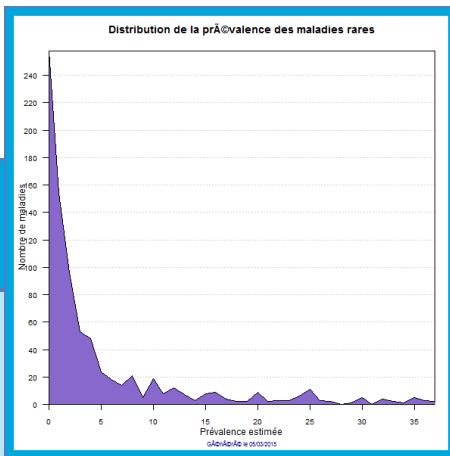


Vydání 2 | Říjen 2024



Prevalence a incidence vzácných onemocnění: Bibliografické údaje

Nemoci seřazené podle klesající prevalence,
incidence nebo počtu publikovaných případů

www.orpha.net

www.orphadata.com

Metodika

Orphanet provádí systematickou literární rešerši, aby bylo možné odhadnout prevalenci a incidenci vzácných onemocnění. Cílem této studie je shromáždit nové údaje týkající se bodové prevalence, prevalence při narození a incidence a aktualizovat již zveřejněné údaje podle nových vědeckých studií nebo jiných dostupných údajů.

Tyto údaje jsou uvedeny v následujících souhrnných zprávách publikovaných každé dva roky:

- Prevalence, incidence nebo počet publikovaných případů uvedených podle onemocnění (v abecedním pořadí);
- Onemocnění seřazená podle klesající prevalence, incidence nebo počtu publikovaných případů;

Sběr dat

Používá se řada různých zdrojů:

- Registry (RARECARE, EUROCAT atd.);
- Národní/mezinárodní zdravotnické ústavy a agentury (Institut National de Veille Sanitaire - Francouzský institut pro zdravotní dohled, Americké centrum pro kontrolu a prevenci nemocí, Americký národní onkologický institut, Evropská agentura pro léčivé přípravky, Světová zdravotnická organizace atd.);
- V Medline se vyhledává podle následujícího algoritmu: "Disease names" AND Epidemiology[MeSH:NoExp] OR Incidence[Title/abstract] OR Prevalence[Title/abstract] OR Epidemiology[Title/abstract];
- Lékařské texty, šedá literatura a zprávy odborníků;
- Odborníci spolupracující s Orphanetem.

Charakteristika dat

Údaje zveřejněné v tomto dokumentu jsou celosvětová data nebo data na evropské úrovni, pokud nejsou k dispozici celosvětové údaje.

Zveřejněné údaje jsou nezpracované shromážděné údaje nebo extrapolace nezpracovaných údajů na celosvětové nebo evropské úrovni, pokud není podezření na genetický efekt zakladatele jako příčinu onemocnění.

Pokud je k dispozici větší rozsah národních údajů, vypočítá se průměr pro odhad celosvětové nebo evropské prevalence nebo incidence.

Pokud je k dispozici řada zdrojů údajů, upřednostňuje se ten nejnovější, který splňuje určitý počet kritérií kvality (registry, metaanalýzy, populační studie, velké kohortové studie).

U vrozených onemocnění se prevalence odhaduje následovně:

$\text{Prevalence} = \text{prevalence při narození} \times (\text{očekávaná délka života pacienta} / \text{očekávaná délka života celé populace})$.

Pokud jsou doloženy pouze údaje o incidenci, odhaduje se prevalence (pokud je to možné), a to tak, že:

$\text{Prevalence} = \text{incidence} \times \text{průměrná doba trvání nemoci}$.

Pokud nejsou k dispozici údaje o prevalenci ani incidenci, což je případ velmi vzácných onemocnění, uvádí se počet případů nebo rodin zdokumentovaných v lékařské literatuře.

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

Limitace této publikace

Údaje o prevalenci a incidenci uvedené v této zprávě jsou pouze odhady a nelze je považovat za absolutně správné. Průměrné hodnoty uvedené v této zprávě nezohledňují různorodou povahu metodik použitých ve studiích zahrnutých do přehledu literatury.

Platnost a přesnost zdrojů výchozích údajů se považuje za samozřejmost a nebyla ověřena. Proto může dojít k záměně pojmů, jako je incidence a prevalence a/nebo prevalence při narození, v důsledku zaměnitelného používání těchto pojmů v některých zdrojích.

Je možné, že prevalence je v některých případech nadhodnocená, protože epidemiologické studie jsou obvykle založeny na údajích z nemocnic v regionech s vyšší prevalencí.

Prezentace dat

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

P označuje údaje o prevalenci

I označuje údaje o incidenci

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

Berte, prosím, v úvahu, že se jedná pouze o výběr epidemiologických údajů o vzácných onemocněních konsorcia Orphanet. V současné době je v databázi Orphanet anotováno 4363 vzácných onemocnění s informacemi o prevalenci nebo incidenci. Přístup ke kompletním souborům dat získáte na webu Orphadata (www.orphadata.com).

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

Seznam onemocnění podle klesající prevalence

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)
870	Downův syndrom**	Onemocnění	95.0 BP
870	Downův syndrom**	Onemocnění	57.0 *
870	Downův syndrom**	Onemocnění	101.0 BP*
199306	Rozštěp rtu/patra	Onemocnění	80.0 BP
853	Fetální a novorozenecká aloimunitní trombocytopenie	Onemocnění	39.6307
2965	Prolaktinom	Onemocnění	50.7 *
93100	Renální ageneze, jednostranná	Podtyp onemocnění	50.0 BP
90066	Pneumonie způsobená infekcí Pseudomonas aeruginosa	Onemocnění	50.0 *
8	Syndrom 47,XXY	Onemocnění	50.0 BP*
63259	Iniencefalie	Onemocnění	50.0 BP*
48	Vrozená oboustranná absence vas deferens	Onemocnění	50.0 *
289390	Primární Sjögrenův syndrom	Onemocnění	48.99 *
67038	Chronická B-lymfocytární leukémie	Onemocnění	48.0 *
2185	Vrozený hydrocefalus	Onemocnění	46.5 BP*
391673	Nekrotizující enterokolitida	Onemocnění	45.0
275555	Preeklampsie	Onemocnění	45.0 *
137686	Ashermanův syndrom	Onemocnění	44.0 *
536	Systémový lupus erythematodes	Onemocnění	43.7
93108	Renální dysplázie	Onemocnění	43.5 BP*
3375	Trizomie X	Onemocnění	42.5 *
363999	Neimunitní hydrops fetalis	Podtyp onemocnění	42.0 BP
97292	Kardiogenní šok	Onemocnění	40.0 *
90059	Akutní senzorineurální ztráta sluchu způsobená akutním akustickým traumatem anebo náhlou hluchotou nebo akustickým traumatem indukovaným operací	Onemocnění	40.0 *
402823	Hepatitida delta	Onemocnění	40.0 *
294	Fetální cytomegalovirový syndrom	Onemocnění	40.0 *
101016	Romanův-Wardův syndrom	Onemocnění	40.0 *
853	Fetální a novorozenecká aloimunitní trombocytopenie	Onemocnění	66.6667 BP
730	Autozomálně dominantní polycystóza ledvin	Onemocnění	39.6 *
90056	Středně těžké a těžké traumatické poranění mozku	Onemocnění	37.8 *
567	Mikrodeleční syndrom 22q11.2	Onemocnění	9.6 BP*
545	Folikulární lymfom	Onemocnění	37.0 *
340	Hemoragická horečka s ledvinovým syndromem	Onemocnění	37.0 *
209989	Nepapilární karcinom močového měchýře z přechodných buněk	Onemocnění	37.0 *
231080	Těžká dysplázie u pacientů s Barretovým jícnem	Onemocnění	36.0 *
1457	Koarktace aorty	Onemocnění	35.6 BP*
94059	Uremický pruritus	Onemocnění	35.0 *
70475	Radiační proktitida	Onemocnění	35.0 *

