 557003 | Okuloskeletodentales Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 2719 | Okulozerebrales Hypopigmentierungs-Syndrom Typ Cross | Störung | | 14 Fallbericht(e) |
| 2720 | Okulozerebrales Hypopigmentierungs-Syndrom Typ Preus | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 1000 | Okulärer Albinismus mit spät einsetzender sensorineuraler Schwerhörigkeit | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 280640 | Okzipitale Pachygyrie und Polymikrogyrie | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 198 | Okzipitalhorn-Syndrom | Störung | | 35 Fallbericht(e) |
| 75378 | Oligocone-Trichromasie | Störung | | 14 Fallbericht(e) |
| 2730 | Oligodaktylie, tetramelische postaxiale | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 251627 | Oligodendrogliom | Störung | 0.25 I* | |
| 251630 | Oligodendrogliom, anaplastisches | Störung | 0.09 I* | |
| 300576 | Oligodontie-Krebs-Prädispositionssyndrom | Störung | | 2 Familie(n) |
| 2920 | Oliver-Syndrom | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 296 | Ollier-Krankheit | Störung | 1.0 P* | |
| 39041 | Omenn-Syndrom | Störung | | 25 Fallbericht(e) |
| 2733 | Omodysplasie | Störung | | 30 Fallbericht(e) |
| 93329 | Omodysplasie, autosomal-rezessive Form | Subtyp der Störung | | 23 Fallbericht(e) |
| 660 | Omphalozele | Störung | 11.7 BP* | |
| 496693 | Omphalozele-Diaphragmahernie-kardiovaskuläre Anomalien- | Störung | | 7 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | Radialstrahlendefekt-Syndrom | | | |
| 2736 | Omphalozele-Gaumenspalte-Syndrom, letales | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 3164 | Omphalozele-Syndrom Typ Shprintzen-Goldberg | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 300512 | Onychomatrikom | Störung | | 50 Fallbericht(e) |
| 300504 | Onychozytisches Matrikom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 2741 | Ophthalamo-mandibulo-mele Dysplasie | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 2743 | Ophthalmoplegie-Intelligenzminderung-Lingua scrotalis-Syndrom | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 2746 | Opsismodysplasie | Störung | | 30 Fallbericht(e) |
| 1183 | Opsoklonus-Myoklonus-Syndrom | Störung | 0.02 I* | |
| 1215 | Optikusatrophie plus-Syndrom, autosomal-dominantes | Störung | 0.5 P* | |
| 67036 | Optikusatrophie und Katarakt, autosomal-dominante Form | Störung | | 3 Familie(n) |
| 98890 | Optikusatrophie, X-chromosomale, mit frühem Beginn | Störung | | 4 Familie(n) |
| 98673 | Optikusatrophie, autosomal-dominante, klassische Form | Störung | 2.0 P | |
| 227976 | Optikusatrophie, autosomal-rezessive, Typ 7 | Störung | | 17 Fallbericht(e) |
| 98676 | Optikusatrophie, isolierte, autosomal-rezessive | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 543470 | Optikusatrophie-Ataxie-periphere Neuropathie-globale Entwicklungsverzögerung-Syndrom | Störung | | 17 Fallbericht(e) |
| 401777 | Optikusatrophie-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 496790 | Optikusatrophie-periphere Neuropathie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 2086 | Optikusgliom | Störung | 0.12 I | |
| 664 | Ornithin-Transcarbamylase-Mangel | Störung | 1.0 P* | |
| 664 | Ornithin-Transcarbamylase-Mangel | Störung | 1.77 BP | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 508501 | Oro-Fazio-Digitales Syndrom mit Kleinwuchs und Brachymesophalangie | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 2750 | Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 1 | Störung | 1.2 BP* | |
| 434179 | Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 14 | Störung | | 2 Familie(n) |
| 2751 | Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 2 | Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 2753 | Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 4 | Störung | | 29 Fallbericht(e) |
| 2919 | Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 5 | Störung | | 12 Fallbericht(e) |
| 2754 | Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 6 | Störung | | 2 Familie(n) |
| 2755 | Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 8 | Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 141007 | Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 9 | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 2759 | Oropharynx imperforatus - costovertebrale Fehlbildungen | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 30 | Orotazidurie, hereditäre | Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 73230 | Ossifikationsstörung - psychomotorische Entwicklungsverzögerung | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 3034 | Ossifikationsverzögerung des Schädels, membranöse | Störung | | 2 Familie(n) |
| 457378 | Osteochondrodysplasie, komplexe letale | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 321 | Osteochondrome, multiple | Störung | 3.0 P* | |
| 2764 | Osteochondrosis dissecans | Störung | 35.0 P* | |
| 2769 | Osteodysplasie, familiäre, Typ Anderson | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 666 | Osteogenesis imperfecta | Störung | 8.06 P | |
| 2772 | Osteogenesis imperfecta - Mikrozephalie - Katarakte | Störung | | 3 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 314029 | Osteogenesis imperfecta Hohe Knochenmasse | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 216828 | Osteogenesis imperfecta Typ 5 | Subtyp der Störung | | 47 Fallbericht(e) |
| 2773 | Osteogenesis imperfecta- Retinopathie-Krämpfe-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 2763 | Osteokraniostenose | Störung | | 30 Fallbericht(e) |
| 352540 | Osteomalazie, onkogene | Störung | | 400 Fallbericht(e) |
| 2777 | Osteomesopyknose | Störung | | 35 Fallbericht(e) |
| 2779 | Osteopathia striata - Hyperpigmentierung - weiße Stirnlocke | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 2780 | Osteopathia striata - kraniale Sklerose | Störung | | 100 Fallbericht(e) |
| 2324 | Osteopenie-Intelligenzminderung-spährliches Haar-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 2785 | Osteopetrose mit renaler tubulärer Azidose | Störung | | 100 Fallbericht(e) |
| 2783 | Osteopetrose, autosomal-dominante, Typ 1 | Störung | | 33 Fallbericht(e) |
| 667 | Osteopetrose, maligne, autosomal-rezessive Form | Störung | 0.75 BP* | |
| 178389 | Osteopetrose-Hypogammaglobulinämie-Syndrom | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 53 | Osteopetrosis Albers-Schönberg | Störung | 1.0 P | |
| 53 | Osteopetrosis Albers-Schönberg | Störung | 5.0 P* | |
| 166119 | Osteopoikilose, isolierte | Störung | 2.0 P | |
| 166119 | Osteopoikilose, isolierte | Störung | 2.0 I | |
| 391330 | Osteoporose mit Knochenbrüchen, X-chromosomal | Störung | | 8 Familie(n) |
| 2788 | Osteoporose-Pseudoglioma-Syndrom | Störung | 0.05 P* | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 2786 | Osteoporose-okulokutane Hypopigmentierung-Syndrom | Störung | | 1 Fallbericht(e) |
| 668 | Osteosarkom | Störung | 0.23 /* | |
| 668 | Osteosarkom | Störung | 3.17 | |
| 178377 | Osteosklerose-Entwicklungsverzögerung-Kraniosynostose-Syndrom | Störung | | 13 Fallbericht(e) |
| 75325 | Osteosklerose-Ichthyose-vorzeitige Ovarialinsuffizienz-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 166286 | Ostiumnaevus, ekkriner porokeratotischer | Störung | | 45 Fallbericht(e) |
| 2791 | Oto-dentales Syndrom | Störung | | 10 Familie(n) |
| 2793 | Oto-onycho-peroneales Syndrom | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 90652 | Oto-palato-digitales Syndrom Typ 2 | Störung | | 40 Fallbericht(e) |
| 444048 | Ovardysgenese-Kleinwuchs-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 99853 | Ovarioleukodystrophie | Subtyp der Störung | | 17 Fallbericht(e) |
| 991 | PAGOD-Syndrom | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 69126 | PAPA-Syndrom | Störung | | 53 Fallbericht(e) |
| 641380 | PAPASH-Syndrom | Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 2825 | PARC-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 289478 | PASH-Syndrom | Störung | | 36 Fallbericht(e) |
| 641385 | PASS-Syndrom | Störung | | 16 Fallbericht(e) |
| 247198 | PCCA | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 438134 | PCNA-assoziiertes progressives | Störung | | 4 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | neurodegeneratives photosensitives-Syndrom | | | |
| 439822 | PDE4D-Haploinsuffizienz-Syndrom | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 99807 | PEHO-ähnliches Syndrom | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 313936 | PENS-Syndrom | Störung | | 13 Fallbericht(e) |
| 42642 | PFAPA-Syndrom | Störung | | 500 Fallbericht(e) |
| 319646 | PGM1-CDG | Störung | | 46 Fallbericht(e) |
| 443811 | PGM3-CDG | Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 42775 | PHACE-Syndrom | Störung | | 300 Fallbericht(e) |
| 2876 | PHAVER-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 589905 | PHIP-assoziierte Verhaltensstörung-Intelligenzminderung-Adipositas-Dysmorphie-Syndrome | Störung | | 35 Fallbericht(e) |
| 568062 | PIEZO1-assoziierte generalisierte lymphatische Dysplasie mit nicht-immunem Hydrops fetalis | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 521426 | PLAA-assoziierte neurologische Entwicklungsstörung | Störung | | 15 Fallbericht(e) |
| 300359 | PLCG2-associated antibody deficiency and immune dysregulation | Störung | | 3 Familie(n) |
| 79401 | PLEC-assoziierte intermediäre Epidermolysis bullosa simplex ohne extrakutane Beteiligung | Störung | | 6 Familie(n) |
| 537072 | PLG-assoziiertes hereditäres Angioödem mit normalem C1-INH | Subtyp der Störung | | 105 Fallbericht(e) |
| 476394 | PMP2-abhängige Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1 | Störung | | 13 Fallbericht(e) |
| 477817 | PMP22-RAI1-Contiguous gene duplication-Syndrom | Störung | | 23 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 480682 | POGLUT1-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R21 | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 206564 | POMGNT1-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R15 | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 565899 | POMGNT2-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R24 | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 206559 | POMT2-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R14 | Störung | | 1 Fallbericht(e) |
| 412066 | PRKAR1B-assoziierte neurodegenerative Demenz mit intermediären Filamenten | Störung | | 12 Fallbericht(e) |
| 544469 | PRUNE1-assoziiertes neurologisches Syndrom | Störung | | 48 Fallbericht(e) |
| 589515 | PUM1-assoziiertes Syndrom der Entwicklungsstörung, Ataxie und Krampfanfälle | Störung | | 14 Fallbericht(e) |
| 438213 | PURA-abhängige schwere neonatale Hypotonie-Krämpfe-Enzephalopathie-Syndrom | Störung | | 24 Fallbericht(e) |
| 481152 | PYCR2-abhängige Mikrozephalie-progressive Leukoenzephalopathie | Störung | | 18 Fallbericht(e) |
| 2796 | Pachydermoperiostose | Störung | | 204 Fallbericht(e) |
| 329329 | Pachygyrie, frontotemporale, autosomal-rezessive | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 2798 | Pachygyrie-Intelligenzminderung-Epilepsie-Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 2309 | Pachyonychia congenita | Störung | | 1000 Fallbericht(e) |
| 180275 | Paget-Krankheit der Brustwarze | Störung | 0.51 /* | |
| 2801 | Paget-Syndrom, juveniles | Störung | | 50 Fallbericht(e) |
| 1993 | Pai-Syndrom | Störung | | 67 Fallbericht(e) |
| 672 | Pallister-Hall-Syndrom | Störung | | 100 Fallbericht(e) |
| 1366 | Palmoplantarkeratose - kongenitale Alopezie, | Störung | | 8 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | autosomal-rezessiv | | | |
| 140966 | Palmoplantarkeratose Typ Nagashima | Störung | | 40 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 448264 | Palmoplantarkeratose, isolierte fokale nichtepidermolytische | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79502 | Palmoplantarkeratose, punktierte, Typ 2 | Störung | | 13 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79501 | Palmoplantarkeratose, punktierte, Typ I | Störung | | 437 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 538574 | Palmoplantarkeratose-HMNS-Syndrom | Störung | | 23 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2202 | Palmoplantarkeratose-Schwerhörigkeit-Syndrom | Störung | | 10 <i>Familie(n)</i> |
| 85112 | Palmoplantarkeratose-XX-Geschlechtsumkehr-Prädisposition für Plattenepithelkarzinom-Syndrom | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2201 | Palmoplantarkeratose-spastische Paralyse-Syndrom | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 2198 | Palmoplantarkeratose-Ösophaguskarzinom-Syndrom | Störung | | 10 <i>Familie(n)</i> |
| 675 | Pankreas anularis | Störung | 1.8 <i>BP*</i> | |
| 2805 | Pankreasagenesie, partielle | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 556955 | Pankreasagenesie-Holoprosenzephalie-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 677 | Pankreasblastom | Störung | | 60 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2255 | Pankreashypoplasie - Diabetes - Herzkrankheit, kongenital | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 199337 | Pankreasinsuffizienz-Anämie-Hyperostose-Syndrom | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 313906 | Pankreaszysten, kongenitale | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 676 | Pankreatitis, chronische hereditäre | Störung | 0.43 <i>P*</i> | |
| 251304 | Pannikulitis mit Uveitis und systemischer | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | Granulomatose, infantile Form | | | |
| 94087 | Pannikulitis, histiozytäre zytophagische | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 157850 | Pantothenat-Kinase-assoziierte Neurodegeneration | Störung | 0.15 <i>P*</i> | |
| 280921 | Panuveitis, idiopathische | Störung | 2.0194 <i>P*</i> | |
| 280921 | Panuveitis, idiopathische | Störung | 0.5051 <i>I*</i> | |
| 317473 | Panzytopenie durch IKZF1-Genmutationen | Störung | | 39 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 401764 | Panzytopenie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 678 | Papillon-Lefèvre-Syndrom | Störung | 0.25 <i>P</i> | |
| 97290 | Papilläres Schilddrüsenkarzinom mit papillärem Nierenzellkarzinom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 458768 | Papilläres intralymphatisches Angioendotheliom | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 679 | Papulose, atrophische maligne | Subtyp der Störung | | 200 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 682 | Paralyse, hyperkaliämische periodische | Störung | 0.5 <i>P*</i> | |
| 681 | Paralyse, hypokaliämische periodische | Störung | 1.0 <i>P*</i> | |
| 2812 | Parana-Syndrom | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 623626 | Paraneoplastische zerebelläre Degeneration | Störung | 0.9553 <i>P*</i> | |
| 623626 | Paraneoplastische zerebelläre Degeneration | Störung | 0.2225 <i>I*</i> | |
| 2824 | Paraplegie-Intelligenzminderung-Hyperkeratose-Syndrom | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 851 | Paris-Trousseau-Syndrom | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2828 | Parkinson-Syndrom, früh-adultes | Störung | 15.0 <i>P*</i> | |
| 611237 | Parkinsonismus mit Polyneuropathie | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 363654 | Parkinsonismus-Spastik-Syndrom, X-chromosomal | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 98811 | Paroxysmale anstrengungsinduzierte Dyskinesie | Störung | | 50 Fallbericht(e) |
| 53583 | Paroxysmale dystonische Choreoathetose mit episodischer Ataxie und Spastik | Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 46348 | Paroxysmale extreme Schmerzstörung | Störung | | 4 Familie(n) |
| 98809 | Paroxysmale kinesiogene Dyskinesie | Störung | 0.6 P | |
| 98810 | Paroxysmale nicht-kinesiogene Dyskinesie | Störung | 0.1 P | |
| 94083 | Partington-Syndrom | Störung | | 2 Familie(n) |
| 86789 | Patella-Aplasie/Hypoplasie, isolierte | Störung | | 5 Familie(n) |
| 699 | Pearson-Syndrom | Störung | | 194 Fallbericht(e) |
| 2835 | Pectus excavatum-Makrozephalie-Nageldysplasie-Syndrom | Störung | | 1 Familie(n) |
| 263548 | Peeling-Skin-Syndrom Typ A | Subtyp der Störung | | 40 Familie(n) |
| 263553 | Peeling-Skin-Syndrom Typ B | Subtyp der Störung | | 30 Familie(n) |
| 263534 | Peeling-Skin-Syndrom, lokalisierendes | Störung | | 40 Fallbericht(e) |
| 702 | Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit | Störung | 0.25 P* | |