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)
2764	Osteochondritis dissecans	Onemocnění	35.0 *
1048	Izolovaná anencefalie/exencefalie	Onemocnění	35.0 BP*
3303	Fallotova tetralogie	Onemocnění	34.0 BP
636	Neurofibromatóza, typ 1	Onemocnění	21.3 *
858	Vrozená toxoplazmóza	Onemocnění	33.0 BP*
439167	Placentární insuficience	Onemocnění	33.0
908	Syndrom fragilního X	Onemocnění	32.5
908	Syndrom fragilního X	Onemocnění	2.4 BP*
90058	Poranění míchy	Onemocnění	32.0 *
90051	Sepse u nedonošených	Onemocnění	32.0 *
70476	Vernální keratokonjunktivitida	Onemocnění	32.0 *
791	Retinitis pigmentosa	Onemocnění	30.0 *
729	Polycythaemia vera	Onemocnění	30.0 *
563	Peripartum kardiomyopatie	Onemocnění	30.0 BP
33208	Idiopatická hypersomnie	Onemocnění	30.0 *
314701	Primární systémová amyloidóza	Podtyp onemocnění	30.0 *
2140	Vrozená brániční kýla	Onemocnění	30.0 BP
2073	Narkolepsie s kataplexií	Onemocnění	30.0 *
1330	Částečný atrioventrikulární kanál	Onemocnění	20.0 BP*
577	Mukolipidóza, typ III	Onemocnění	29.55 *
3303	Fallotova tetralogie	Onemocnění	29.3 BP*
411527	Okluze centrální sítnicové žíly	Onemocnění	28.0 *
582	Mukopolysacharidóza, typ IV	Onemocnění	0.45 BP*
582	Mukopolysacharidóza, typ IV	Onemocnění	0.07 BP
1656	Duhringova dermatitida	Onemocnění	27.0 *
791	Retinitis pigmentosa	Onemocnění	26.7
70568	Potransplantační lymfoproliferativní choroba	Onemocnění	26.2 *
137698	Cytomegalovirová infekce u pacientů s poruchou buněčné imunity považovaných za rizikové	Onemocnění	25.5 *
95719	Hemiogeneze štítné žlázy	Onemocnění	25.0
93402	Syndaktylie, typ 1	Onemocnění	25.0 BP*
703	Bulózní pemfigoid	Onemocnění	25.0 *
701	Alopecia universalis	Onemocnění	25.0 *
3002	Idiopatická trombocytopenická purpura	Onemocnění	25.0 *
186	Primární biliární cirhóza	Onemocnění	21.05
140286	Sekundární hypoparatyreóza způsobená poruchou sekrece parathormonu	Onemocnění	24.75 *
94058	Neovaskulární glaukom	Onemocnění	24.4 *
1199	Atrézie jícnu	Onemocnění	24.3 BP*
860	Vrozená nekorigovaná transpozice velkých tepen	Onemocnění	24.25 BP*
2137	Chronická autoimunitní hepatitida	Onemocnění	23.5
1851	Multicystická dysplázie ledvin	Onemocnění	23.26 BP
97363	Unilaterální multicystická dysplázie ledvin	Podtyp onemocnění	23.2 BP
90080	Jizvení po trabekulektomii pro glaukom	Onemocnění	22.0 *

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)
217080	Plicní plísňová infekce u pacientů považovaných za rizikové	Onemocnění	22.0 *
217067	Pouchitida	Onemocnění	22.0 *
636	Neurofibromatóza, typ 1	Onemocnění	33.3 BP
2140	Vrozená brániční kýla	Onemocnění	21.2 BP*
186	Primární biliární cirhóza	Onemocnění	25.0 *
1646	Částečná delece chromozomu Y	Onemocnění	20.8
85410	Oligoartikulární forma juvenilní idiopatické artritidy	Onemocnění	20.5 *
908	Syndrom fragilního X	Onemocnění	20.0 *
90081	AIDS syndrom chřadnutí	Onemocnění	20.0 *
90062	Akutní selhání jater	Onemocnění	20.0 *
797	Sarkoidóza	Onemocnění	20.0 *
70	Proximální spinální svalová atrofie	Onemocnění	20.0 BP*
66627	Pigmentovaná vilonodulární synovitida	Onemocnění	20.0 *
60	Deficit alfa-1-antitrypsinu	Onemocnění	20.0 *
589	Myasthenia gravis	Onemocnění	20.0 *
558	Marfanův syndrom	Onemocnění	15.0
35122	Vrozený deficit sacharázy-izomaltázy	Onemocnění	20.0 *
261197	Syndrom proximální mikrodelece 16p11.2	Onemocnění	20.0 *
171673	Deficit limbálních kmenových buněk	Onemocnění	20.0 *
1646	Částečná delece chromozomu Y	Onemocnění	20.0 *
137583	Vulvární intraepiteliální neoplázie	Onemocnění	20.0 *
1330	Částečný atrioventrikulární kanál	Onemocnění	30.0 *
1329	Kompletní atrioventrikulární kanál	Onemocnění	20.0 BP*
130	Syndrom Brugadových	Onemocnění	20.0 *
586	Cystická fibróza	Onemocnění	19.3912 BP*
95706	Zadní hypospadiie	Onemocnění	19.25 BP*
30391	Biliární atrezie	Onemocnění	2.9 BP*
228113	Anální píštěl	Onemocnění	18.3 *
91127	Infekce adenoviry u imunokompromitovaných pacientů	Onemocnění	18.0 *
704	Pemphigus vulgaris	Onemocnění	18.0 *
2248	Syndrom hypoplázie levého srdce	Onemocnění	18.0 BP
154	Izolovaná familiární dilatační kardiomyopatie	Onemocnění	17.5 *
2368	Gastroschiza	Onemocnění	16.9 BP*
3380	Trizomie 18	Onemocnění	16.7 BP
461	X-vázaná recesivní ichtyóza	Onemocnění	16.6 *
2032	Idiopatická plicní fibróza	Onemocnění	16.125
90064	Akutní periferní arteriální okluze	Onemocnění	16.0 *
774	Hereditární hemoragická teleangiektázie	Onemocnění	16.0 *
54370	Primární membranoproliferativní glomerulonefritida	Onemocnění	16.0 *
36258	Buergerova choroba	Onemocnění	16.0
83463	Mikrocie	Onemocnění	13.0 BP*
90291	Systémová skleróza	Onemocnění	15.4 *
2248	Syndrom hypoplázie levého srdce	Onemocnění	15.1 BP*