| 280219 | Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, klassische Form | Subtyp der Störung | 0.17 P* | |
| 280210 | Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, konnatale Form | Subtyp der Störung | 0.03 P* | |
| 280224 | Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, transitionale Form | Subtyp der Störung | 0.03 P* | |
| 2840 | Pelvis Dysplasie - Pseudoarthrogrypose | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 703 | Pemphigoid, bullöses | Störung | 25.0 P* | |
| 704 | Pemphigus vulgaris | Störung | 18.0 P* | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 705 | Pendred-Syndrom | Störung | 7.0 P* | |
| 49 | Penisagenesie | Störung | | 80 Fallbericht(e) |
| 2847 | Perikarddefekt - Hernia diaphragmatica | Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 397750 | Periodische Paralyse mit später einsetzender distaler motorischer Neuropathie | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 397755 | Periodische Paralyse mit transienten Kompartiment-ähnlichem Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 500062 | Periodisches Fieber mit Beginn im Kindesalter- Pannikulitis-Dermatose-Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 498251 | Periodisches Fieber, Menstruationszyklus-abhängiges | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 436166 | Periodisches Fieber-infantile Enterocolitis-autoinflammatorisches Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 139426 | Periorale Myoklonie mit Absencen | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 397744 | Periphere Neuropathie-Myopathie-Heiserkeit-Hörverlust-Syndrom | Störung | | 15 Fallbericht(e) |
| 163746 | Periphere demyelinisierende Neuropathie-zentrale demyelinisierende Leukodystrophie-Waardenburg-Syndrom-Hirschsprung Krankheit | Störung | | 40 Fallbericht(e) |
| 2400 | Periphere motorische Neuropathie-Dysautonomie-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 71274 | Peritoneale Leiomyomatose, disseminierte | Störung | | 150 Fallbericht(e) |
| 168816 | Peritonealmesotheliom, zystisches | Störung | | 150 Fallbericht(e) |
| 2849 | Perlman-Syndrom | Störung | | 30 Fallbericht(e) |
| 2855 | Perrault-Syndrom | Störung | | 124 Fallbericht(e) |
| 178509 | Perry-Syndrom | Störung | | 53 Fallbericht(e) |
| 228190 | Persistierender Ducuts arteriosus-bikuspide | Störung | | 7 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | Aortenklappe-Handanomalien-Syndrom | | | |
| 707 | Pest | Störung | 2.2 <i>I*</i> | |
| 709 | Peters plus-Syndrom | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 708 | Peters-Anomalie | Störung | | 60 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2869 | Peutz-Jeghers-Syndrom | Störung | 2.2 <i>BP</i> | |
| 2869 | Peutz-Jeghers-Syndrom | Störung | 0.4 <i>P*</i> | |
| 2871 | Pfeiffer-Palm-Teller-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 710 | Pfeiffer-Syndrom | Störung | 1.0 <i>BP*</i> | |
| 854 | Pfortaderthrombose, primäre | Störung | 1.72 <i>I*</i> | |
| 2874 | Phakomatosis pigmento-keratolica | Störung | | 34 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 48652 | Phelan-McDermid-Syndrom | Störung | | 200 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 716 | Phenylketonurie | Störung | 11.4 <i>BP*</i> | |
| 716 | Phenylketonurie | Störung | 4.1366 <i>P</i> | |
| 716 | Phenylketonurie | Störung | 11.5079 <i>P*</i> | |
| 716 | Phenylketonurie | Störung | 6.4 <i>BP</i> | |
| 79254 | Phenylketonurie, klassische | Subtyp der Störung | 6.0 <i>P</i> | |
| 79254 | Phenylketonurie, klassische | Subtyp der Störung | 6.0 <i>BP</i> | |
| 79254 | Phenylketonurie, klassische | Subtyp der Störung | 6.34 <i>P*</i> | |
| 79254 | Phenylketonurie, klassische | Subtyp der Störung | 6.34 <i>BP*</i> | |
| 2209 | Phenylketonurie, maternale | Störung | 10.0 <i>I*</i> | |
| 2880 | Phosphoenolpyruvat-Carboxykinase-Mangel | Störung | | 10 |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3222 | Phosphoribosylpyrophosphat-Synthetase-Überaktivität | Störung | | 30 Familie(n) |
| 411543 | Phosphoribosylpyrophosphat-Synthetase-Überaktivität, schwere | Subtyp der Störung | | 33 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 498228 | Phylloidtumor der Prostata | Störung | | 90 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 29072 | Phäochromozytom-Paragangliom-Syndrom, hereditäres | Störung | 0.3 / | |
| 2885 | Piebaldismus - neurologische Anomalien | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 487825 | Pierpont-Syndrom | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3104 | Pierre-Robin-Sequenz - Oligodaktylie | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2888 | Pierre-Robin-Sequenz - fazio-digitale Anomalien | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 718 | Pierre-Robin-Sequenz, isolierte | Störung | 5.0 BP* | |
| 2670 | Pierson-Syndrom | Störung | | 98 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 251295 | Pigmentierte paravenöse retinochoroidale Atrophie | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 447961 | Pigmentierungsdefekte-Palmoplantarkeratose-Hautkarzinom-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2891 | Pili torti - Entwicklungsverzögerung - neurologische Anomalien | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2890 | Pili torti-Onychodysplasie-Syndrom | Störung | | 1 Familie(n) |
| 251909 | Pineoblastom | Störung | 0.02 /* | |
| 2897 | Pityriasis rubra pilaris | Störung | | 48 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 454714 | Plasmazell-Leukämie | Störung | 0.04 /* | |
| 213767 | Plattenepithelkarzinom der Cervix uteri | Störung | 4.28 /* | |
| 424996 | Plattenepithelkarzinom der Gallenblase und extrahepatischen Gallengänge | Störung | 0.032 /* | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 424975 | Plattenepithelkarzinom der Leber und intrahepatischen Gallengänge | Störung | 0.009 /* | |
| 502366 | Plattenepithelkarzinom der Lippe | Störung | 1.02 / | |
| 502363 | Plattenepithelkarzinom der Mundhöhle | Störung | 3.51 /* | |
| 500464 | Plattenepithelkarzinom der Nasenhöhle und Nasennebenhöhlen | Störung | 0.35 / | |
| 424019 | Plattenepithelkarzinom des Analkanals | Störung | 0.81 /* | |
| 213716 | Plattenepithelkarzinom des Corpus uteri | Störung | 0.12 /* | |
| 423994 | Plattenepithelkarzinom des Dickdarms | Störung | 0.026 /* | |
| 423968 | Plattenepithelkarzinom des Dünndarms | Störung | 0.008 /* | |
| 494547 | Plattenepithelkarzinom des Hypopharynx | Störung | 1.27 /* | |
| 494550 | Plattenepithelkarzinom des Larynx | Störung | 4.61 /* | |
| 418959 | Plattenepithelkarzinom des Magens | Störung | 0.115 /* | |
| 500478 | Plattenepithelkarzinom des Oropharynx | Störung | 3.12 /* | |
| 424039 | Plattenepithelkarzinom des Pankreas | Störung | 0.023 /* | |
| 398058 | Plattenepithelkarzinom des Penis | Störung | 0.57 /* | |
| 424002 | Plattenepithelkarzinom des Rektums | Störung | 0.113 /* | |
| 99977 | Plattenepithelkarzinom des Ösophagus | Störung | 3.357 /* | |
| 99977 | Plattenepithelkarzinom des Ösophagus | Störung | 5.2 / | |
| 99977 | Plattenepithelkarzinom des Ösophagus | Störung | 5.42 | |
| 99928 | Plazentabett-Tumor (PSST) | Störung | 0.02 /* | |
| 99928 | Plazentabett-Tumor (PSST) | Störung | 0.86 | |
| 439167 | Plazentainsuffizienz | Störung | 33.0 P | |
| 254361 | Plectin-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R17 | Störung | | 6 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 449266 | Pleuraempyem | Störung | 13.0 P* | |
| 64742 | Pleuro-pulmonales Blastom | Störung | 0.5 BP* | |
| 494428 | Pleuroparenchymale Fibroelastose, idiopathische | Störung | | 37 Fallbericht(e) |
| 54028 | Plummer-Vinson-Syndrom | Störung | | 25 Fallbericht(e) |
| 90059 | Plötzliche Schallempfindungsschwerhörigkeit | Störung | 40.0 P* | |
| 168593 | Plötzlicher Kindstod - Hodendysgenese | Störung | | 21 Fallbericht(e) |
| 90066 | Pneumonie durch Pseudomonas aeruginosa-Infektion | Störung | 50.0 P* | |
| 724 | Pneumonie, eosinophile idiopathische, akute Form | Störung | | 100 Fallbericht(e) |
| 79126 | Pneumonie, interstitielle, akute | Störung | 3.8 P* | |
| 221046 | Poikilodermie mit Neutropenie | Störung | | 50 Fallbericht(e) |
| 2907 | Poikilodermie, akrokeratotische, hereditäre | Störung | | 41 Fallbericht(e) |
| 221039 | Poikilodermie, hereditäre sklerosierende, Typ Weary | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 2911 | Poland-Syndrom | Störung | 1.5 BP* | |
| 727 | Polyangiitis, mikroskopische | Störung | 1.0 I* | |
| 727 | Polyangiitis, mikroskopische | Störung | 4.2843 P | |
| 767 | Polyarteriitis nodosa | Störung | 3.16 P* | |
| 728 | Polychondritis, rezidivierende | Störung | 0.35 I | |
| 729 | Polycythaemia vera | Störung | 1.9 I* | |
| 729 | Polycythaemia vera | Störung | 30.0 P* | |
| 2917 | Polydaktylie - Myopie | Störung | | 1 Familie(n) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHA Code | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|------------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 2916 | Polydaktylie, postaxiale - dentale und vertebrale Anomalien | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 3004 | Polydaktylie, spiegelbildliche - vertebrale Segmentierungsdefekte - Extremitätenanomalien | Störung | 0.3 P* | |
| 453533 | Polyendokrine Polyneuropathie-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 397937 | Polyglucosan-Körper-Myopathie Typ 1 | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 456369 | Polyglucosan-Körper-Myopathie Typ 2 | Störung | | 15 Fallbericht(e) |
| 206583 | Polyglukosankörper-Krankheit, adulte | Subtyp der Störung | | 50 Fallbericht(e) |
| 500533 | Polyhydramnion-Megalenzephalie-symptomatische Epilepsie-Syndrom | Störung | | 17 Fallbericht(e) |
| 300573 | Polymikrogyrie durch TUBB2B-Genmutation | Störung | | 36 Fallbericht(e) |
| 250972 | Polymikrogyrie mit Sehnerv-Hypoplasie | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 732 | Polymyositis | Störung | 0.585 I* | |
| 732 | Polymyositis | Störung | 7.1 P* | |
| 171848 | Polyneuropathie - Hörverlust - Ataxie - Retinitis pigmentosa - Katarakt | Störung | | 19 Fallbericht(e) |
| 217396 | Polyneuropathie, progressive, mit bilateraler striataler Nekrose | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 2928 | Polyneuropathie-Intelligenzminderung-Akromikrie-vorzeitige Menopause-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 733 | Polyposis, adenomatöse familiäre | Störung | 6.0 P* | |
| 2929 | Polyposis, gastrointestinale juvenile | Störung | 3.85 I* | |
| 79076 | Polyposis-Syndrom, juveniles, frühkindliche Form | Subtyp der Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 2935 | Polysyndaktylie, gekreuzte | Störung | | 12 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 2934 | Polysyndaktylie-Herzfehlbildung-Syndrom | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 269229 | Pontine Tegmentale Capdysplasie | Störung | | 22 Fallbericht(e) |
| 477749 | Pontine autosomal-dominante Mikroangiopathie mit Leukoenzephalopathie | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 2254 | Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 1 | Störung | | 40 Familie(n) |
| 411493 | Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 10 | Störung | | 23 Fallbericht(e) |
| 611247 | Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 11 | Störung | | 13 Fallbericht(e) |
| 611256 | Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 12 | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 613267 | Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 13 | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 613274 | Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 14 | Störung | | 18 Fallbericht(e) |
| 2524 | Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 2 | Störung | | 81 Familie(n) |
| 97249 | Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 3 | Störung | | 3 Familie(n) |
| 166063 | Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 4 | Störung | | 10 Familie(n) |
| 166073 | Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 6 | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 284339 | Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 7 | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 324569 | Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 8 | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 369920 | Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 9 | Störung | | 14 Fallbericht(e) |
| 1300 | Popliteales Pterygium-Syndrom, autosomal-dominantes | Störung | | 200 Fallbericht(e) |
| 306547 | Porenzephalie-Mikrozephalie-bilaterale kongenitale Katarakte-Syndrom | Störung | | 8 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 2941 | Porencephalie-zerebelläre Hypoplasie-interne Fehlbildungen-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 101330 | Porphyria cutanea tarda (PCT) | Störung | 0.6 I* | |
| 101330 | Porphyria cutanea tarda (PCT) | Störung | 4.0 P* | |
| 79473 | Porphyria variegata | Störung | 0.008 I* | |
| 79473 | Porphyria variegata | Störung | 0.32 P* | |
| 79276 | Porphyrie, akute intermittierende | Störung | 0.013 I* | |
| 79276 | Porphyrie, akute intermittierende | Störung | 0.54 P* | |
| 79277 | Porphyrie, erythroetische kongenitale | Störung | | 200 Fallbericht(e) |
| 79277 | Porphyrie, erythroetische kongenitale | Störung | 0.065 I* | |
| 95159 | Porphyrie, hepatoerythroetische (HEP) | Störung | | 40 Fallbericht(e) |
| 2703 | Portweinnaevus - Megacisterna magna - Hydrozephalus | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 420584 | Postaxiale Polydaktylie-vordere Hypophysenanomalien-Gesichtsdysmorphien-Syndrom | Störung | | 112 Fallbericht(e) |
| 477673 | Postnatale Microzephalie-infantile Hypotonie-spastische Diplegie-Dysarthrie-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 17 Fallbericht(e) |
| 279947 | Postorgasmic-Illness-Syndrom | Störung | | 45 Fallbericht(e) |
| 443236 | Posturales orthostatisches Tachykardiesyndrom durch NET-Mangel | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 52022 | Potocki-Shaffer-Syndrom | Störung | | 40 Fallbericht(e) |
| 217067 | Pouchitis | Störung | 22.0 P* | |
| 397606 | PrP-Amyloidose, systemische | Störung | | 16 Fallbericht(e) |
| 739 | Prader-Willi-Syndrom | Störung | 3.1 BP* | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 293462 | Prae-Desemet-Hornhautdystrophie | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 306516 | Primäre Hypomagnesiämie mit Hyperkalziurie und Nephrokalzinose | Störung | | 200 Fallbericht(e) |
| 2196 | Primäre Hypomagnesiämie mit Hyperkalziurie, Nephrokalzinose und schwerer Augenbeteiligung | Subtyp der Störung | | 72 Fallbericht(e) |
| 34528 | Primäre Hypomagnesiämie mit Hypokalziurie, autosomal-dominant | Störung | | 28 Fallbericht(e) |
| 30924 | Primäre Hypomagnesiämie mit sekundärer Hypokalziämie | Störung | | 100 Fallbericht(e) |
| 620363 | Primäre Hypomagnesiämie-generalisierte Krampfanfälle-Intelligenzminderung-Adipositas-Syndrom | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 306558 | Primäre Mikrozephalie-Epilepsie-permanentes neonatales Diabetes-Syndrom | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 391408 | Primäre Mikrozephalie-milde Intelligenzminderung-früh beginnender Diabetes-Syndrom | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 824 | Primäre Myelofibrose | Störung | 1.0 I* | |
| 824 | Primäre Myelofibrose | Störung | 3.0 P* | |
| 247522 | Primäre Ziliendyskinesie - Retinitis pigmentosa | Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 171 | Primäre sklerosierende Cholangitis | Störung | 0.77 I* | |
| 171 | Primäre sklerosierende Cholangitis | Störung | 8.1 P | |
| 171 | Primäre sklerosierende Cholangitis | Störung | 7.84 P* | |
| 171 | Primäre sklerosierende Cholangitis | Störung | 0.65 I | |
| 369929 | Primärer Hyperaldosteronismus-Krämpfe-Neurologische Anomalien-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 75391 | Primärer Immundefekt mit Mangel der natürlichen Killerzellen und Nebenniereninsuffizienz | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 48686 | Primäres Effusionslymphom | Störung | | 200 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 90023 | Primäres Immundefekt-Syndrom durch LAMTOR2-Defizienz | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 2959 | Progerie - Kleinwuchs - Pigmentnaevi | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 2963 | Progerie-Syndrom Typ Petty | Störung | | 1 Fallbericht(e) |