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)
558	Marfanův syndrom	Onemocnění	20.0 *
388	Hirschsprungova nemoc	Onemocnění	13.2 BP*
388	Hirschsprungova nemoc	Onemocnění	15.0
388	Hirschsprungova nemoc	Onemocnění	13.2 *
309297	Mukopolysacharidóza, typ 4A	Podtyp onemocnění	15.0 *
2828	Parkinsonova choroba s časným nástupem	Onemocnění	15.0 *
2382	Lennoxův-Gastautův syndrom	Onemocnění	15.0 *
221061	Familiární cerebrální kavernózní malformace	Onemocnění	15.0
163934	Atopická keratokonjunktivitida	Onemocnění	15.0 *
97363	Unilaterální multicystická dysplázie ledvin	Podtyp onemocnění	14.8 BP*
166260	Dentinogenesis imperfecta, typ 2	Podtyp onemocnění	14.6 *
49042	Dentinogenesis imperfecta	Onemocnění	14.5 *
95712	Ektopie štítné žlázy	Onemocnění	14.3 *
683	Progresivní supranukleární obrna	Onemocnění	5.26
238624	Idiopatická intrakraniální hypertenze	Onemocnění	14.0 *
214	Cystinurie	Onemocnění	14.0
2162	Holoprosencefalie	Onemocnění	13.4 BP*
3193	Supraaortální stenóza aorty	Onemocnění	4.0 BP*
388	Hirschsprungova nemoc	Onemocnění	15.0 BP
83463	Mikrocie	Onemocnění	15.5 BP
827	Stargardtova nemoc	Onemocnění	13.0 *
70589	Bronchopulmonální dysplázie	Onemocnění	13.0 *
449266	Pleurální empyém	Onemocnění	13.0 *
44890	Gastrointestinální stromální tumor	Onemocnění	13.0 *
423461	Mukolipidóza, typ III alfa/beta	Podtyp onemocnění	13.0
3376	Triploidie	Onemocnění	12.6 BP*
85138	Addisonova choroba	Onemocnění	12.5 *
285	Ehlersův-Danlosův syndrom, hypermobilní typ	Onemocnění	12.5 *
273	Myotonická dystrofie, typ 1	Onemocnění	5.0 *
828	Sticklerův syndrom	Onemocnění	1.0 BP*
86870	CD4+/CD56+ hematodermická neoplázie	Onemocnění	12.0 *
70573	Malobuněčný karcinom plic	Onemocnění	12.0 *
42	Deficit dehydrogenázy acyl-CoA se středně dlouhým řetězcem	Onemocnění	12.0 BP*
399	Huntingtonova choroba	Onemocnění	2.7
29073	Mnohočetný myelom	Onemocnění	11.9 *
660	Omfalokéla	Onemocnění	11.7 BP*
716	Fenylketonurie	Onemocnění	11.4 BP*
716	Fenylketonurie	Onemocnění	4.1366
716	Fenylketonurie	Onemocnění	11.5079 *
98878	Hemofilie A	Onemocnění	4.85
98878	Hemofilie A	Onemocnění	8.0 *
586	Cystická fibróza	Onemocnění	11.1319 *
635	Neuroblastom	Onemocnění	11.0 *

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)
3109	Mayerův-Rokitanského-Küsterův-Hauserův syndrom	Onemocnění	11.0 BP
700	Alopecia totalis	Onemocnění	10.5 *
3380	Trizomie 18	Onemocnění	10.4 BP*
3366	Izolovaná trigonocefalie	Onemocnění	6.7 BP*
903	Von Willebrandova choroba	Onemocnění	10.0
90076	Popáleniny druhého a třetího stupně	Onemocnění	10.0 *
90065	Získané subarachnoideální krvácení z aneuryzmatu	Onemocnění	10.0 *
778	Rettův syndrom	Onemocnění	5.0 BP*
654	Nefroblastom	Onemocnění	10.0 BP*
569	Familiární nebo sporadická hemiplegická migréna	Onemocnění	10.0 *
51	Aicardiho-Goutièresův syndrom	Onemocnění	10.0 *
412	Hyperlipoproteinemie, typ 3	Onemocnění	7.8 *
36258	Buergerova choroba	Onemocnění	10.0 *
3286	Katecholaminergní polymorfní komorová tachykardie	Onemocnění	10.0 *
3157	Septooptická dysplázie	Onemocnění	10.0 BP*
31112	Dermatofibrosarcoma protuberans	Onemocnění	10.0 *
233	Duaneův retrakční syndrom	Onemocnění	10.0 *
232	Srpkovitá anémie	Onemocnění	10.0 *
1114	Aplasia cutis congenita	Onemocnění	10.0 BP
98896	Duchennova muskulární dystrofie	Onemocnění	9.9 BP
567	Mikrodeleční syndrom 22q11.2	Onemocnění	37.5 BP
79665	Gardnerův syndrom	Podtyp onemocnění	9.1 BP
99125	Vrozený úplný anomální návrat plicních žil	Onemocnění	9.0 BP
99125	Vrozený úplný anomální návrat plicních žil	Onemocnění	9.0
900	Granulomatóza s polyangiitidou	Onemocnění	9.0 *
306644	Komplikace po orgánové transplantaci	Onemocnění	9.0 *
138	CHARGE syndrom	Onemocnění	6.5 BP
1203	Atrézie duodena	Onemocnění	9.0 BP*
1203	Atrézie duodena	Onemocnění	9.0 *
1201	Atrézie tenkého střeva	Onemocnění	9.0 BP*
137914	Choanální atrézie	Onemocnění	8.6 BP*
99981	Apnoe předčasně narozených	Onemocnění	8.5 *
2444	Vrozené vývojové vady dýchacích cest	Onemocnění	8.2 BP*
171	Primární sklerozující cholangitida	Onemocnění	7.84 *
666	Osteogenesis imperfecta	Onemocnění	8.06
98878	Hemofilie A	Onemocnění	11.25 BP
95702	Cytomegalická vrozená adrenální hypoplázie	Onemocnění	8.0
95702	Cytomegalická vrozená adrenální hypoplázie	Onemocnění	8.0 BP
930	Idiopatická achalázie	Onemocnění	8.0
85408	Juvenilní revmatoidní faktor-negativní polyartritida	Onemocnění	8.0 *
5	Deficit dehydrogenázy 3-hydroxyacyl-CoA s dlouhým řetězcem	Onemocnění	1.0 BP*
171	Primární sklerozující cholangitida	Onemocnění	8.1
412	Hyperlipoproteinemie, typ 3	Onemocnění	10.0

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uváděny za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)
589	Myasthenia gravis	Onemocnění	7.77
247234	Sporadická ataxie neznámého původu s nástupem v dospělosti	Onemocnění	7.6 *
221	Dermatomyozitida	Onemocnění	7.5312
72	Angelmanův syndrom	Onemocnění	7.5
315306	Klasická forma vrozené adrenální hyperplázie způsobená deficitem 21-hydroxylázy, forma se solnými ztrátami	Podtyp onemocnění	7.5 BP*
315306	Klasická forma vrozené adrenální hyperplázie způsobená deficitem 21-hydroxylázy, forma se solnými ztrátami	Podtyp onemocnění	7.5 *
2004	Laryngotracheoezofageální rozštěp	Onemocnění	7.5 BP*
1464	Jednokomorové srdce	Onemocnění	7.5 BP
821	Sotosův syndrom	Onemocnění	7.1 BP
732	Polymyozitida	Onemocnění	7.1 *
90794	Klasická vrozená adrenální hyperplázie způsobená deficitem 21-hydroxylázy	Onemocnění	7.0 *
90794	Klasická vrozená adrenální hyperplázie způsobená deficitem 21-hydroxylázy	Onemocnění	7.0 BP
90052	Rekurentní poškození jater indukované virem hepatitidy C u příjemců transplantátu	Onemocnění	7.0 *
705	Pendredův syndrom	Onemocnění	7.0 *
261236	Syndrom mikrolece 16p13.11	Onemocnění	7.0 BP
2059	Frynsův syndrom	Onemocnění	7.0 BP*
42	Deficit dehydrogenázy acyl-CoA se středně dlouhým řetězcem	Onemocnění	6.85
57145	SUNCT syndrom	Onemocnění	6.7 *
3366	Izolovaná trigonocefalie	Onemocnění	10.2979 *
238468	Hypohidrotická ektodermální dysplázie	Onemocnění	6.7 *
42062	Iminoglycinurie	Onemocnění	6.67 BP*
42062	Iminoglycinurie	Onemocnění	6.68 *
324	Fabryho nemoc	Onemocnění	6.66 BP
50839	Nemoc z kočičího škrábnutí	Onemocnění	6.6 *
138	CHARGE syndrom	Onemocnění	9.0 *
716	Fenylketonurie	Onemocnění	6.4 BP
79254	Klasická fenylketonurie	Podtyp onemocnění	6.0
79254	Klasická fenylketonurie	Podtyp onemocnění	6.0 BP
79254	Klasická fenylketonurie	Podtyp onemocnění	6.34 *
887	VACTERL/VATER asociace	Onemocnění	6.25 BP*
905	Wilsonova choroba	Onemocnění	2.25 BP
905	Wilsonova choroba	Onemocnění	2.02
79254	Klasická fenylketonurie	Podtyp onemocnění	6.34 BP*
790	Retinoblastom	Onemocnění	6.0 BP
733	Familiární adenomatózní polypóza	Onemocnění	6.0 *
609	Tibiální svalová dystrofie	Onemocnění	6.0 *
521	Chronická myeloidní leukémie	Onemocnění	6.0 *