| 435953 | Progeroide Merkmale-Hepatozelluläres Karzinom-Prädispositionssyndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 2062 | Progrediente nicht-infektiöse anteriore Wirbelfusion | Störung | | 67 Fallbericht(e) |
| 431361 | Progressive Enzephalopathie mit Leukodystrophie durch DECR-Mangel | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 477814 | Progressive Mikrozephalie-Krämpfe-Kortikale Blindheit-Entwicklungsverzögerung-Syndrom | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 352718 | Progressive Retinadystrophie durch Retinol-Transportdefekt | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 352447 | Progressive externe Ophthalmoplegie-Myopathie-Kachexie-Syndrom | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 447977 | Progressive skapulo-humerale peroneale distale Myopathie | Störung | | 33 Fallbericht(e) |
| 457395 | Progressive spondyloepimetaphysäre Dysplasie-Kleinwuchs-kurze vierte Metatarsalen-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 683 | Progressive supranukleäre Blickparese | Störung | 0.65 I | |
| 683 | Progressive supranukleäre Blickparese | Störung | 14.0 P* | |
| 683 | Progressive supranukleäre Blickparese | Störung | 5.26 P | |
| 240103 | Progressive supranukleäre Blickparese - kortikobasales Syndrom | Subtyp der Störung | 0.6 P* | |
| 240112 | Progressive supranukleäre Blickparese mit nicht-flüssiger progredienter Aphasie | Subtyp der Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 457212 | Progressiver essentieller Tremor-Sprachstörung-Gesichtsdysmorphie-Intelligenzminderung-Verhaltensstörung-Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 228012 | Progressiver sensorineuraler Hörverlust - hypertrophe Kardiomyopathie | Störung | | 4 Familie(n) |
| 2965 | Prolaktinom | Störung | 50.7 P* | |
| 742 | Prolidase-Mangel | Störung | | 90 |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHA Code | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|------------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2083 | Prominente Glabella - Mikrozephalie - Hypogenitalismus | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 520 | Promyelozytenleukämie, akute | Störung | 0.11 <i>I*</i> | |
| 35 | Propionazidämie | Störung | 1.5 <i>I</i> | |
| 35 | Propionazidämie | Störung | 0.2 <i>P*</i> | |
| 324977 | Proteasom-assoziiertes autoinflammatorisches Syndrom | Störung | | 40 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 443197 | Protoporphyrurie, erythroetische, X-chromosomale | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79278 | Protoporphyrurie, erythroetische, autosomale Form | Störung | 0.012 <i>I*</i> | |
| 79278 | Protoporphyrurie, erythroetische, autosomale Form | Störung | 0.92 <i>P*</i> | |
| 502437 | Proximale Deletion 4q25-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 401768 | Proximale Myopathie mit extrapyramidalen Zeichen | Störung | | 15 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 521305 | Proximale Myopathie mit fokaler mitochondrialer Depletion | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 209335 | Proximale spinale Muskelatrophie mit Beginn im Erwachsenenalter, autosomal-dominant | Störung | 0.1 <i>P*</i> | |
| 363447 | Proximale spinale Muskelatrophie mit Beginn im Kindesalter, autosomal-dominant | Störung | | 97 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 94059 | Pruritus, urämischer | Störung | 35.0 <i>P*</i> | |
| 1278 | Präaxiale Brachydaktylie-Hallux varus-Syndrom | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2921 | Präaxiale Polydaktylie-Kolobom-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 574918 | Prädisposition zur schweren Virusinfektion durch IRF7-Defizienz | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 275555 | Präeklampsie | Störung | 45.0 <i>P*</i> | |
| 486811 | Pränatale spinale Muskelatrophie mit kongenitalen Knochenbrüchen | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten. P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 641390 | PsAPASH-Syndrom | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2976 | Pseudo-Leprechaunismus-Syndrom Typ Patterson | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2985 | Pseudo-Progerie-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 52530 | Pseudo-von-Willebrand-Syndrom | Störung | | 60 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 750 | Pseudoachondroplasie | Störung | 3.3 <i>P</i> | |
| 221120 | Pseudoaminopterin-Syndrom | Störung | | 11 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 66630 | Pseudoarthrose der Klavikula, kongenitale | Störung | | 200 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 757 | Pseudohypoaldosteronismus Typ 2 | Störung | | 180 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 300525 | Pseudohypoaldosteronismus Typ 2D | Subtyp der Störung | | 24 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 300530 | Pseudohypoaldosteronismus Typ 2E | Subtyp der Störung | | 17 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 93164 | Pseudohypoaldosteronismus, transienter | Störung | | 152 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 26790 | Pseudomyxoma peritonei | Störung | 0.1 <i>I</i> | |
| 26790 | Pseudomyxoma peritonei | Störung | 2.0 <i>P*</i> | |
| 90003 | Pseudotumor der Leber, inflammatorischer | Störung | | 140 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 758 | Pseudoxanthoma elasticum | Störung | 2.5 <i>P*</i> | |
| 228247 | Pseudoxanthoma elasticum, erworbenes | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 436274 | Pseudoxanthoma elasticum-ähnliche Hautmanifestationen mit Retinis pigmentosa | Störung | | 13 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 505242 | Psychomotorische Regression-okulomotorische Apraxie-Bewegungsstörung-Nephropathie-Syndrom | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 1578 | Pterin-4-alpha-Carbinolamin-Dehydratase-Mangel | Subtyp der Störung | | 21 Fallbericht(e) |
| 2988 | Pterygium colli - Intelligenzminderung - Fingeranomalien | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 2987 | Pterygium-Syndrom, antekubitales | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 228396 | Ptosis - Bewegungseinschränkung des Auges - Fehlen des Tränenpünktchens | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 2999 | Ptosis - Strabismus - ektopische Pupillen | Störung | | 1 Familie(n) |
| 2997 | Ptosis-Stimmbandlähmung-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 99050 | Pulmonalarterie, der Aorta entstammend | Störung | | 200 Fallbericht(e) |
| 747 | Pulmonale Alveolarproteinose, autoimmune | Störung | 2.66 P | |
| 572428 | Pulmonale Alveolarproteinose-Hypogammaglobulinämie, infantile Form | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 217080 | Pulmonale Pilzinfektion bei Risiko-Patienten | Störung | 22.0 P* | |
| 275777 | Pulmonale arterielle Hypertonie, hereditäre | Subtyp der Störung | 0.08 P* | |
| 275766 | Pulmonale arterielle Hypertonie, idiopathische | Subtyp der Störung | 1.1 P* | |
| 422 | Pulmonale arterielle Hypertonie, idiopathische und/oder familiäre | Störung | 1.0 P* | |
| 411703 | Pulmonale nicht-tuberkulöse mykobakterielle Infektion | Störung | 6.0 P* | |
| 31837 | Pulmonale veno-okklusive Krankheit | Störung | 0.015 I* | |
| 64741 | Pulmonales Blastom | Störung | | 350 Fallbericht(e) |
| 99710 | Punktirtes Akrokeratoderm mit Sommersprossen-ähnlicher Pigmentierung | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 760 | Purin-Nukleosid-Phosphorylase-Mangel | Störung | | 72 Fallbericht(e) |
| 54057 | Purpura, thrombotische thrombozytopenische | Störung | 0.35 I | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten. P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 3003 | Pyknoachondrogenesie | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 763 | Pyknodysostose | Störung | 0.13 P | |
| 3005 | Pyle-Krankheit | Störung | | 30 Fallbericht(e) |
| 48104 | Pyoderma gangraenosum | Störung | 0.74 I | |
| 2561 | Pyramidale Molare-Oberlippenanomalie-Syndrom | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 3008 | Pyruvat-Carboxylase-Mangel | Störung | 0.4 BP* | |
| 2394 | Pyruvat-Dehydrogenase E3-Mangel | Subtyp der Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 353320 | Pyruvatcarboxylase-Mangel, benigner Typ | Subtyp der Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 781 | Q-Fieber | Störung | 0.16 I* | |
| 3010 | Qazi-Markouizos-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 3021 | RAPADILINO-Syndrom | Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 268114 | RAS-assoziierte autoimmun-lymphoproliferative Krankheit | Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 494344 | RERE-assoziierte neurologische Entwicklungsstörung | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 244310 | RFT1-CDG | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 140976 | RHYS-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 420741 | RIDDLE-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 217335 | RIN2-Syndrom | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 89937 | Rachitis, hypophosphatämische, autosomal-dominante | Störung | | 100 Fallbericht(e) |
| 3015 | Radial-renales Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHA Code | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|------------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 3269 | Radio-ulnare Synostose, isolierte kongenitale | Störung | | 350 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 70475 | Radiogene Proktitis | Störung | 35.0 <i>P*</i> | |
| 3270 | Radioulnare Synostose- Entwicklungsretardierung-Hypotonie-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3268 | Radioulnare Synostose-Mikrozephalie-Skoliose- Syndrom | Störung | | 13 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 71289 | Radioulnare Synostose-amegakaryozytische Thrombozytopenie-Syndrom | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3026 | Radiushypoplasie - Choanalatresie | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2252 | Radiushypoplasie - triphalangeale Daumen - Hypospadie - Progenie - maxilläres Diastema | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3019 | Ramon-Syndrom | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1051 | Ramos-Arroyo-Syndrom | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1929 | Rasmussen-Enzephalitis | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 99852 | Ravine-Syndrom | Störung | | 38 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 97239 | Reducing-Body-Myopathie | Störung | | 4 <i>Familie(n)</i> |
| 168960 | Refraktäre Anämie mit Vermehrung von Blasten in Transformation | Störung | 0.04 <i>I*</i> | |
| 773 | Refsum-Krankheit | Störung | 0.1 <i>P*</i> | |
| 773 | Refsum-Krankheit | Störung | | 60 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 98961 | Reis-Bücklers-Hornhautdystrophie | Störung | | 81 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 90052 | Rekurrente Hepatitis-C-Virus-induzierte Lebererkrankung bei Lebertransplantierten | Störung | 7.0 <i>P*</i> | |
| 1475 | Renales-Kolobom-Syndrom | Störung | | 180 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 3242 | Renpenning-Syndrom | Störung | | 64 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 566231 | Resistenz gegen Schilddrüsenhormone durch Mutation im Thyroidhormonrezeptor alpha | Störung | | 35 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1662 | Restriktive Dermopathie | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 458763 | Retiformes Hämangioendotheliom | Störung | | 32 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 139436 | Retikulohistiozytose, multizentrische | Störung | | 200 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 33355 | Retikuläre Dysgenese | Störung | 0.03 <i>I*</i> | |
| 178307 | Retikuläre Hyperpigmentierung vom Typ Kitamura | Störung | | 130 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1852 | Retinadysplasie, X-chromosomale | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3018 | Retinales Ischämiesyndrom mit Hyalinose kleiner Gefäße des Verdauungstraktes und diffuser Hirn-Verkalkung | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 791 | Retinitis pigmentosa | Störung | 30.0 <i>P*</i> | |
| 791 | Retinitis pigmentosa | Störung | 26.7 <i>P</i> | |
| 494439 | Retinitis pigmentosa-Hörverlust-vorzeitige Alterung-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphie-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3085 | Retinitis pigmentosa-Intelligenzminderung-Taubheit-Hypogonadismus-Syndrom | Störung | | 2 <i>Familie(n)</i> |
| 436245 | Retinitis pigmentosa-juvenile Katarakt-Kleinwuchs-Intelligenzminderung Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 52427 | Retinitis punctata albescens | Störung | 0.125 <i>P</i> | |
| 52427 | Retinitis punctata albescens | Störung | 0.175 <i>P*</i> | |
| 790 | Retinoblastom | Störung | 0.05 <i>I*</i> | |
| 790 | Retinoblastom | Störung | 6.0 <i>BP</i> | |
| 790 | Retinoblastom | Störung | 1.05 | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 357034 | Retinoblastom, unilaterales | Subtyp der Störung | 0.038 <i>I*</i> | |
| 284454 | Retinopathie, akute äußere okkulte zonale | Störung | | 150 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 284460 | Retinopathie, akute äußere ringförmige | Störung | | 12 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 792 | Retinoschisis, X-chromosomale | Störung | 5.0 <i>P</i> | |
| 792 | Retinoschisis, X-chromosomale | Störung | 4.5 <i>P*</i> | |
| 49041 | Retroperitonealfibrose, IgG4-assoziierte | Subtyp der Störung | 0.35 <i>I*</i> | |
| 778 | Rett-Syndrom | Störung | 5.0 <i>BP*</i> | |
| 778 | Rett-Syndrom | Störung | 10.0 <i>P*</i> | |
| 3088 | Revesz-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 293381 | Rezidivierende Epithelerosions-Dystrophie | Störung | | 186 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 480864 | Rezidivierende metabolische enzephalomyopathische Krisen-Rhabdomyolyse-Herzrhythmusstörung-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 24 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 69077 | Rhabdoidtumor | Störung | | 500 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 231108 | Rhabdoidtumor-Prädispositionssyndrom | Störung | | 5 <i>Familie(n)</i> |
| 780 | Rhabdomyosarkom | Störung | 0.59 <i>I*</i> | |
| 3099 | Rheumatisches Fieber | Störung | 5.0 <i>I*</i> | |
| 477650 | Rheumatismus, fibroblastischer | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3098 | Rhizomeles Syndrom Typ Urbach | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 59315 | Rhombenzephalosynapsis | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|-------------------------------------|-----------------------|---|--------------------------------|
| 411712 | Riboflavin-Mangel, maternaler | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 97229 | Riboflavin-Transporter-Defizienz | Störung | | 109 Fallbericht(e) |
| 440706 | Ribose-5-phosphat-Isomerase-Mangel | Störung | | 1 Fallbericht(e) |
| 3102 | Richieri-Costa-Pereira-Syndrom | Störung | | 33 Fallbericht(e) |
| 3101 | Richieri-Costa-da-Silva-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 83312 | Rickettsienpocken | Störung | | 800 Fallbericht(e) |
| 643 | Riesenaxon-Neuropathie | Störung | | 50 Familie(n) |
| 251579 | Riesenzell-Glioblastom | Subtyp der Störung | 0.02 /* | |
| 363976 | Riesenzell-Tumor des Knochens | Störung | 0.1404 / | |
| 1441 | Ringchromosom 17-Syndrom | Störung | | 18 Fallbericht(e) |
| 1437 | Ringchromosom-1-Syndrom | Störung | | 35 Fallbericht(e) |
| 1438 | Ringchromosom-10-Syndrom | Störung | | 16 Fallbericht(e) |
| 96175 | Ringchromosom-11-Syndrom | Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 1439 | Ringchromosom-12-Syndrom | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 1440 | Ringchromosom-14-Syndrom | Störung | | 80 Fallbericht(e) |
| 96177 | Ringchromosom-15-Syndrom | Störung | | 50 Fallbericht(e) |
| 96178 | Ringchromosom-16-Syndrom | Störung | | 10 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---------------------------------------|-----------------------|---|--------------------------------|
| 1442 | Ringchromosom-18-Syndrom | Störung | | 70 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1443 | Ringchromosom-19-Syndrom | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 96171 | Ringchromosom-2-Syndrom | Störung | | 18 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1444 | Ringchromosom-20-Syndrom | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1446 | Ringchromosom-22-Syndrom | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 96172 | Ringchromosom-3-Syndrom | Störung | | 11 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1447 | Ringchromosom-4-Syndrom | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1448 | Ringchromosom-6-Syndrom | Störung | | 25 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1449 | Ringchromosom-7-Syndrom | Störung | | 18 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1450 | Ringchromosom-8-Syndrom | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 96173 | Ringchromosom-9-Syndrom | Störung | | 31 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 91481 | Ringdermoid der Kornea | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3103 | Roberts-Syndrom | Störung | | 150 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 97360 | Robinow-Syndrom | Störung | | 200 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3107 | Robinow-Syndrom, autosomal-dominantes | Subtyp der Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1507 | Robinow-Syndrom, autosomal-rezessives | Subtyp der Störung | | 100 |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | <i>Fallbericht(e)</i> |
| 353298 | Roifman-Syndrom | Störung | | 17 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 163727 | Rolando-Epilepsie - paroxysmal anstrengungsinduzierte Dyskinesie - Schreibkrampf | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 101016 | Romano-Ward-Syndrom | Störung | 40.0 <i>P*</i> | |
| 158014 | Rosaï-Dorfman-Krankheit | Störung | | 1000 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2909 | Rothmund-Thomson-Syndrom | Störung | | 400 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 221008 | Rothmund-Thomson-Syndrom Typ 1 | Subtyp der Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 221016 | Rothmund-Thomson-Syndrom Typ 2 | Subtyp der Störung | | 200 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3111 | Rotor-Syndrom | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 783 | Rubinstein-Taybi-Syndrom | Störung | 0.7 <i>BP*</i> | |
| 353284 | Rubinstein-Taybi-Syndrom durch EP300-Haploinsuffizienz | Subtyp der Störung | | 34 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 83469 | Rundzelltumor, desmoplastischer | Störung | | 300 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 83616 | Röteln-Panenzephalitis | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 290 | Rötelnembryopathie | Störung | 0.03 <i>I*</i> | |
| 290 | Rötelnembryopathie | Störung | 0.35 <i>BP*</i> | |
| 90058 | Rückenmarkverletzung | Störung | 32.0 <i>P*</i> | |
| 88618 | S-Adenosylhomocystein-Hydrolase-Defizienz | Störung | | 15 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 619367 | SAMD9L-assoziiertes autoinflammatorisches Syndrom | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 576278 | SATB2-assoziiertes Syndrom | Störung | | 171 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 251028 | SATB2-assoziiertes-Syndrom durch chromosomales Rearrangement | Subtyp der Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 370052 | SCALP-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3134 | SCARF-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 139466 | SERKAL-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 597743 | SETD2-assoziierte Mikrozephalie-schwere Intelligenzminderung-multiple kongenitale Anomalien-Syndrom | Störung | | 12 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3163 | SHORT-Syndrom | Störung | | 32 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 398079 | SIM1-assoziiertes Prader-Willi-ähnliches Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 488437 | SIX2-assoziierte frontonasale Dysplasie | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 633014 | SLC12A2-assoziierte Entwicklungsverzögerung mit Intelligenzminderung und sensorineuraler Schwerhörigkeit | Störung | | 13 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 238459 | SLC35A1-CDG | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 356961 | SLC35A2-CDG | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 157965 | SLC39A13-assoziiertes spondylodysplastisches Ehlers-Danlos-Syndrom | Subtyp der Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 468699 | SLC39A8-CDG | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1519 | SPECC1L-assoziiertes Hypertelorismus-Syndrom | Störung | | 25 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 93357 | SPONASTRIME-Dysplasie | Störung | | 16 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 324737 | SRD5A3-CDG | Störung | | 7 <i>Familie(n)</i> |
| 370927 | SSR4-CDG | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHA Code | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|------------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 391487 | STAT1-assoziierte autoimmune Enteropathie und Endokrinopathie-Empfänglichkeit für chronische Infektionen-Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 438159 | STAT3-assoziierte früh beginnende multisystemische Autoimmunkrankheit | Störung | | 19 Fallbericht(e) |
| 425120 | STING-assoziierte Vaskulopathie mit Beginn in der Kindheit | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 370921 | STT3A-CDG | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 370924 | STT3B-CDG | Störung | | 1 Fallbericht(e) |
| 599373 | STXBP1-abhängige Enzephalopathie | Störung | | 282 Fallbericht(e) |
| 57145 | SUNCT-Syndrom | Störung | 6.7 P* | |
| 391351 | SURF1-abhängige Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4 | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 544254 | SYNGAP1-assoziierte Entwicklungsverzögerung mit epileptischer Enzephalopathie | Störung | | 57 Fallbericht(e) |
| 35122 | Saccharase-Isomaltase-Mangel, kongenitaler | Störung | 20.0 P* | |
| 794 | Saethre-Chotzen-Syndrom | Störung | 3.0 BP* | |
| 300493 | Sagliker-Syndrom | Störung | | 60 Fallbericht(e) |
| 397927 | Sakrale Agenesie-abnormale Verknöcherung der Wirbelkörper-persistierender notochordaler Kanal-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 140969 | Saldino-Mainzer-Syndrom | Störung | | 13 Fallbericht(e) |
| 796 | Sandhoff-Krankheit | Störung | 0.67 BP* | |
| 79269 | Sanfilippo-Krankheit Typ A | Subtyp der Störung | 0.32 P* | |
| 79269 | Sanfilippo-Krankheit Typ A | Subtyp der Störung | 1.4 BP | |
| 79270 | Sanfilippo-Krankheit Typ B | Subtyp der Störung | 0.2 P* | |
| 79271 | Sanfilippo-Krankheit Typ C | Subtyp der Störung | 5.0 P* | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 797 | Sarkoidose | Störung | 20.0 <i>P*</i> | |
| 466962 | Sarkom des Thorax bei SMARCA4-Mangel | Störung | | 19 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2023 | Sarkom, undifferenziertes pleomorphes | Störung | 0.9 <i>I*</i> | |
| 3129 | Sarkosinämie | Störung | 2.0 <i>BP</i> | |
| 3130 | Satoyoshi-Syndrom | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 77293 | Saure Sphingomyelinase-Mangel, chronisch-viszerale Form | Störung | 0.4 <i>BP*</i> | |
| 77292 | Saure Sphingomyelinase-Mangel, infantile Form | Störung | 0.25 <i>BP*</i> | |
| 3132 | Say-Barber-Miller-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3216 | Schallleitungsschwerhörigkeit - Fehlbildungen des äußeren Ohres | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3236 | Schallleitungsschwerhörigkeit-Ptosis-Skelettanomalien-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2353 | Schilbach-Rott-Syndrom | Störung | | 18 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 95716 | Schilddrüsen-Dyshormonogenese, familiäre | Störung | 2.67 <i>I</i> | |
| 95716 | Schilddrüsen-Dyshormonogenese, familiäre | Störung | 4.0 <i>P*</i> | |
| 95712 | Schilddrüsenektopie | Störung | 14.3 <i>P*</i> | |
| 95719 | Schilddrüsenhemigenese | Störung | 25.0 <i>P</i> | |
| 95720 | Schilddrüsenhypoplasie | Störung | 3.5 <i>P</i> | |
| 142 | Schilddrüsenkarzinom, anaplastisches | Störung | 0.17 <i>I*</i> | |
| 142 | Schilddrüsenkarzinom, anaplastisches | Störung | 0.1 <i>P*</i> | |
| 146 | Schilddrüsenkarzinom, differenziertes | Störung | 5.25 <i>I</i> | |
| 146 | Schilddrüsenkarzinom, differenziertes | Störung | 2.0 <i>I*</i> | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 1332 | Schilddrüsenkarzinom, medulläres | Störung | 5.0 P* | |
| 1332 | Schilddrüsenkarzinom, medulläres | Störung | 0.22 I* | |
| 798 | Schinzel-Giedion-Syndrom | Störung | | 46 Fallbericht(e) |
| 300501 | Schmerzhafte orbitale und systemische Neurofibrome-marfanoider Habitus-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 37748 | Schnitzler-Syndrom | Störung | | 150 Fallbericht(e) |
| 98967 | Schnyder-Hornhautdystrophie | Störung | | 115 Fallbericht(e) |
| 252164 | Schwannom, benignes | Störung | 6.0 P* | |
| 637 | Schwannomatose, NF2-assoziierte | Störung | 1.7 P* | |
| 800 | Schwartz-Jampel-Syndrom | Störung | | 129 Fallbericht(e) |
| 85165 | Schwere Achondroplasie-Entwicklungsverzögerung-Acanthosis nigricans-Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 369992 | Schwere Dermatitis-multiple Allergien-metabolischer Verlust-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 467176 | Schwere Hypotonie-psychomotorische Entwicklungsverzögerung-Strabismus-Septumdefekt-Syndrom | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 466688 | Schwere Intelligenzminderung-Corpus callosum-Agenesie-faziale Dysmorphien-zerebelläre Ataxie-Syndrom | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 94066 | Schwere Intelligenzminderung-Epilepsie-Analanomalien-Hypoplastische distale Phalangen | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 391307 | Schwere Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Verhaltensstörungen-Gesichtsdysmorphie-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 363686 | Schwere Intelligenzminderung-eingeschränktes Sprachvermögen-Strabismus-grimassierendes Gesicht-lange Finger-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 397933 | Schwere Intelligenzminderung-progressive postnatale Mikrozephalie-stereotype Mittellinien-Handbewegungen-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 404473 | Schwere Intelligenzminderung-progressive spastische Diplegie-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 1236 | Schwere Mikrobrachycephalie-Intelligenzminderung-athetoide Zerebralparese-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 527450 | Schwere Myopie-generalisierte Überstreckbarkeit der Gelenke-Kleinwuchs-Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 488627 | Schwere Wachstumsstörung-Strabismus-extensive dermale Melanozytose-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 3078 | Schwere X-chromosomale Intelligenzminderung Typ Gustavson | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 329249 | Schwere früh-beginnende Adipositas mit Insulin-Resistenz-Syndrom durch SH2B1-Mangel | Subtyp der Störung | | 13 Fallbericht(e) |
| 745 | Schwere hereditäre Thrombophilie durch kongenitalen Protein-C-Mangel | Störung | 0.16 BP | |
| 300298 | Schwere kongenitale hypochrome Anämie mit Ringsideroblasten | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 324307 | Schwere laterale Tibiaverkrümmung-Kleinwuchs-milde Scapula alata-Gesichtsdysmorphie-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 369939 | Schwere motorische und intellektuelle Beeinträchtigung-sensorineurale Schwerhörigkeit-Dystonie-Syndrom | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 209370 | Schwere neonatale Enzephalopathie mit Mikrozephalie | Störung | | 30 Fallbericht(e) |
| 314655 | Schwere neonatale Hypotonie-Krämpfe-Enzephalopathie-Syndrom durch Mikrodeletion 5q31.3 | Subtyp der Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 438216 | Schwere neonatale Hypotonie-Krämpfe-Enzephalopathie-Syndrom durch Punktmutationen im PURA-Gen | Subtyp der Störung | | 24 Fallbericht(e) |
| 397593 | Schwere neonatale Laktatazidose durch NFS1-ISD11-Komplex-Mangel | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 500545 | Schwere neurologische Entwicklungsstörung mit Fütterproblemen-stereotype Handbewegungen-bilateraler Katarakt | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 504523 | Schwerer kombinierter Immundefekt durch LAT-Defizienz | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 363400 | Schweres Neurodegeneratives Syndrom mit Lipodystrophie | Störung | | 10 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 3224 | Schwerhörigkeit - Genitalanomalien - Synostose der Mittelhand- und der Mittelfusssknochen | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 3232 | Schwerhörigkeit - Ohrfehlbildungen - Gesichtslähmung | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 3230 | Schwerhörigkeit - Oligodontie | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 3239 | Schwerhörigkeit - Vitiligo - Achalasie | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 90024 | Schwerhörigkeit mit Labyrinthaplasie - Mikrotie - Mikrodonie | Störung | | 56 Fallbericht(e) |
| 3217 | Schwerhörigkeit-Dünnarm-Divertikulose-Neuropathie-Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 254898 | Schwerhörigkeit-Enzephaloneuropathie-Adipositas-Valvulopathie-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 94064 | Schwerhörigkeit-Infertilitäts-Syndrom | Störung | | 3 Familie(n) |
| 85321 | Schwerhörigkeit-Intelligenzminderung-Syndrom Typ Martin-Probst | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 79499 | Schwerhörigkeit-Onychodystrophie-Syndrom, autosomal-dominantes | Störung | | 22 Fallbericht(e) |
| 3220 | Schwerhörigkeit-Schmelzhypoplasie-Nageldefekte-Syndrom | Störung | | 15 Familie(n) |
| 3218 | Schwerhörigkeit-epiphysäre Dysplasie-Kleinwuchs-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 1529 | Schädel-Gesicht-Schwerhörigkeit-Hand-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 50944 | Schöpf-Schulz-Passarge-Syndrom | Störung | | 25 Fallbericht(e) |
| 185 | Scimitar-Syndrom | Störung | 2.0 BP* | |
| 633124 | Scopulariopsis-Infektion, invasive | Störung | 0.05 P* | |
| 806 | Scott-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 168606 | Seborrhö-ähnliche Dermatitis mit psoriasiformen Ausschlägen | Störung | | 44 Fallbericht(e) |
| 808 | Seckel-Syndrom | Störung | | 50 Fallbericht(e) |
| 808 | Seckel-Syndrom | Störung | 0.2 BP* | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 440713 | Sedoheptulose Kinase-Mangel, isolierte | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 314662 | Segmental-progressives Großwuchs-Syndrom mit fibroadipöser Hyperplasie | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 637064 | Sehnerv-Aplasie, isolierte | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 637061 | Sehnerv-Hypoplasie, isolierte | Störung | | 25 Fallbericht(e) |
| 281122 | Selbstheilendes Kollodium-Baby | Störung | | 25 Fallbericht(e) |
| 281127 | Selbstheilendes Kollodiumbaby, akrales | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 213528 | Seltenes Adenokarzinom der Brust | Störung | 3.55 I* | |
| 99865 | Seminom, spermatozytisches | Störung | 0.03 I* | |
| 280598 | Sensorimotorische Neuropathie mit hyperelastischer Haut, hereditäre Form | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 217622 | Sensorineurale Schwerhörigkeit mit dilatativer Kardiomyopathie | Störung | | 2 Familie(n) |
| 66633 | Sensorineurale Schwerhörigkeit-frühes Ergrauen-essentieller Tremor-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 494444 | Sensorineuraler Hörverlust-Thrombozytopenie-Syndrom, DIAPH1-assoziiertes | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 90051 | Sepsis bei Frühgeborenen | Störung | 32.0 P* | |
| 3157 | Septo-optische Dysplasie-Spektrum | Störung | 10.0 BP* | |
| 157798 | Serratiertes Polyposis-Syndrom | Störung | 1.0 I | |
| 810 | Shigellose | Störung | 1.68 I* | |
| 99063 | Shone-Komplex | Störung | | 100 Fallbericht(e) |
| 51083 | Short-QT-Syndrom, familiäres | Störung | | 80 Familie(n) |
| 2462 | Shprintzen-Goldberg-Syndrom | Störung | | 60 Fallbericht(e) |
| 811 | Shwachman-Diamond-Syndrom | Störung | 0.5 BP | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 811 | Shwachman-Diamond-Syndrom | Störung | 0.28 <i>P</i> | |
| 834 | Sialinsäure-Speicherkrankheit | Störung | | 130 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3166 | Sialurie | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 232 | Sichelzellanämie | Störung | 10.0 <i>P*</i> | |