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)
46724	Arteriovenózní malformace v mozku	Onemocnění	6.0 *
411703	Mykobakteriální plicní infekce, netuberkulózní	Onemocnění	6.0 *
3451	Westův syndrom	Onemocnění	6.0 *
3451	Westův syndrom	Onemocnění	3.7 BP
252164	Benigní schwannom	Onemocnění	6.0 *
635	Neuroblastom	Onemocnění	5.8 BP*
85438	Artritida s entezitidou	Onemocnění	5.7 *
1209	Trikuspidální atrézie	Onemocnění	5.5625 BP*
85443	AL amyloidóza	Onemocnění	5.127
93372	Familiární hypokalcemická hyperkalcémie, typ 1	Podtyp onemocnění	5.5
881	Turnerův syndrom	Onemocnění	5.5 BP*
2440	Rozštěp ruky a nohy	Onemocnění	5.4 BP*
819	Smithové-Magenisové syndrom	Onemocnění	4.0
683	Progresivní supranukleární obrna	Onemocnění	14.0 *
803	Amyotrofická laterální skleróza	Onemocnění	5.2 *
85443	AL amyloidóza	Onemocnění	5.5311 *
98838	Primární velkobuněčný B-lymfom mediastina	Onemocnění	5.0 *
79271	Sanfilippův syndrom, typ C	Podtyp onemocnění	5.0 *
792	X-vázaná retinoschíza	Onemocnění	5.0
778	Rettův syndrom	Onemocnění	10.0 *
766	Hemolytická anémie způsobená deficitem pyruvátkinázy červených krvinek	Onemocnění	5.0 *
718	Izolovaný Pierre Robinův syndrom	Onemocnění	5.0 BP*
53	Albersova-Schönbergova osteopetroza	Onemocnění	1.0
469	Hereditární intolerance fruktózy	Onemocnění	5.0 *
39812	Reakce štěpu proti hostiteli	Onemocnění	5.0 *
287	Ehlersův-Danlosův syndrom, klasický typ	Onemocnění	5.0
273	Myotonická dystrofie, typ 1	Onemocnění	12.5
244	Primární ciliární dyskineze	Onemocnění	5.0 BP*
214	Cystinurie	Onemocnění	5.0 *
1332	Medulární karcinom štítné žlázy	Onemocnění	5.0 *
1198	Atrézie tračníku	Onemocnění	5.0 BP
88629	Tritanopie	Onemocnění	4.8 *
3384	Truncus arteriosus	Onemocnění	4.3 BP
15	Achondroplázie	Onemocnění	4.73 BP
60041	Vrozená srdeční blokáda	Onemocnění	4.54 BP
85446	Divoký typ ABeta2M amyloidózy	Onemocnění	4.5 *
792	X-vázaná retinoschíza	Onemocnění	4.5 *
269	FSHD	Onemocnění	4.5 *
60015	Zvětšení foramina parietalia	Onemocnění	4.3 *
3384	Truncus arteriosus	Onemocnění	4.8 BP*
1143	Arthrogryposis multiplex congenita, neurogenní forma	Onemocnění	4.3 BP*
104	Leberova hereditární optická neuropatie	Onemocnění	4.3
727	Mikroskopická polyangiitida	Onemocnění	4.2843

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)
137599	Stromální keratitida	Onemocnění	4.2091
85435	Juvenilní revmatoidní faktor-pozitivní polyartritida	Onemocnění	4.2 *
2116	Hartnupova nemoc	Onemocnění	4.2
137596	Neurotrofická keratopatie	Onemocnění	4.2 *
391655	Off-periody u Parkinsonovy choroby neodpovídající na orální léčbu	Onemocnění	4.15 *
93110	Chlopeň zadní uretry	Onemocnění	2.0 *
2300	Mnohočetné střevní atrezie	Onemocnění	4.05 BP
96253	Cushingova choroba	Onemocnění	4.0 *
95716	Familiární tyreoidální dyschormonogeneze	Onemocnění	4.0 *
884	Tetrazomie 12p	Onemocnění	4.0 BP*
819	Smithové-Magenisové syndrom	Onemocnění	5.35 *
79140	Karcinom z Merkelových buněk	Onemocnění	4.0 *
564	Meckelův syndrom	Onemocnění	4.0 BP
52417	MALT lymfom	Onemocnění	4.0 *
3193	Supravalvulární stenóza aorty	Onemocnění	13.3 *
1928	Vrozený lobární emfyzém	Onemocnění	4.0 BP
178029	Centrální diabetes insipidus	Onemocnění	4.0 *
101330	Porphyria cutanea tarda	Onemocnění	4.0 *
803	Amyotrofická laterální skleróza	Onemocnění	3.85
79126	Akutní intersticiální pneumonie	Onemocnění	3.8 *
481	Kennedyho nemoc	Onemocnění	3.8 *
478	Kallmannův syndrom	Podtyp onemocnění	3.75 *
818	Smithův-Lemliův-Opitzův syndrom	Onemocnění	3.7 BP*
60015	Zvětšení foramina parietalia	Onemocnění	3.7
3465	Worster-Droughtův syndrom	Onemocnění	3.7 *
3451	Westův syndrom	Onemocnění	3.5 BP*
3378	Trizomie 13	Onemocnění	3.7 BP*
2932	Chronická zánětlivá demyelinizační neuropatie	Onemocnění	3.7 *
102	Mnohočetná systémová atrofie	Onemocnění	3.7 *
15	Achondroplázie	Onemocnění	3.62 BP*
95720	Hypoplázie štítné žlázy	Onemocnění	3.5
95713	Atyreóza	Onemocnění	3.5 *
81	Antisyntetázový syndrom	Onemocnění	3.5
640	Tomakulózní neuropatie	Onemocnění	3.5 *
52416	Lymfom z plášťových buněk	Onemocnění	3.5 *
3205	Sturgeův-Weberův syndrom	Onemocnění	3.5 BP*
2655	Tanatoforická dysplázie	Onemocnění	3.5 BP*
1880	Ebsteinova malformace	Onemocnění	1.25 *
116	Beckwithův-Wiedemannův syndrom	Onemocnění	3.5 BP*
102	Mnohočetná systémová atrofie	Onemocnění	3.5
218	Darierova nemoc	Onemocnění	3.4 *
53271	Muenkeův syndrom	Onemocnění	3.33 BP
3306	Duplikace/inverze 15q11	Onemocnění	3.33 BP

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)
750	Pseudoachondroplázie	Onemocnění	3.3
652	Syndrom mnohočetné endokrinní neoplázie, typ 1	Onemocnění	3.3 *
33069	Syndrom Dravetové	Onemocnění	3.3 BP*
926	Akatalazemie	Onemocnění	3.2 *
158	Systémový primární deficit karnitinu	Onemocnění	3.2 BP*
100075	Žaludeční endokrinní nádor	Onemocnění	3.2 *
767	Polyarteritis nodosa	Onemocnění	3.16 *
98916	Akutní zánětlivá demyelinizační polyradikuloneuropatie	Onemocnění	3.1 *
85414	Systémová forma juvenilní idiopatické artritidy	Onemocnění	3.1
739	Praderův-Williho syndrom	Onemocnění	3.1 BP*
50251	Pleurální mezoteliom	Onemocnění	3.1 *
2322	Kabuki syndrom	Onemocnění	3.1 *
93930	Extrofie močového měchýře	Podtyp onemocnění	3.05 BP
429	Hypochondroplázie	Onemocnění	3.0303 BP
429	Hypochondroplázie	Onemocnění	3.0303
98879	Hemofilie B	Onemocnění	3.0 *
86875	Adultní T-buněčný lymfom/leukémie	Onemocnění	3.0 *
824	Myelofibróza s myeloidní metaplázií	Onemocnění	3.0 *
794	Saethreův-Chotzenův syndrom	Onemocnění	3.0 BP*
673	Malárie	Onemocnění	3.0 *
565782	Toxicita metotrexátu	Onemocnění	3.0 *
365	Glykogenóza způsobená deficitem kyselé maltázy	Onemocnění	0.8 BP*
36234	Syndrom toxického šoku	Onemocnění	3.0
321	Mnohočetná osteochondromatóza	Onemocnění	3.0 *
238621	Fekální inkontinence v důsledku ileo pouch anální anastomózy	Onemocnění	3.0 *
216694	Vrozeně opravená transpozice velkých tepen	Onemocnění	3.0 BP
136	Cerebrální autozomálně dominantní arteriopatie, subkortikální infarkty, leukoencefalopatie	Onemocnění	3.0 *
653	Mnohočetná endokrinní neoplázie, typ 2	Onemocnění	2.9 *
30391	Biliární atrezie	Onemocnění	18.5 BP
98896	Duchennova muskulární dystrofie	Onemocnění	2.8
506	Leighův syndrom	Onemocnění	2.8 BP*
169802	Těžká hemofilie A	Podtyp onemocnění	2.8 *
626	Vrozený obrovský melanocytární névus	Onemocnění	2.75 *
49382	Achromatopsie	Onemocnění	2.7
399	Huntingtonova choroba	Onemocnění	12.0 *
747	Autoimunitní plicní alveolární proteinóza	Onemocnění	2.66
6	Deficit 3-methylcrotonyl-CoA karboxylázy	Onemocnění	2.65 BP*
564	Meckelův syndrom	Onemocnění	2.6 BP*
79432	Okulokutánní albinismus, typ 2	Onemocnění	2.55
93321	Radiální hemimelie	Onemocnění	2.5 BP
758	Pseudoxanthoma elasticum	Onemocnění	2.5 *
65	Leberova vrozená amauroza	Onemocnění	2.5 BP

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)
65	Leberova vrozená amauroza	Onemocnění	2.5
393	46,XX testikulární porucha pohlavního zrání	Onemocnění	2.5
358	Gitelmanův syndrom	Onemocnění	2.5 *
352731	Okulokutánní albinismus, typ 1	Onemocnění	2.5
315311	Klasická forma vrozené adrenální hyperplázie způsobená deficitem 21-hydroxylázy, prostá virilizující forma	Podtyp onemocnění	2.5 *
2337	Non-epidermolytická palmoplantární keratoderma	Onemocnění	2.5 *
2138	46,XX ovotestikulární poruchy sexuálního vývoje	Onemocnění	2.5 BP
1872	Dystrofie čípků a tyčinek	Onemocnění	2.5 *
1600	Monozie 18q	Onemocnění	2.5 BP
107	BOR syndrom	Onemocnění	2.5
100070	Progresivní nonfluentní afázie	Onemocnění	2.5 *
70588	Syndrom aspirace mekonia	Onemocnění	2.44 *
98933	Mnohočetná systémová atrofie parkinsonského typu	Podtyp onemocnění	2.4 *
93928	Epispadie	Podtyp onemocnění	2.4 BP*
247525	Citrulinémie, typ I	Onemocnění	2.4 *
330015	Otrava olovem	Onemocnění	2.3 *
104	Leberova hereditární optická neuropatie	Onemocnění	2.3 *
905	Wilsonova choroba	Onemocnění	6.0 *
98976	Vrozený glaukom	Onemocnění	2.2 BP*
98895	Beckerova svalová dystrofie	Onemocnění	2.0 *
98895	Beckerova svalová dystrofie	Onemocnění	1.53
454750	Izolovaná tracheoefageální píštěl	Onemocnění	2.2 BP
454750	Izolovaná tracheoefageální píštěl	Onemocnění	2.2
2869	Peutzův-Jeghersův syndrom	Onemocnění	2.2 BP
137605	Legiusův syndrom	Onemocnění	2.2 BP
89936	X-vázaná hypofosfatémie	Onemocnění	1.66 *
70567	Cholangiokarcinom	Onemocnění	2.1
217	Izolovaná Dandyho-Walkerova malformace	Onemocnění	1.0 BP*
71211	Spektrum onemocnění neuromyelitis optica	Onemocnění	2.071
280921	Idiopatická panuveitida	Onemocnění	2.0194 *
98895	Beckerova svalová dystrofie	Onemocnění	2.2 BP*
98841	Anaplastický velkobuněčný lymfom	Onemocnění	2.0 *
98673	Autozomálně dominantní dědičná atrofie optiku, klasická forma	Onemocnění	2.0
95	FRDA	Onemocnění	2.0 *
93110	Chlopeň zadní uretry	Onemocnění	4.125 BP*
90073	Reinfekce virem hepatitidy B následující po transplantaci jater	Onemocnění	2.0 *
861	Treacher Collinsův syndrom	Onemocnění	2.0 BP*
83418	Proximální spinální svalová atrofie, typ 2	Podtyp onemocnění	2.0 BP*
54595	Kraniofaryngeom	Onemocnění	2.0 *
506	Leighův syndrom	Onemocnění	2.0 *
480	Kearnsův-Sayreův syndrom	Onemocnění	2.0 *

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)
447	Paroxysmální noční hemoglobinurie	Onemocnění	2.0 *
377	Gorlinův syndrom	Onemocnění	2.0 *
3392	Tularémie	Onemocnění	2.0 *
3346	Ageneze trachey	Onemocnění	2.0 BP*
3129	Sarkosinemie	Onemocnění	2.0 BP
280	Wolfův-Hirschhornův syndrom	Onemocnění	2.0 BP*
275761	Deficit lyzozomální kyselé lipázy	Onemocnění	2.0 *
26790	Pseudomyxom peritonea	Onemocnění	2.0 *
2345	Izolovaný Klippelův-Feilův syndrom	Onemocnění	2.0 *
217064	Otrava 5-fluorouracilem	Onemocnění	2.0 *
2017	Sternální rozštěp	Onemocnění	2.0 BP*
185	Scimitar syndrom	Onemocnění	2.0 BP*
180	Choroiderémie	Onemocnění	2.0 *
1699	Trizomie 12p	Onemocnění	2.0 BP
168782	Dětská dezintegrační porucha	Onemocnění	2.0 *
166119	Izolovaná osteopoikilóza	Onemocnění	2.0
1598	Monozie 18p	Onemocnění	2.0 BP*
150	Nasofaryngeální karcinom	Onemocnění	2.0 *
10	Syndrom 48,XXYY	Onemocnění	1.9 BP*
140	Kampomelická dysplázie	Onemocnění	0.0003
363958	Mikrodeleční syndrom 17q21.31	Podtyp onemocnění	1.82 *
675	Anulární pankreas	Onemocnění	1.8 BP*
664	Deficit ornititranskarbamylázy	Onemocnění	1.0 *
420429	Glykogenóza způsobená deficitem kyselé maltázy, s pozdním nástupem	Podtyp onemocnění	1.75 BP
330001	Divoký typ ATTR amyloidózy	Onemocnění	1.72
251076	Syndrom duplikace 8p23.1	Onemocnění	1.72
637	Neurofibromatóza, typ 2	Onemocnění	1.7 *
623615	Autoimunitní limbická encefalitida	Onemocnění	1.7 *
2182	Hydrocefalus se stenózou Sylviova mokovodu	Podtyp onemocnění	1.7 BP
2182	Hydrocefalus se stenózou Sylviova mokovodu	Podtyp onemocnění	1.7
2152	Mowatův-Wilsonové syndrom	Onemocnění	1.7 BP*
1848	Oboustranná ageneze ledvin	Podtyp onemocnění	1.7 BP*
141077	Epignathus	Podtyp onemocnění	0.0017
475	Joubertův syndrom	Onemocnění	1.6666 BP
98879	Hemofilie B	Onemocnění	1.665 BP
89936	X-vázaná hypofosfatémie	Onemocnění	2.14
899	Walkerův-Warburgův syndrom	Onemocnění	1.65 BP*
394	Klasická homocystinurie	Onemocnění	0.3 BP
79241	Deficit biotinidázy	Onemocnění	1.6 BP
79241	Deficit biotinidázy	Onemocnění	1.6 *
1915	Fetální alkoholový syndrom	Onemocnění	1.6 BP*
183	Eozinofilní granulomatóza s polyangiitidou	Onemocnění	1.56 *
633228	Proximální fokální femorální deficiencie	Onemocnění	1.55