| 166282 | Sick-Sinus-Syndrom, familiäres | Störung | | 11 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 255132 | Sideroblastische Anämie mit Beginn im Erwachsenenalter, autosomal-rezessiv | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3167 | Siegler-Brewer-Carey-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 71276 | Silent-sinus-Syndrom | Störung | | 558 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3168 | Sillence-Syndrom | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 813 | Silver-Russell-Syndrom | Störung | 15.5 <i>I*</i> | |
| 813 | Silver-Russell-Syndrom | Störung | 0.7 <i>BP*</i> | |
| 397590 | Silver-Russell-Syndrom durch Punktmutation | Subtyp der Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 373 | Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom | Störung | | 250 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 85191 | Singleton-Merten-Dysplasie | Störung | | 22 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 396 | Singultus, chronischer | Störung | 1.0 <i>P*</i> | |
| 324321 | Sinusknoten-Dysfunktion und Schwerhörigkeit | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3169 | Sirenomelie | Störung | 0.98 <i>BP</i> | |
| 3169 | Sirenomelie | Störung | 0.71 <i>BP*</i> | |
| 3169 | Sirenomelie | Störung | 0.01 <i>P</i> | |
| 3169 | Sirenomelie | Störung | 0.009 <i>P*</i> | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 2882 | Sitosterolämie | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 289390 | Sjögren-Syndrom, primäres | Störung | 48.99 <i>P*</i> | |
| 289390 | Sjögren-Syndrom, primäres | Störung | 6.92 <i>I</i> | |
| 168624 | Skaphozephalie-Syndrom, familiäres, Typ McGillivray | Störung | | 11 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1858 | Skelettdysplasie - Epilepsie - Kleinwuchs | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 935 | Skelettdysplasie mit verkürzten Extremitäten und schwerem kombinierten Immundefekt | Störung | | 19 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 508533 | Skelettdysplasie-T-Zell-Immundefekt-Entwicklungsverzögerung-Syndrom | Störung | | 12 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 167635 | Skleromyxödem | Störung | | 250 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 90400 | Skleromyxödem ohne monoklonale Gammopathie | Subtyp der Störung | | 15 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 480556 | Sklerosierende Cholangitis, isolierte neonatale | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3152 | Sklerosteose | Störung | | 80 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 495879 | Skrotum, kongenitale Agenesie des | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1509 | Small-Patella-Syndrom | Störung | | 47 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 818 | Smith-Lemli-Opitz-Syndrom | Störung | 3.7 <i>BP*</i> | |
| 819 | Smith-Magenis-Syndrom | Störung | 4.0 <i>P</i> | |
| 819 | Smith-Magenis-Syndrom | Störung | 5.35 <i>P*</i> | |
| 178355 | Smith-McCort-Dysplasie | Störung | | 16 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 820 | Sneddon-Syndrom | Störung | 0.4 <i>I*</i> | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 424065 | Solides pseudopapilläres Karzinom des Pankreas | Störung | 0.003 <i>I*</i> | |
| 209964 | Solitary-rectal-ulcer-Syndrom | Störung | 1.0 <i>I*</i> | |
| 97283 | Somatostatinom | Störung | 0.0025 <i>I*</i> | |
| 821 | Sotos-Syndrom | Störung | 7.1 <i>BP</i> | |
| 821 | Sotos-Syndrom | Störung | 0.5 <i>BP*</i> | |
| 488232 | Spaltfuß-Fehlbildung-mesoaxiale Polydaktylie-Syndrom | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 71271 | Spalthand - Spaltfuß - Schwerhörigkeit | Störung | | 22 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2439 | Spalthand mit mandibulofazialer Dysostose | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 401866 | Spastik mit Hyperglyzinämie, im Kindesalter beginnend | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2572 | Spastische Ataxie - Hornhautdystrophie | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 557056 | Spastische Ataxie mit Dysarthrie durch Glutaminase-Mangel | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1182 | Spastische Ataxie mit kongenitaler Miosis | Störung | | 3 <i>Familie(n)</i> |
| 251282 | Spastische Ataxie, autosomal-dominante, Typ 1 | Störung | | 53 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2815 | Spastische Paraparese-Schwerhörigkeit-Syndrom | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2818 | Spastische Paraplegie - Glaukom - Intelligenzminderung | Störung | | 2 <i>Familie(n)</i> |
| 209951 | Spastische Paraplegie Typ 18 | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 99015 | Spastische Paraplegie Typ 2 | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 329475 | Spastische Paraplegie mit Paget-Syndrom | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 100997 | Spastische Paraplegie, X-chromosomale, Typ 16 | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 171607 | Spastische Paraplegie, X-chromosomale, Typ 34 | Störung | | 24 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 100991 | Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 10 | Störung | | 10 Familie(n) |
| 100993 | Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 12 | Störung | | 27 Fallbericht(e) |
| 100994 | Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 13 | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 100998 | Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 17 | Störung | | 20 Familie(n) |
| 100999 | Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 19 | Störung | | 1 Familie(n) |
| 101009 | Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 29 | Störung | | 1 Familie(n) |
| 320365 | Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 36 | Störung | | 1 Familie(n) |
| 171612 | Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 37 | Störung | | 13 Fallbericht(e) |
| 171617 | Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 38 | Störung | | 1 Familie(n) |
| 320355 | Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 41 | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 171863 | Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 42 | Störung | | 1 Familie(n) |
| 100988 | Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 6 | Störung | | 10 Familie(n) |
| 444099 | Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 73 | Störung | | 1 Familie(n) |
| 100989 | Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 8 | Störung | | 10 Familie(n) |
| 631068 | Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 80 | Störung | | 13 Fallbericht(e) |
| 447753 | Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 9A | Störung | | 2 Familie(n) |
| 447757 | Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 9B | Störung | | 3 Familie(n) |
| 100995 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 14 | Störung | | 1 Familie(n) |
| 100996 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 15 | Störung | | 10 Familie(n) |
| 101000 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 20 | Störung | | 36 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 101001 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 21 | Störung | | 35 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 101003 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 23 | Störung | | 5 <i>Familie(n)</i> |
| 101004 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 24 | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 101005 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 25 | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 101006 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 26 | Störung | | 10 <i>Familie(n)</i> |
| 101007 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 27 | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 101008 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 28 | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 171622 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 32 | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 171629 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 35 | Störung | | 38 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 139480 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 39 | Störung | | 2 <i>Familie(n)</i> |
| 320370 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 43 | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 320401 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 44 | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 320396 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 45 | Störung | | 7 <i>Familie(n)</i> |
| 320391 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 46 | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 306511 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 48 | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 319199 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 53 | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 320380 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 54 | Störung | | 6 <i>Familie(n)</i> |
| 320375 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 55 | Störung | | 14 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 320411 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 56 | Störung | | 5 <i>Familie(n)</i> |
| 431329 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 57 | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 401795 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 59 | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 401800 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 60 | Störung | | 1 Fallbericht(e) |
| 401780 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 61 | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 401785 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 62 | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 401805 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 63 | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 401810 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 64 | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 401815 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 66 | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 401820 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 67 | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 401830 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 69 | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 401835 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 70 | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 401840 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 71 | Störung | | 1 Fallbericht(e) |
| 401849 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 72 | Störung | | 14 Fallbericht(e) |
| 468661 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 74 | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 459056 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 75 | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 488594 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 76 | Störung | | 7 Familie(n) |
| 466722 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 77 | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 513436 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 78 | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 631073 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 82 | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 631076 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 83 | Störung | | 16 Fallbericht(e) |
| 631079 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 84 | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 631082 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ | Störung | | 9 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | 85 | | | |
| 631085 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 86 | Störung | | 17 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 631088 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 87 | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 447760 | Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 9B | Störung | | 2 <i>Familie(n)</i> |
| 101010 | Spastische Paraplegie, autosomale, Typ 30 | Störung | | 3 <i>Familie(n)</i> |
| 397946 | Spastische Paraplegie, autosomale, Typ 58 | Störung | | 19 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 521390 | Spastische Paraplegie-Intelligenzminderung-Nystagmus-Adipositas-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2820 | Spastische Paraplegie-Nephritis-Schwerhörigkeit-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2821 | Spastische Paraplegie-Neuropathie-Poikilodermie-Syndrom | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 320406 | Spastische Paraplegie-Optikusatrophy-Neuropathie-Syndrom | Störung | | 75 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2819 | Spastische Paraplegie-kutane Gesichtsläsionen-Syndrom | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 464282 | Spastische Paraplegie-schwere Entwicklungsverzögerungen-Epilepsie-Syndrom | Störung | | 16 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2826 | Spastische Paraplegie-vorzeitige Pubertät-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 210141 | Spastische Tetraplegie, kongenitale | Störung | | 17 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3011 | Spastische Tetraplegie-Retinitis pigmentosa-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 447997 | Spastische Tetraplegie-dünnes Corpus callosum-progressive postnatale Mikrozephalie-Syndrom | Störung | | 15 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 454821 | Speicheldrüsenadenom, pleomorphes | Subtyp der Störung | 2.725 <i>I</i> | |
| 238722 | Spiegelbewegungen, familiäre kongenitale | Störung | | 75 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 314432 | Spiegel-Hernie-Kryptorchismus-Syndrom | Störung | | 15 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 1217 | Spinale Atrophie-Ophthalmoplegie-Pyramidenbahn-Symptomatik-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 98920 | Spinale Muskelatrophie mit Atemnot Typ 1 | Störung | | 128 Fallbericht(e) |
| 404521 | Spinale Muskelatrophie mit Atemnot Typ 2 | Störung | | 1 Fallbericht(e) |
| 139547 | Spinale Muskelatrophie, distale, Typ 3 | Störung | | 28 Fallbericht(e) |
| 139557 | Spinale Muskelatrophie, distale, X-chromosomale, Typ 3 | Störung | | 2 Familie(n) |
| 1145 | Spinale Muskelatrophie, infantile, X-chromosomale | Störung | | 14 Familie(n) |
| 70 | Spinale Muskelatrophie, proximale | Störung | 2.6 I* | |
| 70 | Spinale Muskelatrophie, proximale | Störung | 20.0 BP* | |
| 83330 | Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 1 | Subtyp der Störung | 0.26 I* | |
| 83418 | Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 2 | Subtyp der Störung | 2.0 BP* | |
| 73245 | Spinale Muskelatrophie-Dandy-Walker-Fehlbildung-Katarakt-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 2590 | Spinale Muskelatrophie-progressive Myoklonusepilepsie-Syndrom | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 53721 | Spinales arteriovenöses metameres Syndrom | Störung | | 45 Fallbericht(e) |
| 497764 | Spinozerebelläre Ataxie Typ 43 | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 1185 | Spinozerebelläre Ataxie-Dysmorphie-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 3177 | Spinozerebelläre Degeneration-Hornhautdystrophie-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 86854 | Splenisches Marginalzonen-Lymphom | Störung | 0.5 P* | |
| 457083 | Splenogonadale Fusion, isolierte | Störung | | 145 Fallbericht(e) |
| 2063 | Splenogonadale Fusion-Extremitätenfehlbildung-Mikrognathie-Syndrom | Störung | | 30 Fallbericht(e) |
| 3180 | Spondylo-Kamptodaktylie-Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | |
| 3275 | Spondylo-karpo-tarsale Synostose | Störung | | 35 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 85194 | Spondylo-okuläres Syndrom | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1855 | Spondyloenchondrodysplasie | Störung | | 36 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 93358 | Spondyloepimetaphysäre Dysplasie mit kurzen Extremitäten und anormaler Kalzifizierung | Störung | | 27 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 156728 | Spondyloepimetaphysäre Dysplasie, MATN3-Gen-assoziierte | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 168443 | Spondyloepimetaphysäre Dysplasie-Hypotrichose-Syndrom | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 168552 | Spondyloepimetaphysäre Dysplasie-gebogene Unterarme-Gesichtsdysmorphien-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 163654 | Spondyloepiphysäre Dysplasie-Brachydaktylie-Sprachstörung-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 163649 | Spondyloepiphysäre Dysplasie-Kraniosynostose-Gaumenspalte Katarakt-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 85167 | Spondylometaphysäre Dysplasie mit Zapfen-Stäbchendystrophie | Störung | | 18 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 589435 | Spondylometaphysäre Dysplasie-Hornhautdystrophie-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1856 | Spondyloperiphere Dysplasie mit kurzer Ulna | Störung | | 10 <i>Familie(n)</i> |
| 29822 | Spontane periodische Hypothermie | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 247234 | Sporadische Ataxie unbekannter Ätiologie im Erwachsenenalter | Störung | 7.6 <i>P*</i> | |
| 314566 | Sprachapraxie, primäre progressive | Störung | | 16 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 98912 | Spät-beginnende distale Myopathie Typ Markesbery-Griggs | Störung | | 11 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 231556 | Spät-einsetzende lokalisierte junktionale Epidermolysis bullosa-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 83484 | St.-Louis-Enzephalitis | Störung | 0.38 <i>I*</i> | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 140917 | Stapesankylose mit breiten Daumen und Zehen | Störung | | 6 Familie(n) |
| 827 | Stargardt-Krankheit | Störung | 13.0 P* | |
| 438117 | Steel-Syndrom | Störung | | 40 Fallbericht(e) |
| 1078 | Steifer Daumen-Brachydaktylie-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 3186 | Steinfeld-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 210115 | Sterile multifokale Osteomyelitis mit Periostitis und Pustulose | Störung | | 17 Fallbericht(e) |
| 2017 | Sternum-Spalte | Störung | 2.0 BP* | |
| 3196 | Steroid-Dehydrogenase-Mangel-Zahnanomalien-Syndrom | Störung | | 1 Familie(n) |
| 36426 | Stevens-Johnson-Syndrom | Subtyp der Störung | 0.36 I* | |
| 95455 | Stevens-Johnson-Syndrom/toxische epidermale Nekrolyse-Spektrum | Störung | 0.19 I | |
| 828 | Stickler-Syndrom | Störung | 1.0 BP* | |
| 828 | Stickler-Syndrom | Störung | 12.2 BP | |
| 250984 | Stickler-Syndrom, autosomal-rezessives | Subtyp der Störung | | 15 Fallbericht(e) |
| 2833 | Stiff-skin-Syndrom | Störung | | 54 Fallbericht(e) |
| 3199 | Stimmler-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 3203 | Stomatozytose, hereditäre mit Hyperhydrierung der Erythrozyten | Störung | | 20 Familie(n) |
| 3204 | Stormorken-Sjaastad-Langset-Syndrom | Störung | | 17 Fallbericht(e) |
| 1980 | Striopallidodentate Kalzinose, bilaterale | Störung | | 200 Fallbericht(e) |
| 44890 | Stroma-Tumor, gastrointestinaler | Störung | 13.0 P* | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 44890 | Stroma-Tumor, gastrointestinaler | Störung | 1.0 <i>I</i> | |
| 44890 | Stroma-Tumor, gastrointestinaler | Störung | 1.0 <i>I</i> * | |
| 506307 | Stromme-Syndrom | Störung | | 11 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2091 | Struma, mehrknotig - Nierenzysten - Polydaktylie | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 238621 | Stuhlinkontinenz bei Ileum-pouch-anale Anastomose | Störung | 3.0 <i>P</i> * | |
| 3205 | Sturge-Weber-Syndrom | Störung | 3.5 <i>BP</i> * | |
| 2975 | Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XX - Skelettanomalien | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2138 | Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XX, ovotestikuläre | Störung | | 500 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2138 | Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XX, ovotestikuläre | Störung | 2.5 <i>BP</i> | |
| 168558 | Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY - Nebenniereninsuffizienz, durch CYP11A1-Mangel | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 90796 | Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY, durch isolierten 17,20-Lyase-Mangel | Störung | | 15 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 443087 | Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY, durch testikulären 17,20-Desmolase-Mangel | Störung | | 2 <i>Familie(n)</i> |
| 2983 | Störung der Geschlechtsentwicklung-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 293978 | Störung des Hypophysenvorderlappens-variables Immundefekt-Syndrom | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 352649 | Störung des zerebralen vesikulären Dopamin-Serotonin-Transportes | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3206 | Stüve-Wiedemann-Syndrom | Störung | | 56 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3191 | Subaortenstenose-Kleinwuchs-Syndrom | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 3208 | Succinat-Coenzym-Q-Reduktase-Mangel, isolierter | Störung | | 37 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 22 | Succinat-Semialdehyd-Dehydrogenase-Mangel | Störung | | 450 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 832 | Succinyl-CoA:3-Ketosäure-CoA-Transferase-Mangel | Störung | | 32 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 498602 | Sugarman-Brachydaktylie | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 585 | Sulfatase-Mangel, multipler | Störung | | 154 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 585 | Sulfatase-Mangel, multipler | Störung | 0.2 <i>P</i> | |
| 99731 | Sulfitoxidase-Mangel, isolierter | Subtyp der Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 247245 | Superfizielle Siderose | Störung | | 300 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 466695 | Supratip-Dysplasie | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 838 | Susac-Syndrom | Störung | | 304 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 183713 | Suszeptibilität für Bakterieninfektion durch TLR Signalweg-Defizienz | Störung | | 24 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 331226 | Suszeptibilität für Infektionen durch TYK2-Mangel | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 99898 | Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch kompletten IFN-gamma-R1-Defekt | Störung | | 31 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 319547 | Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch kompletten IFN-gamma-R2-Defekt | Störung | | 13 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 319558 | Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch kompletten IL12B-Defekt | Störung | | 49 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 319552 | Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch kompletten IL12RB1-Defekt | Störung | | 180 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 319563 | Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch kompletten ISG15-Defekt | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 319595 | Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch partielle STAT1-Defizienz | Störung | | 17 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 319600 | Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch partiellen IRF8-Defekt | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 319605 | Suszeptibilität für Mykobakteriosen, X-chromosomal | Störung | | 13 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1570 | Symbrachydaktylie der Hände und Füße | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 79098 | Sympathische Ophthalmie | Störung | 0.6 <i>P*</i> | |
| 3246 | Symphalangismus mit multiplen Anomalien der Hände und Füße | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3248 | Symphalangismus, isolierter distaler | Störung | | 8 <i>Familie(n)</i> |
| 604680 | Symptomatische Form der X-chromosomalen zentronukleären Myopathie bei weiblichen Anlageträgerinnen | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 357332 | Syndaktylie - Kamptodaktylie und Klinodaktylie des fünften Fingers - bifide Zehen | Störung | | 26 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 93402 | Syndaktylie Typ 1 | Störung | 25.0 <i>BP*</i> | |
| 93405 | Syndaktylie Typ 4 | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 93406 | Syndaktylie Typ 5 | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 294026 | Syndaktylie-Nystagmus-Syndrom durch Mikroduplikation 2q31.1 | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3259 | Syndaktylie-Polydaktylie-Ohrmuschel-Syndrom | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 140952 | Syndaktylie-Telekanthus-anogenitale und renale Fehlbildungen-Syndrom | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2310 | Syndrom der Beinverlust-Deformität mit Katarakt | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1617 | Syndrom der Entwicklungsverzögerung mit Sprachstörung, Dopa-reaktiver Dystonie und Parkinsonismus durch Mikrodeletion 2q24 | Subtyp der Störung | | 23 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 397618 | Syndrom der Foveahypoplasie mit Anomalie des Chiasma opticum und Dysgenese des vorderen Augensegmentes | Störung | | 7 <i>Familie(n)</i> |
| 280403 | Syndrom der Omphalozele mit Gesichtsdysmorphien, familiäre Form | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 50809 | Syndrom der Osteolyse von Talus, Patella und Skaphoid | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3241 | Syndrom der Taubheit mit kranio-fazialer Dysmorphie | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 444463 | Syndrom der autoimmunen hämolytischen Anämie mit autoimmuner Thrombozytopenie und primärem Immundefekt | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 314404 | Syndrom der autosomal-dominanten zerebellären Ataxie mit Schwerhörigkeit und Narkolepsie | Störung | | 80 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 435988 | Syndrom der chronischen atrialen und intestinalen Rhythmusstörung | Störung | | 17 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 922 | Syndrom der fehlenden Nasenzilien, familiäre Form | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 465824 | Syndrom der fetalen Einkapselung | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 619948 | Syndrom der früh einsetzenden Autoimmunität mit Autoinflammation und Immundefekt durch SOCS1-Haploinsuffizienz | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 162 | Syndrom der kongenitalen Katarakt mit Dysgenese des vorderen Augensegmentes | Störung | | 3 <i>Familie(n)</i> |
| 476406 | Syndrom der kongenitalen generalisierten hyperkontraktilen Muskelsteifheit | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 137776 | Syndrom der kongenitalen letalen Kontrakturen Typ 2 | Störung | | 1 <i>Familie(n)</i> |
| 137783 | Syndrom der kongenitalen letalen Kontrakturen Typ 3 | Störung | | 14 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2789 | Syndrom der lateralen Meningozele | Störung | | 14 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 611201 | Syndrom der okulo-gastro-intestinalen neurologische Entwicklungsstörungen | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 401959 | Syndrom der partiellen Corpus callosum-Agenesie mit zerebellärer Vermishypoplasie und Zysten der hinteren Schädelgrube | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 564178 | Syndrom der primären Hypomagnesiämie mit refraktären Krämpfen und Intelligenzminderung | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 293987 | Syndrom der schnell einsetzenden Adipositas im Kindesalter mit hypothalamischer Dysfunktion, Hypoventilation und autonomer Dysregulation | Störung | | 96 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 35125 | Syndrom des epidermalen Naevus | Störung | | 400 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 98606 | Syndromale Hypoplasie der Orbitawand | Störung | | 2 <i>Familie(n)</i> |
| 178364 | Syndromale Mikrophthalmie Typ 5 | Störung | | 20 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 457223 | Syndromale sensorineurale Schwerhörigkeit durch kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 3265 | Synostose, humero-radiale isolierte | Störung | | 150 Fallbericht(e) |
| 3266 | Synostose, humero-radio-ulnare isolierte | Störung | | 30 Fallbericht(e) |
| 94056 | Synostose, humero-ulnare isolierte | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 499009 | Syphilis, kongenitale | Störung | 1.3 P* | |
| 499009 | Syphilis, kongenitale | Störung | 1.3 BP* | |
| 840 | Syringocystadenoma papilliferum | Störung | | 730 Fallbericht(e) |
| 90291 | Systemische Sklerodermie | Störung | 15.4 P* | |
| 220407 | Systemische Sklerose, limitierte | Subtyp der Störung | | 200 Fallbericht(e) |
| 178478 | Säuglingsbotulismus | Subtyp der Störung | 0.2 BP* | |
| 178478 | Säuglingsbotulismus | Subtyp der Störung | 0.3 I* | |
| 324294 | T-Zell-Immundefekt mit Epidermodysplasia verruciformis | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 86872 | T-Zell-Leukämie mit großen granulären Lymphozyten | Störung | 0.4 I* | |
| 397959 | T-Zell-Mangel, TCR-alpha-beta-positiver | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 457077 | TAFRO-Syndrom | Störung | | 28 Fallbericht(e) |
| 2886 | TARP-Syndrom | Störung | | 6 Familie(n) |
| 488642 | TELO2-assoziierte Intelligenzminderung mit neurologischer Entwicklungsstörung | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 284227 | TEMPI-Syndrom | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 363444 | THOC6-assoziierte Entwicklungsverzögerung mit | Störung | | 4 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | Mikrozephalie und Gesichtsdysmorphien | | | |
| 314667 | TMEM165-CDG | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 466703 | TMEM199-CDG | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 562569 | TMEM94-assoziiertes kongenitales Herzdefekt-Gesichtsdysmorphie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 55595 | TNP03-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie D2 | Störung | | 64 Fallbericht(e) |
| 592570 | TRAF7-assoziierte Herzfehler-digitale Anomalien-Gesichtsdysmorphie-Motorik- und Sprachverzögerung-Syndrom | Störung | | 55 Fallbericht(e) |
| 369840 | TRAPPC11-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R18 | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 597201 | TRIM22-abhängige chronisch-entzündliche Darmerkrankung | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 3286 | Tachykardie, katecholaminerge polymorphe ventrikuläre | Störung | 10.0 P* | |
| 3287 | Takayasu-Arteriitis | Störung | 0.084 I* | |
| 3287 | Takayasu-Arteriitis | Störung | 1.34 P* | |
| 487796 | Takenouchi-Kosaki-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 31150 | Tangier-Krankheit | Störung | | 185 Fallbericht(e) |
| 1412 | Tarsal-Karpal-Fusions-Syndrom | Störung | | 10 Familie(n) |
| 404443 | Tatton-Brown-Rahman-Syndrom | Störung | | 17 Fallbericht(e) |
| 845 | Tay-Sachs-Krankheit | Störung | 0.31 BP* | |
| 845 | Tay-Sachs-Krankheit | Störung | 0.28 BP | |
| 3291 | Teebi-Shaltout-Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 3293 | Telekanthus - Hypertelorismus - Strabismus - Pes cavus | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 34514 | Telethonin-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R7 | Störung | | 16 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 420561 | Temple-Baraitser-Syndrom | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 254516 | Temple-Syndrom | Störung | | 53 Fallbericht(e) |
| 96184 | Temple-Syndrom bei maternaler uniparentaler Disomie von Chromosom 14 | Subtyp der Störung | | 64 Fallbericht(e) |
| 254531 | Temple-Syndrom durch paternale 14q32.2-Hypomethylierung | Subtyp der Störung | | 12 Fallbericht(e) |
| 254525 | Temple-Syndrom durch paternale Mikrodeletion 14q32.2 | Subtyp der Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 165805 | Temporallappenepilepsie, mesiale, mit Fieberkrämpfen, familiäre Form | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 363417 | Temtamy präaxiales Brachydaktylie-Syndrom | Störung | | 18 Fallbericht(e) |
| 1777 | Temtamy-Syndrom | Störung | | 56 Fallbericht(e) |
| 66627 | Tenosynovialer Riesenzelltumor | Störung | 20.0 P* | |
| 363483 | Teratom, testikuläres | Störung | 0.04 | |
| 75857 | Terminales 6q-Deletion-Syndrom | Störung | | 19 Fallbericht(e) |
| 363494 | Testikulärer Keimzelltumor, nicht-seminomatöser | Störung | 1.21 I* | |