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)
633228	Proximální fokální femorální deficeience	Onemocnění	1.55 BP
98757	Spinocerebelární ataxie, typ 3	Onemocnění	1.5
98756	Spinocerebelární ataxie, typ 2	Onemocnění	1.5
98755	Spinocerebelární ataxie, typ 1	Onemocnění	1.5
641	Multifokální motorická neuropatie	Onemocnění	1.5
45453	Incesantní kojenecká komorová tachykardie	Onemocnění	1.5 BP*
45452	Idiopatický novorozenecký síňový flutter	Onemocnění	1.5 BP*
389	Hystiocytóza z Langerhansových buněk	Onemocnění	1.5 *
35689	Primární laterální skleróza	Onemocnění	1.5 *
2911	Polandův syndrom	Onemocnění	1.5 BP*
213	Cystinóza	Onemocnění	0.75 BP
213	Cystinóza	Onemocnění	1.5 *
2019	Komplex femur-fibula-ulna	Onemocnění	1.5 BP*
192	Coffinův-Lowryho syndrom	Onemocnění	1.5
192	Coffinův-Lowryho syndrom	Onemocnění	1.5 *
183	Eozinofilní granulomatóza s polyangiitidou	Onemocnění	1.5
131	Buddův-Chiariho syndrom	Onemocnění	1.5 *
512	Metachromatická leukodystrofie	Onemocnění	1.47 BP*
79269	Sanfilippův syndrom, typ A	Podtyp onemocnění	0.32 *
474	Jeuneův syndrom	Onemocnění	1.4 BP*
195	Syndrom kočičího oka	Onemocnění	1.35 BP*
3287	Takayasuova arteriitida	Onemocnění	1.34 *
79434	Okulokutánní albinismus, typ 1B	Podtyp onemocnění	1.3
79431	Okulokutánní albinismus, typ 1A	Podtyp onemocnění	1.3
79408	Těžká generalizovaná recesivní dystrofická epidermolysis bullosa	Onemocnění	1.3 BP*
72	Angelmanův syndrom	Onemocnění	1.3 BP*
499009	Vrozená syfilis	Onemocnění	1.3 *
499009	Vrozená syfilis	Onemocnění	1.3 BP*
355	Gaucherova nemoc	Onemocnění	1.0 *
281090	Syndromická X-vázaná ichtyóza	Onemocnění	1.3 *
2481	Neurokutánní melanocytóza	Onemocnění	1.25 *
1880	Ebsteinova malformace	Onemocnění	3.5 BP*
199	Syndrom Cornelia de Langové	Onemocnění	1.24 BP*
628	Diastrofický dwarfismus	Onemocnění	1.2 *
464	Incontinentia pigmenti	Onemocnění	1.2 BP*
2750	Orofaciogigitální syndrom, typ 1	Onemocnění	1.2 BP*
263432	Itův névus	Onemocnění	1.17 *
1896	EEC syndrom	Onemocnění	1.11 BP*
93323	Fibulární hemimelie	Onemocnění	1.1033 BP
93323	Fibulární hemimelie	Onemocnění	1.1033
377	Gorlinův syndrom	Onemocnění	1.1
289	Crevelduv syndrom	Onemocnění	0.4 BP*
275766	Idiopatická plicní arteriální hypertenze	Podtyp onemocnění	1.1 *

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)
131	Buddův-Chiariho syndrom	Onemocnění	1.1
1906	Fetální valproátový syndrom	Onemocnění	1.02 BP*
99789	Dentinová dysplázie, typ I	Podtyp onemocnění	1.0 *
98863	X-vázaná Emeryho-Dreifussova svalová dystrofie	Podtyp onemocnění	1.0 BP
98863	X-vázaná Emeryho-Dreifussova svalová dystrofie	Podtyp onemocnění	1.0
96263	48,XXXY syndrom	Onemocnění	1.0 BP*
95715	Vrozená hypotyreóza způsobená transplacentárně přenesenými mateřskými protilátkami inhibujícími TSH receptor	Onemocnění	1.0 *
94068	Vrozená spondyloepifyzární dysplázie	Onemocnění	1.0 BP*
90068	Intoxikace kokainem	Onemocnění	1.0 *
90060	Difúzní alveolární hemoragie	Onemocnění	1.0 *
87503	Meledova choroba	Onemocnění	1.0
86867	Uzlinový B-buněčný lymfom z marginální zóny	Onemocnění	1.0 *
828	Sticklerův syndrom	Onemocnění	12.2 BP
79435	Okulokutánní albinismus, typ 4	Onemocnění	1.0
79258	Glykogenóza způsobená deficitem glukóza-6-fosfatázy, typ Ia	Podtyp onemocnění	1.0 BP*
79086	Získaná generalizovaná lipodystrofie	Onemocnění	1.0 *
77259	Gaucherova choroba, typ 1	Podtyp onemocnění	1.0 *
746	Deficit mitochondriálního trifunkčního proteinu	Onemocnění	1.0 *
710	Pfeifferův syndrom	Onemocnění	1.0 BP*
681	Hypokalemická periodická paralýza	Onemocnění	1.0 *
67043	Akantamébový zánět rohovky	Onemocnění	1.0 *
664	Deficit ornitintraskarbamylázy	Onemocnění	1.77 BP
647	Nijmegen breakage syndrom	Onemocnění	1.0 BP
646	Niemannova-Pickova nemoc, typ C	Onemocnění	1.0 *
616	Meduloblastom	Onemocnění	1.0 *
614	Thomsenova a Beckerova choroba	Onemocnění	1.0
606	Myotonická dystrofie, typ 2	Onemocnění	1.0 *
602	GNE myopatie	Onemocnění	1.0
579	Mukopolysacharidóza, typ 1	Onemocnění	1.0 BP*
579	Mukopolysacharidóza, typ 1	Onemocnění	0.82 BP
531	Millerův-Diekerův syndrom	Onemocnění	1.0 BP*
53	Albersova-Schönbergova osteopetroza	Onemocnění	5.0 *
5	Deficit dehydrogenázy 3-hydroxyacyl-CoA s dlouhým řetězcem	Onemocnění	8.0 *
487	Krabbeho nemoc	Onemocnění	1.0 *
487	Krabbeho nemoc	Onemocnění	1.0 BP*
487	Krabbeho nemoc	Onemocnění	0.7 BP
43393	Lambertův-Eatonův myastenický syndrom	Onemocnění	1.0 *
422	Idiopatická a/nebo familiární plicní arteriální hypertenze	Onemocnění	1.0 *
396	Chronická škytavka	Onemocnění	1.0 *
364	Glykogenóza způsobená deficitem glukóza-6-fosfatázy	Onemocnění	1.0 BP

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)
360	Glioblastom	Onemocnění	1.0
355	Gaucherova nemoc	Onemocnění	1.3 BP
3449	Weillův-Marchesaniho syndrom	Onemocnění	1.0
3403	Uhlova anomálie	Onemocnění	1.0 BP
331206	Těžká kombinovaná imunodeficiencí způsobená kompletním RAG1/2 deficitem	Onemocnění	1.0 *
33	Isovalerová acidémie	Onemocnění	1.0 *
296	Enchondromatóza	Onemocnění	1.0 *
2924	Izolovaná polycystická nemoc jater	Onemocnění	1.0 *
286	Ehlersův-Danlosův syndrom, vaskulární typ	Onemocnění	1.0
267	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2A	Onemocnění	1.0 *
264580	Glykogenóza způsobená deficitem jaterní fosforyláza-kinázy	Onemocnění	1.0 BP*
2578	Mayerův-Rokitanského-Küsterův-Hauserův syndrom, typ 2	Podtyp onemocnění	1.0 BP*
25	Deficit glutaryl-CoA dehydrogenázy	Onemocnění	1.0 BP
23	Argininsukcinátová acidurie	Onemocnění	1.0 *
217	Izolovaná Dandyho-Walkerova malformace	Onemocnění	2.1 *
2134	Hemolyticko-uremický syndrom, atypické formy	Onemocnění	1.0 *
205	Criglerův-Najjarův syndrom	Onemocnění	0.1 BP*
1900	Kyfokoliotický Ehlersův-Danlosův syndrom způsobený deficiencí lysyl hydroxylázy 1	Podtyp onemocnění	1.0 BP
189	Hidrotická ektoodermální dysplázie	Onemocnění	1.0 *
180242	Zhoubný nádor vejcovodů	Onemocnění	1.0 *
16	Modrý čípkový monochromatismus	Onemocnění	1.0 BP
16	Modrý čípkový monochromatismus	Onemocnění	1.0
157	Deficit karnitinpalmitoyltransferázy II	Onemocnění	1.0 *
141	Nemoc Canavanové	Onemocnění	1.0 BP
3169	Sirenomelie	Onemocnění	0.98 BP
3169	Sirenomelie	Onemocnění	0.71 BP*
444490	Familiární chylomikronémie	Onemocnění	0.97 *
79408	Těžká generalizovaná recesivní dystrofická epidermolysis bullosa	Onemocnění	0.963 *
623626	Paraneoplastická cerebelární degenerace	Onemocnění	0.9553 *
79278	Autozomální erythropoetická protoporfyrie	Onemocnění	0.92 *
882	Tyrozinemie, typ 1	Onemocnění	0.9 BP
48162	Lewisův-Sumnerův syndrom	Podtyp onemocnění	0.9 *
207	Crouzonův syndrom	Onemocnění	0.9 BP*
581	Mukopolysacharidóza, typ 3	Onemocnění	0.87 BP*
99429	Syndrom kompletní necitlivosti na androgeny	Onemocnění	0.83
579	Mukopolysacharidóza, typ 1	Onemocnění	0.5 *
52	Alagillův syndrom	Onemocnění	0.8 BP*
365	Glykogenóza způsobená deficitem kyselá maltázy	Onemocnění	3.0 *

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)
169793	Těžká hemofilie B	Podtyp onemocnění	0.8 *
1461	Crisscross srdce	Onemocnění	0.8 BP*
3312	Thalidomidová embryopatie	Onemocnění	0.77
95699	Vrozená adrenální hyperplázie způsobená deficitem cytochrom P450 oxidoreduktázy	Onemocnění	0.75 BP*
93929	Kloakální extrofie	Podtyp onemocnění	0.75 BP*
90795	Vrozená adrenální hyperplázie způsobená deficitem 11-beta-hydroxylázy	Onemocnění	0.75 BP*
667	Autozomálně recesivní maligní osteopetroza	Onemocnění	0.75 BP*
354	GM1 gangliosidóza	Onemocnění	0.75 BP*
213	Cystinóza	Onemocnění	0.5 BP*
181	X-vázaná hypohidrotická ektodermální dysplázie	Podtyp onemocnění	0.75 BP*
1501	Adrenokortikální karcinom	Onemocnění	0.75 *
3169	Sirenomelie	Onemocnění	0.01
93473	Hurlerové syndrom	Podtyp onemocnění	0.5 *
813	Silverův-Russellův syndrom	Onemocnění	0.7 BP*
783	Rubinsteinův-Taybiho syndrom	Onemocnění	0.7 BP*
726	Alpersův-Huttenlocherův syndrom	Onemocnění	0.7 BP*
580	Mukopolysacharidóza, typ 2	Onemocnění	0.7 BP*
580	Mukopolysacharidóza, typ 2	Onemocnění	0.68 BP
392	Holtové-Oramův syndrom	Onemocnění	0.7 BP*
177	Rhizomelická chondrodysplasia punctata	Onemocnění	0.7 BP*
528	Berardinelliho-Seipova vrozená lipodystrofie	Onemocnění	0.5 *
580	Mukopolysacharidóza, typ 2	Onemocnění	0.2 *
796	Sandhoffova nemoc	Onemocnění	0.67 BP*
511	Leucinóza	Onemocnění	0.67 BP
448270	Ectopia cordis	Onemocnění	0.67 BP
3282	Multifokální atriální tachykardie	Onemocnění	0.67 BP
2591	Infantilní myofibromatóza	Onemocnění	0.67 BP*
1335	Cantrellova pentalogie	Onemocnění	0.55 BP*
124	Blackfanova-Diamondova anémie	Onemocnění	0.67 BP*
90053	Transplantace krvetvorných kmenových buněk	Onemocnění	0.65 *
84	Fanconiho anémie	Onemocnění	0.3 *
3463	Wolframův syndrom	Onemocnění	0.13
294975	Vrozené chybění nadloktí a předloktí s přítomností ruky	Onemocnění	0.62 BP
994	Deformace plodu způsobené akinezi/nehybností	Onemocnění	0.6 BP*
98809	Paroxysmální kinezigenní dyskineze	Onemocnění	0.6
79098	Sympatická oftalmie	Onemocnění	0.6 *
550	MELAS	Onemocnění	0.6 *
248111	Juvenilní Huntingtonova choroba	Onemocnění	0.6 *
240103	Progresivní supranukleární obrna s kortikobazálním syndromem	Podtyp onemocnění	0.6 *
2345	Izolovaný Klippelův-Feilův syndrom	Onemocnění	0.6 BP*
169799	Mírná hemofilie B	Podtyp onemocnění	0.6 *