| 363494 | Testikulärer Keimzelltumor, nicht-seminomatöser | Störung | 33.53 | |
| 842 | Testikulärer Keimzelltumor, seminomatöser | Störung | 1.71 I* | |
| 842 | Testikulärer Keimzelltumor, seminomatöser | Störung | 46.01 | |
| 3299 | Tetanus | Störung | 0.024 I* | |
| 3301 | Tetraamelie - Multiple Fehlbildungen | Störung | | 5 Familie(n) |
| 884 | Tetrasomie 12p | Störung | 4.0 BP* | |
| 96055 | Tetrasomie 21 | Störung | | 13 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten. P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 3310 | Tetrasomie 9p | Störung | | 70 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 9 | Tetrasomie X | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1780 | Thakker-Donnai-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1314 | Thalamus-Kalzifikationen, symmetrische | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3312 | Thalidomid-Fetopathie | Störung | 0.77 <i>P</i> | |
| 2655 | Thanatophore Dysplasie | Störung | 3.5 <i>BP*</i> | |
| 137622 | Therapieresistente Diarrhoe - Choanalatresie - Augenanomalien | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 90076 | Thermische Verletzungen/Verbrennungswunden des Grades IIB und III | Störung | 10.0 <i>P*</i> | |
| 49827 | Thiamin-responsive megaloblastäre Anämie mit Diabetes mellitus und sensorineuraler Schwerhörigkeit | Störung | | 80 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 98960 | Thiel-Behnke-Hornhautdystrophie | Störung | | 173 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3314 | Thiemann-Krankheit, familiäre Form | Störung | | 33 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3316 | Thomas-Syndrom | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1861 | Thoraxdysplasie-Hydrozephalus-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 436169 | Thrombomodulin-abhängige Blutgerinnungsstörung | Störung | | 15 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 93583 | Thrombotisch-thrombozytopenische Purpura, kongenitale Form | Subtyp der Störung | | 123 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 67044 | Thrombozytopenie mit kongenitaler dyserythropoetischer Anämie | Störung | | 3 <i>Familie(n)</i> |
| 3320 | Thrombozytopenie-Radiusplasie-Syndrom | Störung | 0.5 <i>BP*</i> | |
| 99867 | Thymom | Störung | 0.14 <i>I*</i> | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 99867 | Thymom | Störung | 1.22 | |
| 3326 | Thymus-Nieren-Anus-Lungendysplasie | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 3327 | Thyreo-zerebro-renales Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 99832 | Thyrotropin-Releasing-Hormon (TRH)-Resistenz | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 3328 | Tibia, fehlende - Polydaktylie - arachnoide Zysten | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 93322 | Tibia-Hemimelie, isolierte | Störung | 0.1 BP* | |
| 93322 | Tibia-Hemimelie, isolierte | Störung | 0.1 P* | |
| 3329 | Tibiaaplasie - Ektrodaktylie | Störung | 0.1 P* | |
| 42665 | Tietz-Syndrom | Störung | | 2 Familie(n) |
| 65283 | Timothy-Syndrom | Störung | | 56 Fallbericht(e) |
| 140922 | Titin-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R10 | Störung | | 1 Familie(n) |
| 3338 | Toriello-Carey-Syndrom | Störung | | 59 Fallbericht(e) |
| 71518 | Torticollis, benigner paroxysmaler, des Kindesalters | Störung | | 150 Fallbericht(e) |
| 3341 | Torticollis-Keloide-Kryptoorchidie-Nierendysplasie-Syndrom | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 36234 | Toxisches Schock-Syndrom, bakterielles | Störung | 3.0 P | |
| 227972 | Toxisches Öl-Syndrom | Störung | | 20000 Fallbericht(e) |
| 858 | Toxoplasmose, kongenitale | Störung | 33.0 BP* | |
| 3346 | Trachealagenesie | Störung | 2.0 BP* | |
| 3348 | Tracheobronchopathia osteochondroplastica | Störung | | 400 Fallbericht(e) |
| 454750 | Tracheoösophageale Fistel, isolierte | Störung | 2.2 BP | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHA Code | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|------------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 454750 | Tracheoösophageale Fistel, isolierte | Störung | 2.2 <i>P</i> | |
| 101028 | Transaldolase-Mangel | Störung | | 23 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 859 | Transcobalamin II-Mangel | Störung | | 40 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 300293 | Transiente infantile Hypertriglyceridämie und Hepatosteatose | Störung | | 11 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 209989 | Transitionalzellkarzinom der Harnblase, nicht-papillär | Störung | 37.0 <i>P*</i> | |
| 352636 | Transitorische Osteolyse der Phalangen | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 488618 | Transketolase-Mangel | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 861 | Treacher-Collins-Syndrom | Störung | 2.0 <i>BP*</i> | |
| 3350 | Tremor - Nystagmus - Ulkus | Störung | | 17 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 238606 | Tremor, orthostatischer primärer | Störung | | 390 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 447896 | Tremor-Ataxie-zentrale Hypomyelinisierung-Syndrom | Subtyp der Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 863 | Trichinellose | Störung | 0.06 <i>I*</i> | |
| 3352 | Tricho-dento-ossäres Syndrom | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3355 | Tricho-odonto-onychiale Dysplasie | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1264 | Tricho-retino-dento-digitales Syndrom | Störung | | 9 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 77258 | Tricho-rhino-phalangeales Syndrom Typ 1 | Störung | | 250 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 502 | Tricho-rhino-phalangeales-Syndrom Typ 2 | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3351 | Trichodentales Syndrom | Störung | | 5 <i>Familie(n)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 3353 | Trichodermodyplasie mit Zahnveränderungen | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 228379 | Trichodysplasia spinulosa, Virus-assoziierte | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 79129 | Trichodysplasie-Amelogenesis imperfecta-Syndrom | Störung | | 1 Familie(n) |
| 3361 | Trichodysplasie-Xerodermie-Syndrom | Störung | | 1 Familie(n) |
| 3363 | Trichomegalie - retinale Pigmentdegeneration - Kleinwuchs | Störung | | 14 Fallbericht(e) |
| 411788 | Trichomegalie, isolierte, familiäre Form | Störung | | 2 Familie(n) |
| 33364 | Trichothiodystrophie | Störung | | 201 Fallbericht(e) |
| 33364 | Trichothiodystrophie | Störung | 0.12 BP* | |
| 565612 | Triglycerid-Speicher-Kardiomyovaskulopathie | Störung | | 200 Fallbericht(e) |
| 3365 | Trigonozephalie - breite Daumen | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 3369 | Trigonozephalie-Kleinwuchs-Entwicklungsverzögerung-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 3368 | Trigonozephalie-bifide Nase-akrale Anomalien-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 1209 | Trikuspidalatresie | Störung | 5.5625 BP* | |
| 868 | Triosephosphat-Isomerase-Mangel | Störung | | 50 Fallbericht(e) |
| 2947 | Triphalangeale Daumen-Brachyektrodaktylie-Syndrom | Störung | | 4 Familie(n) |
| 869 | Triple-A-Syndrom | Störung | | 100 Fallbericht(e) |
| 485405 | Triplikation 16p12.1p12.3 | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 3376 | Triploidie | Störung | 12.6 BP* | |
| 171929 | Trisomie 10p | Störung | | 50 Fallbericht(e) |
| 1699 | Trisomie 12p | Störung | | 40 |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | | | | Fallbericht(e) |
| 1699 | Trisomie 12p | Störung | 2.0 <i>BP</i> | |
| 3378 | Trisomie 13 | Störung | 3.7 <i>BP*</i> | |
| 3380 | Trisomie 18 | Störung | 16.7 <i>BP</i> | |
| 3380 | Trisomie 18 | Störung | 10.4 <i>BP*</i> | |
| 261344 | Trisomie 1q | Störung | | 18 Fallbericht(e) |
| 1738 | Trisomie 4p | Störung | | 85 Fallbericht(e) |
| 1742 | Trisomie 5p | Störung | | 40 Fallbericht(e) |
| 1752 | Trisomie 8q | Störung | | 30 Fallbericht(e) |
| 3375 | Trisomie X | Störung | 42.5 <i>P*</i> | |
| 88629 | Tritanopie | Störung | 4.8 <i>P*</i> | |
| 252212 | Triton-Tumor, maligner | Subtyp der Störung | | 170 Fallbericht(e) |
| 3383 | Trochlea humeri-Aplasie | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 91498 | Trochlearislähmung, kongenitale, familiäre Form | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 3384 | Truncus arteriosus communis | Störung | 4.3 <i>BP</i> | |
| 3384 | Truncus arteriosus communis | Störung | 4.8 <i>BP*</i> | |
| 451612 | Tränenwegverschluss, familiärer kongenitaler | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 467166 | Tubulinopathie-assoziierte Dysgyrie | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 92050 | Tufting-Enteropathie, kongenitale | Störung | 0.5 <i>BP*</i> | |
| 3392 | Tularämie | Störung | 0.2 <i>I*</i> | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 3392 | Tularämie | Störung | 2.0 P* | |
| 100075 | Tumor, neuroendokriner, des Magens | Störung | 3.2 P* | |
| 100085 | Tumor, neuroendokriner, primär hepatischer | Störung | 0.2 I | |
| 32960 | Tumornekrosefaktor-Rezeptor 1-assoziiertes periodisches Fieber-Syndrom | Störung | 0.1 P* | |
| 488647 | Tumorprädispositionssyndrom, DDX41-assoziiertes | Störung | | 3 Familie(n) |
| 881 | Turner-Syndrom | Störung | 5.5 BP* | |
| 99745 | Typhus | Störung | 3.0 I* | |
| 882 | Tyrosinämie Typ 1 | Störung | 0.9 BP | |
| 28378 | Tyrosinämie Typ 2 | Störung | | 150 Fallbericht(e) |
| 69723 | Tyrosinämie Typ 3 | Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 481665 | USP18-Mangel | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 178338 | UV-sensitives Syndrom | Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 3403 | Uhl-Anomalie | Störung | | 84 Fallbericht(e) |
| 3403 | Uhl-Anomalie | Störung | 1.0 BP | |
| 3404 | Ulbright-Hodes-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 52056 | Ulna-Fibula-Strahldefekt-Brachydaktylie-Syndrom | Störung | | 1 Familie(n) |
| 1122 | Ulna-Hypoplasie-Spaltfuß-Syndrom | Störung | | 1 Familie(n) |
| 3138 | Ulna-Mamma-Syndrom | Störung | | 128 Fallbericht(e) |
| 2249 | Ulnahypoplasie-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 424970 | Undifferenziertes Karzinom der Leber und intrahepatischen Gallengänge | Störung | 0.015 I* | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 424080 | Undifferenziertes Karzinom des Pankreas mit osteoklastenähnlichen Riesenzellen | Störung | 0.001 <i>I*</i> | |
| 97678 | Uniparentale Disomie 13, maternale | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 96186 | Uniparentale Disomie 20, maternale | Störung | | 12 Fallbericht(e) |
| 96187 | Uniparentale Disomie 21, maternale | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 96188 | Uniparentale Disomie 22, maternale | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 96181 | Uniparentale Disomie 6, maternale | Störung | | 15 Fallbericht(e) |
| 96192 | Uniparentale Disomie 7, paternale | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 276435 | Untere Vorderhornkrankung mit Beginn im späten Erwachsenenalter | Störung | | 55 Fallbericht(e) |
| 3408 | Upington-Krankheit | Störung | | 1 Familie(n) |
| 3409 | Urban-Rogers-Meyer-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 237 | Urethra-Duplikation | Störung | | 300 Fallbericht(e) |
| 93110 | Urethralklappen, posteriore | Störung | 2.0 <i>P*</i> | |
| 93110 | Urethralklappen, posteriore | Störung | 4.125 <i>BP*</i> | |
| 210128 | Urocanase-Azidurie | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 2704 | Urofaziales Syndrom | Störung | | 100 Fallbericht(e) |
| 598216 | Urothelkarzinom des oberen Harntraktes | Störung | 1.5 <i>I</i> | |
| 3411 | Uterusverdoppelung-Hemivagina-Nierenagenesie-Syndrom | Störung | | 60 Fallbericht(e) |
| 1473 | Uvea-Kolobom mit Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und Intelligenzminderung | Störung | | 12 Fallbericht(e) |
| 3412 | VACTERL-Assoziation mit Hydrozephalus | Störung | | 10 Familie(n) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 887 | VACTERL/VATER-Assoziation | Störung | 6.25 BP* | |
| 596753 | VEXAS-Syndrom | Störung | | 37 Fallbericht(e) |
| 88635 | Vakuoläre Myopathie mit Proteinaggregaten des sarkoplasmatischen Retikulums | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 3417 | Van den Bosch-Syndrom | Störung | | 1 Familie(n) |
| 2460 | Van den Ende-Gupta-Syndrom | Störung | | 29 Fallbericht(e) |
| 1052 | Variables Aneuploidie-Mosaik-Syndrom | Störung | | 41 Fallbericht(e) |
| 291 | Varizellen-Syndrom, kongenitales | Störung | | 130 Fallbericht(e) |
| 48 | Vas-deferens-Aplasie, bilaterale kongenitale | Störung | 50.0 P* | |
| 280779 | Vaskulopathie, kutane kollagenöse | Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 636941 | Vaskuläres Ehlers-Danlos-Polymikrogyrie-Syndrom | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 3424 | Velo-fazio-skelettales Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 45453 | Ventrikeltachykardie, anhaltende infantile | Störung | 1.5 BP* | |
| 443988 | Ventrikulomegalie mit zystischer Nierenkrankheit | Störung | | 11 Fallbericht(e) |
| 178506 | Verkalkung des Gehirns vom Typ Rajab | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 140481 | Verlangsamte Nervenleitgeschwindigkeit, autosomal-dominante | Störung | | 1 Familie(n) |
| 3429 | Verloove-Vanhorick-Brubakk-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 90080 | Vernarbung nach filtrierender Glaukomchirurgie | Störung | 22.0 P* | |
| 3038 | Verzögerte Sprachentwicklung-Gesichtsasymmetrie-Strabismus-Ohrmuscheldefekte-Syndrom | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 493342 | Vibrationsurtikaria | Störung | | 37 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 1493 | Vici-Syndrom | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 73246 | Viszerale Neuropathie-Gehirnanomalien-Gesichtsdysmorphien-Entwicklungsverzögerung-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 98434 | Vitamin K-abhängige Gerinnungsfaktoren, hereditärer kombinierter Mangel | Störung | | 30 <i>Familie(n)</i> |
| 91496 | Vitreoretinale Schneeflocken-Degeneration | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3086 | Vitreoretinochoroidopathie, autosomal-dominante | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 329211 | Vitreoretinopathie, inflammatorische neovaskuläre, autosomal-dominante | Störung | | 99 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 454836 | Vogelgrippe | Störung | | 826 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3439 | Von-Voss-Cherstvoy-Syndrom | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 903 | Von-Willebrand-Syndrom | Störung | 10.0 <i>P</i> | |
| 166096 | Von-Willebrand-Syndrom Typ 3 | Subtyp der Störung | 0.1865 <i>P</i> | |
| 99147 | Von-Willebrand-Syndrom, erworbenes | Störung | | 300 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 562559 | Vordere Oberkieferprotrusion-Strabismus-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 206580 | Vorderhornkrankung, autosomal-rezessive, des Kindes | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 45452 | Vorhofflattern, idiopathisches neonatales | Störung | 1.5 <i>BP*</i> | |
| 572013 | Vorwiegend posteriore Lissenzephalie mit breiter flacher Pons und Medulla-Mittelliniendefekt | Störung | | 8 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 83453 | Vulvovagina-Gingiva-Syndrom | Störung | | 380 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 137583 | Vulväre intraepitheliale Neoplasie | Störung | 20.0 <i>P*</i> | |
| 2804 | W-Syndrom | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 466943 | WAC-assoziiertes Syndrom der Gesichtsdysmorphie mit Entwicklungsverzögerung und Verhaltensstörungen | Störung | | 22 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 893 | WAGR-Syndrom | Störung | 0.2 <i>BP</i> | |
| 51636 | WHIM-Syndrom | Störung | | 65 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3466 | WT-Gliedmaßen-Blut-Syndrom | Störung | | 3 <i>Familie(n)</i> |
| 897 | Waardenburg-Shah-Syndrom | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3440 | Waardenburg-Syndrom | Störung | 0.37 <i>BP*</i> | |
| 895 | Waardenburg-Syndrom Typ 2 | Subtyp der Störung | | 3 <i>Familie(n)</i> |
| 391348 | Wachstums- und Entwicklungsverzögerung-Hypotonie-Sehbeeinträchtigung-Laktatazidose-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3035 | Wachstumsretardierung-Hydrozephalus-Lungenhypoplasie-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 391366 | Wachstumsstörung-milde Entwicklungsverzögerung-chronische Hepatitis-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 73272 | Wachstumsverzögerung durch IGF-1 (insulin-like growth factor I)-Mangel | Störung | | 5 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 541423 | Wachstumsverzögerung-Intelligenzminderung-Hepatopathie-Syndrom | Störung | | 6 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 898 | Wagner-Krankheit | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 899 | Walker-Warburg-Syndrom | Störung | 1.65 <i>BP*</i> | |
| 280558 | Warsaw-Breakage-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 568056 | Warzen-Immundefekt-Lymphödem-anogenitale Dysplasie-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3447 | Weaver-Syndrom | Störung | | 48 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3448 | Weaver-Williams-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 404466 | Weibliche Infertilität durch Zona pellucida-Defekt | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 3449 | Weill-Marchesani-Syndrom | Störung | 1.0 P | |
| 3344 | Weismann-Netter-Syndrom | Störung | | 100 Fallbericht(e) |
| 502430 | Weiss-Kruszka-Syndrom | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 2475 | Weißer Stirnlocke mit multiplen Fehlbildungen | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 901 | Wells-Syndrom | Störung | | 200 Fallbericht(e) |
| 902 | Werner-Syndrom | Störung | 0.5 P* | |
| 83476 | West-Nil-Enzephalitis | Störung | 0.036 I* | |
| 3451 | West-Syndrom | Störung | 6.0 P* | |
| 3451 | West-Syndrom | Störung | 3.7 BP | |
| 3451 | West-Syndrom | Störung | 3.5 BP* | |
| 370131 | White-platelet-Syndrom | Störung | | 1 Familie(n) |
| 3455 | Wiedemann-Rautenstrauch-Syndrom | Störung | | 37 Fallbericht(e) |
| 319182 | Wiedemann-Steiner-Syndrom | Störung | | 84 Fallbericht(e) |
| 330001 | Wildtyp-ATTR-Amyloidose | Störung | 1.72 P | |
| 905 | Wilson-Krankheit | Störung | 2.25 BP | |
| 905 | Wilson-Krankheit | Störung | 2.02 P | |
| 905 | Wilson-Krankheit | Störung | 6.0 P* | |
| 3459 | Wilson-Turner-Syndrom | Störung | | 28 Fallbericht(e) |
| 2064 | Wirbelfusion, hintere lumbo-sakrale - Blepharoptose | Störung | | 3 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 906 | Wiskott-Aldrich-Syndrom | Störung | 0.1 P* | |
| 500163 | Witteveen-Kolk-Syndrom | Störung | | 40 Fallbericht(e) |
| 1667 | Wolcott-Rallison-Syndrom | Störung | | 60 Fallbericht(e) |
| 280 | Wolf-Hirschhorn-Syndrom | Störung | 2.0 BP* | |
| 3463 | Wolfram-Syndrom | Störung | 0.13 P | |
| 3463 | Wolfram-Syndrom | Störung | 0.62 P* | |
| 420686 | Wollhaare-Palmoplantarkeratose-Syndrom | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 3464 | Woodhouse-Sakati-Syndrom | Störung | | 25 Familie(n) |
| 166277 | Wormsche Knochen-multiplen Frakturen-Dentinogenesis imperfecta-Skelettdysplasie-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 3465 | Worster-Drought-Syndrom | Störung | 3.7 P* | |
| 2834 | Wrinkly-Skin-Syndrom | Subtyp der Störung | | 30 Fallbericht(e) |
| 178475 | Wundbotulismus | Subtyp der Störung | 0.1 I* | |
| 53719 | Wyburn-Mason-Syndrom | Störung | | 90 Fallbericht(e) |
| 480880 | X-chromosomale Gesichtsdysmorphien-Kleinwuchs-Choanalatresie-Intelligenzminderung-Syndrom, auf das weibl. Geschl. beschränkt | Störung | | 17 Fallbericht(e) |
| 391327 | X-chromosomale Hyperostose der Schädelkalotte | Störung | | 1 Familie(n) |
| 85317 | X-chromosomale Intelligenzminderung - Hypogammaglobulinämie - progressive neurologische Ausfälle | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 163979 | X-chromosomale Intelligenzminderung - kranio-fazio-skelettales Syndrom | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 137831 | X-chromosomale Intelligenzminderung - zerebelläre Hypoplasie | Störung | | 14 Familie(n) |
| 67045 | X-chromosomale Intelligenzminderung mit | Subtyp der Störung | | 2 Familie(n) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | isoliertem Wachstumshormonmangel | | | |
| 85327 | X-chromosomale Intelligenzminderung-Akromegalie-Hyperaktivität-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 85338 | X-chromosomale Intelligenzminderung-Ataxie-Apraxie-Syndrom | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 85280 | X-chromosomale Intelligenzminderung-Cubitus valgus-Dysmorphie-Syndrom | Störung | | 5 Fallbericht(e) |
| 1568 | X-chromosomale Intelligenzminderung-Dandy-Walker-Fehlbildung-Basalganglienkrankheit-Krämpfe-Syndrom | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 2958 | X-chromosomale Intelligenzminderung-Dysmorphie-zerebrale Atrophie-Syndrom | Störung | | 8 Fallbericht(e) |
| 85319 | X-chromosomale Intelligenzminderung-Epilepsie-progressive Gelenkkontrakturen-Dysmorphie-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 3055 | X-chromosomale Intelligenzminderung-Hypogonadismus-Ichthyose-Adipositas-Kleinwuchs-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 457260 | X-chromosomale Intelligenzminderung-Hypotonie-Bewegungsstörungen-Syndrom | Störung | | 38 Fallbericht(e) |
| 85329 | X-chromosomale Intelligenzminderung-Hypotonie-Gesichtsdysmorphien-aggressives Verhalten-Syndrom | Störung | | 10 Fallbericht(e) |
| 324410 | X-chromosomale Intelligenzminderung-Kardiomegalie-kongestive Herzinsuffizienz-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 457240 | X-chromosomale Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Übergewicht-Syndrom | Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 3052 | X-chromosomale Intelligenzminderung-Krämpfe-Psoriasis-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 85320 | X-chromosomale Intelligenzminderung-Makrozephalie-Makroorchidie-Syndrom | Störung | | 12 Fallbericht(e) |
| 2898 | X-chromosomale Intelligenzminderung-Plagiozephalie-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 3077 | X-chromosomale Intelligenzminderung-Psychose-Makroorchidie-Syndrom | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 423479 | X-chromosomale Intelligenzminderung-Spastizität der Extremitäten-Netzhautdystrophie-Arginin-Vasopressin-Mangel-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 480907 | X-chromosomale Intelligenzminderung-globale Entwicklungsverzögerung-Gesichtsdysmorphie- | Störung | | 14 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | sakraler kaudaler Überrest | | | |
| 459070 | X-chromosomale Intelligenzminderung-zerebelläre Hypoplasie-Spondyloepiphysäre Dysplasie-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 452 | X-chromosomale Lissenzephalie mit Genitalanomalien | Störung | | 30 Familie(n) |
| 435938 | X-chromosomale Mikrozephalie-Wachstumsverzögerung-Prognathie-Kryptorchismus-Syndrom | Störung | | 3 Fallbericht(e) |
| 178461 | X-chromosomale Myopathie mit posturaler Muskelatrophie | Störung | | 7 Familie(n) |
| 1436 | X-chromosomale Skelettdysplasie-Intelligenzminderung-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 3175 | X-chromosomale Spastik-Intelligenzminderung-Epilepsie-Syndrom | Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 319623 | X-chromosomale Suszeptibilität für Mykobakterien durch CYBB-Defekt | Subtyp der Störung | | 7 Fallbericht(e) |
| 319612 | X-chromosomale Suszeptibilität für Mykobakterien durch IKBKG-Defekt | Subtyp der Störung | | 6 Fallbericht(e) |
| 363727 | X-chromosomale dyserythropoetische Anämie mit abnormen Blutplättchen und Neutropenie | Störung | | 1 Familie(n) |
| 482606 | X-chromosomale keloide Vernarbungsverminderte Gelenkmobilität-erhöhte Papillenexkavation-Syndrom | Störung | | 15 Fallbericht(e) |
| 431140 | X-chromosomale kolobomatöse Mikrophthalmie-Mikrozephalie-Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Syndrom | Störung | | 1 Familie(n) |
| 329235 | X-chromosomale kongenitale zentrale Hypothyreose mit spät-beginnender testikulärer Vergrößerung | Störung | | 27 Fallbericht(e) |
| 456328 | X-chromosomale myotubuläre Myopathie-Genitalanomalien-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 85453 | X-chromosomale retikuläre Pigmentierungsstörung | Störung | | 6 Familie(n) |
| 431272 | X-chromosomale scapulo-peroneale Muskeldystrophie | Störung | | 22 Fallbericht(e) |
| 2802 | X-chromosomale sideroblastische Anämie und spinozerebelläre Ataxie | Störung | | 13 Fallbericht(e) |
| 500188 | X-chromosomale äußere Gehörgangatresie-dilatierter innerer Gehörgang-Gesichtsdysmorphie-Syndrom | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 538931 | X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom durch SAP-Mangel | Störung | | 100 Fallbericht(e) |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| 538934 | X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom durch XIAP-Mangel | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 622925 | X-chromosomales schweres thorakales Aortenaneurysma mit Dissektion | Störung | | 32 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 163961 | X-chromosomales zerebral-zerebelläres-Kolobom-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3469 | XK-Aprosenzephalie-Syndrom | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 317476 | XMEN | Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 370930 | XYLT1-CDG | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3467 | Xanthinurie, hereditäre | Störung | | 150 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3467 | Xanthinurie, hereditäre | Störung | 9.05 <i>I*</i> | |
| 251607 | Xanthoastrozytom, pleomorphes | Störung | 0.01 <i>I*</i> | |
| 910 | Xeroderma pigmentosum | Störung | 0.23 <i>BP*</i> | |
| 90342 | Xeroderma pigmentosum Variante (XPV) | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 220295 | Xeroderma pigmentosum/Cockayne-Syndrom-Komplex | Störung | | 30 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 412069 | Xia-Gibbs-Syndrom | Störung | | 4 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 3472 | Yunis-Varon-Syndrom | Störung | | 25 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 99672 | Zahn-Nagel-Syndrom Typ Fried | Störung | | 12 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1031 | Zahnschmelz-Niere-Syndrom | Störung | | 11 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1872 | Zapfen-Stäbchen-Dystrophie | Störung | 2.5 <i>P*</i> | |
| 209932 | Zapfendystrophie mit supernormalen Stäbchen- | Störung | | 45 |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|--|-----------------------|---|--------------------------------|
| | B-Wellen | | | <i>Fallbericht(e)</i> |
| 90001 | Zapfendystrophie-Myopie-Syndrom, X-chromosomales | Störung | | 10 <i>Familie(n)</i> |
| 97240 | Zebra-Körperchen-Myopathie | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 217017 | Zechi-Ceide-Syndrom | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 50812 | Zellweger-ähnliches Syndrom ohne Anomalien der Peroxisomen | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 98972 | Zentral-wolkenförmige Dystrophie François | Störung | | 24 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 411527 | Zentralvenenverschluss | Störung | 28.0 P* | |
| 444072 | Zerebello-fazio-dentales Syndrom | Störung | | 3 <i>Familie(n)</i> |
| 313850 | Zerebellär-retinale Degeneration, infantile | Störung | | 11 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1171 | Zerebelläre Ataxie - Areflexie - Pes cavus - Optikusatrophie - sensorineurale Schwerhörigkeit | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 363432 | Zerebelläre Ataxie durch GRID2-Mangel, autosomal-rezessive kongenitale | Subtyp der Störung | | 7 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 352403 | Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, Spectrin-assoziierte | Störung | | 2 <i>Familie(n)</i> |
| 453521 | Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, durch CWF19L1-Mangel | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 412057 | Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, durch STUB1-Mangel | Störung | | 10 <i>Familie(n)</i> |
| 352641 | Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, mit spät-einsetzender Spastik | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 314647 | Zerebelläre Ataxie, nicht-progressive, mit Intelligenzminderung | Störung | | 15 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 504476 | Zerebelläre Ataxie-Neuropathie-bilaterale vestibuläre Areflexie-Syndrom | Störung | | 100 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 603448 | Zerebelläre Hypoplasie-Intelligenzminderung-kongenitale Mikrozephalie-Dystonie-Anämie-Wachstumsstörung-Syndrom | Störung | | 10 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2246 | Zerebelläre Hypoplasie-tapetoretinale | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten. P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| | Degeneration-Syndrom | | | |
| 363969 | Zerebrale Atrophie, autosomal-rezessive | Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 482077 | Zerebrale Mikroangiopathie, HTRA1-abhängige, autosomal-dominante | Störung | | 21 Fallbericht(e) |
| 136 | Zerebrale autosomal-dominante Arteriopathie mit subkortikalen Infarkten und Leukenzephalopathie | Störung | 3.0 P* | |
| 221061 | Zerebrale kavernöse Fehlbildung, hereditäre | Störung | 15.0 P | |
| 314679 | Zerebro-fazio-artikuläres Syndrom | Störung | | 9 Fallbericht(e) |
| 1393 | Zerebro-kosto-mandibuläres Syndrom | Störung | | 75 Fallbericht(e) |
| 66625 | Zerebro-okulo-nasales Syndrom | Störung | | 21 Fallbericht(e) |
| 93946 | Zerebro-palato-kardiales Syndrom Hamel | Subtyp der Störung | | 4 Fallbericht(e) |
| 420492 | Zervikale Dystonie mit Beginn im Erwachsenenalter Typ DYT23 | Störung | | 2 Familie(n) |
| 244 | Zilien-Dyskinesie, primäre | Störung | 5.0 BP* | |
| 3473 | Zimmerman-Laband-Syndrom | Störung | | 52 Fallbericht(e) |
| 309854 | Zirrhose-Dystonie-Polyzythämie-Hypermanganämie-Syndrom | Störung | | 20 Fallbericht(e) |
| 247525 | Zitrullinämie Typ 1 | Störung | 2.4 P* | |
| 913 | Zollinger-Ellison-Syndrom | Störung | 0.15 I* | |
| 913 | Zollinger-Ellison-Syndrom | Störung | 0.125 I | |
| 2140 | Zwerchfellhernie, kongenitale | Störung | 30.0 BP | |
| 2140 | Zwerchfellhernie, kongenitale | Störung | 21.2 BP* | |
| 527468 | Zwerchfellhernie-Kurzdarm-Asplenie-Syndrom | Störung | | 2 Fallbericht(e) |
| 214 | Zystinurie | Störung | 14.0 P | |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

| ORPHACode | Krankheit oder Subtyp der Krankheit | Klassifizierungsebene | Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000) | Anzahl der Fälle oder Familien |
|-----------|---|-----------------------|---|--------------------------------|
| 214 | Zystinurie | Störung | 5.0 <i>P*</i> | |
| 400 | Zystische Echinokokkose | Störung | 1.0 <i>I*</i> | |
| 586 | Zystische Fibrose | Störung | 19.3912 <i>BP*</i> | |
| 586 | Zystische Fibrose | Störung | 11.1319 <i>P*</i> | |
| 2575 | Zystische Fibrose mit Gastritis und Megaloblastenanämie | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 85136 | Zystische Leukoenzephalopathie ohne Megalenzephalie | Störung | | 50 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2111 | Zystisches Hamartom der Lunge und Nieren | Störung | | 3 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 137698 | Zytomegalievirus-Infektion bei Risiko-Patienten mit eingeschränkter Zell-vermittelter Immunität | Störung | 25.5 <i>P*</i> | |
| 1459 | Zöliakie-Epilepsie-zerebrale Verkalkungen-Syndrom | Störung | | 170 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 2832 | kurzer Tarsus - Fehlen der unteren Augenwimpern | Störung | | 11 <i>Fallbericht(e)</i> |
| 1957 | Ästhesioneuroblastom | Störung | 0.02 <i>I*</i> | |
| 178333 | Åland Island-Augenkrankheit | Störung | | 5 <i>Familie(n)</i> |
| 1199 | Ösophagusatresie | Störung | 24.3 <i>BP*</i> | |
| 418945 | Ösophaguskarzinom vom Speicheldrüsentyp | Störung | 0.004 <i>I*</i> | |
| 418951 | Ösophaguskarzinom, undifferenziertes | Störung | 0.044 <i>I*</i> | |
| 785 | Östrogen-Resistenz-Syndrom | Störung | | 2 <i>Fallbericht(e)</i> |

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Sternchen * kennzeichnet europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

Der Zugriff auf vollständige epidemiologische Datensätze von Orphanet ist unter Orphadata (<http://www.orphadata.com/>) möglich.

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

Chefredakteur :Ana Rath – Redakteur: 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 1 : Alphabetische Liste der Krankheiten

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