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)
169796	Středně těžká hemofilie B	Podtyp onemocnění	0.6 *
54	X-vázaný okulární albinismus	Onemocnění	0.58 BP*
96264	49,XXXXY syndrom	Onemocnění	0.55 BP*
562	McCuneův-Albrightův syndrom	Onemocnění	0.55 *
1335	Cantrellova pentalogie	Onemocnění	0.67 BP
93929	Kloakální extrofie	Podtyp onemocnění	0.54 BP
79276	Akutní intermitentní porfyrie	Onemocnění	0.54 *
71277	Encefalopatie způsobená deficitem GLUT1	Onemocnění	0.538
93473	Hurlerové syndrom	Podtyp onemocnění	0.7 BP*
92050	Střevní epitelální dysplázie	Onemocnění	0.5 BP*
915	Aarskogův-Scottův syndrom	Onemocnění	0.5 BP*
902	Wernerův syndrom	Onemocnění	0.5 *
86854	Splenický lymfom z marginální zóny	Onemocnění	0.5 *
821	Sotosův syndrom	Onemocnění	0.5 BP*
811	Shwachmanův-Diamondův syndrom	Onemocnění	0.5 BP
79242	Deficit holokarboxylázy syntetázy	Onemocnění	0.5 BP*
782	Axenfeldův-Riegerův syndrom	Onemocnění	0.5 *
682	Hyperkalemická periodická paralýza	Onemocnění	0.5 *
64742	Pleuropulmonální blastom	Onemocnění	0.5 BP*
634	Nethertonův syndrom	Onemocnění	0.5 BP*
634	Nethertonův syndrom	Onemocnění	0.5 *
611	Myozitida s inkluzními tělísky	Onemocnění	0.5 *
528	Berardinellova-Seipova vrozená lipodystrofie	Onemocnění	0.6812
379	Chronická granulomatóza	Onemocnění	0.46 BP
35909	Kombinovaný deficit faktoru V a VIII	Onemocnění	0.5 *
35858	Nemoc Gräsbeckova-Imerslundové	Onemocnění	0.5 *
3427	Dvojvýtoková levá komora	Onemocnění	0.5 BP
3320	Trombocytopenie s aplázií radia	Onemocnění	0.5 BP*
122	Birtův-Hoggové-Dubeův syndrom	Onemocnění	0.5 *
1215	Autozomálně dominantní optická atrofie plus	Onemocnění	0.5 *
110	Bardetův-Biedlův syndrom	Onemocnění	0.5 BP*
100	Ataxia telangiectasia	Onemocnění	0.49 *
90795	Vrozená adrenální hyperplázie způsobená deficitem 11-beta-hydroxylázy	Onemocnění	0.47 *
379	Chronická granulomatóza	Onemocnění	0.5 BP*
582	Mukopolysacharidóza, typ IV	Onemocnění	27.6 *
676	Hereditární chronická pankreatitida	Onemocnění	0.43 *
88	Idiopatická aplastická anémie	Onemocnění	0.4 *
77293	Chronický viscerální deficit kyselé sfingomyelinázy	Onemocnění	0.4 BP*
503	Autozomálně dominantní Larsenův syndrom	Onemocnění	0.4 BP*
3008	Deficit pyruvátkarboxylázy	Onemocnění	0.4 BP*
289	Crevelův syndrom	Onemocnění	1.1 BP
2869	Peutzův-Jeghersův syndrom	Onemocnění	0.4 *
256	DYT1	Onemocnění	0.4 *

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)
2315	Johansonové-Blizzardův syndrom	Onemocnění	0.4 BP*
217085	Mukopolysacharidóza, typ 2, těžká forma	Podtyp onemocnění	0.4 BP*
1452	Kleidokraniální dysplázie	Onemocnění	0.1
99885	Permanentní novorozenecký diabetes mellitus	Onemocnění	0.38 BP*
3440	Waardenburgův syndrom	Onemocnění	0.37 BP*
43393	Lambertův-Eatonův myastenický syndrom	Onemocnění	0.35
290	Vrozená rubeola	Onemocnění	0.35 BP*
179	Birdshot chorioretinopatie	Onemocnění	0.35
576	Mukolipidóza, typ II	Onemocnění	0.34 BP*
510	Leschův-Nyhanův syndrom	Onemocnění	0.34 BP*
96	Ataxie s deficitem vitaminu E	Onemocnění	0.33 *
565	Menkesova nemoc	Onemocnění	0.33 BP*
327	Vrozený deficit faktoru VII	Onemocnění	0.33 *
79473	Porphyria variegata	Onemocnění	0.32 *
79269	Sanfilippův syndrom, typ A	Podtyp onemocnění	1.4 BP
391665	Homozygotní familiární hypercholesterolémie	Onemocnění	0.3194
845	Tayova-Sachsova nemoc	Onemocnění	0.31 BP*
99886	Tranzientní novorozenecký diabetes mellitus	Onemocnění	0.3 BP*
90647	Jervellův a Lange-Nielsenův syndrom	Onemocnění	0.3
84	Fanconiho anémie	Onemocnění	0.62 BP*
79394	Vrozená non-bulózní ichtyoziformní erythroderma	Onemocnění	0.3 *
633	Laronův syndrom	Onemocnění	0.3 *
628	Diastrofický dwarfismus	Onemocnění	0.3 BP*
590	Vrozený myastenický syndrom	Onemocnění	0.3 *
581	Mukopolysacharidóza, typ 3	Onemocnění	0.3 *
394	Klasická homocystinurie	Onemocnění	1.65 *
324964	Chronický návratný víceložiskový kostní zánět	Onemocnění	0.3
3004	Syndrom zahrnující zrcadlovou polydaktylii, segmentaci obratlů a defekty končetin	Onemocnění	0.3 *
277	Těžká kombinovaná imunodeficeience způsobená deficitem adenosin deaminázy	Onemocnění	0.3 BP*
261	Emeryova-Dreifussova svalová dystrofie	Onemocnění	0.3 *
258	Vrozená svalová dystrofie, typ 1A	Onemocnění	0.3 *
2299	Interrupce aortálního oblouku	Onemocnění	0.3 BP*
229717	Izolovaná agamaglobulinémie	Onemocnění	0.3
219	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2F	Onemocnění	0.3 *
182050	MYH9-vázaná trombocytopenie	Onemocnění	0.3 *
845	Tayova-Sachsova nemoc	Onemocnění	0.28 BP
811	Shwachmanův-Diamondův syndrom	Onemocnění	0.28
93571	Nemoc denzních depozit	Podtyp onemocnění	0.25
77292	Infantilní neuroviscerální deficit kyselé sfingomyelinázy	Onemocnění	0.25 BP*
702	Pelizaeusova-Merzbacherova nemoc	Onemocnění	0.25 *
678	Papillonův-Lefèvreho syndrom	Onemocnění	0.25

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)
538	Lymfangioleiomyomatóza	Onemocnění	0.15
35173	X-vázaná dominantní chondrodysplasia punctata	Onemocnění	0.25 BP*
910	Xeroderma pigmentosum	Onemocnění	0.23 BP*
271861	Dědičná ATTR amyloidóza	Onemocnění	0.2222
47	X-vázaná agamaglobulinemie	Podtyp onemocnění	0.1 *
111	Barthův syndrom	Onemocnění	0.22 *
98813	Hypohidrotická ektodermální dysplázie spojená s imunodeficiencí	Onemocnění	0.2 BP*
893	WAGR syndrom	Onemocnění	0.2 BP
808	Seckelův syndrom	Onemocnění	0.2 BP*
79270	Sanfilippův syndrom, typ B	Podtyp onemocnění	0.2 *
596	X-vázaná forma centronukleární myopatie	Onemocnění	0.2 *
585	Mnohočetný sulfatázový deficit	Onemocnění	0.2
534	Loweho okulocerebrorenální syndrom	Onemocnění	0.2
534	Loweho okulocerebrorenální syndrom	Onemocnění	0.2 *
375	Antirenální glomerulonefritida	Onemocnění	0.2 *
353	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2C	Onemocnění	0.2 *
35	Propionová acidémie	Onemocnění	0.2 *
3006	Pyridoxin-dependentní epilepsie	Onemocnění	0.2 BP*
277	Těžká kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem adenosin deaminázy	Onemocnění	0.2 *
2635	Metatropická dysplázie	Onemocnění	0.2 BP*
2614	Syndrom nehet-patela	Onemocnění	0.2 BP*
238583	Hyperfenylalaninemie	Onemocnění	0.2
235	Dubowitzův syndrom	Onemocnění	0.2 BP*
209916	Extraskelální myxoidní chondrosarkom	Onemocnění	0.2 *
2052	Fraserův syndrom	Onemocnění	0.2 BP*
191	Cockayneův syndrom	Onemocnění	0.2 BP*
178478	Kojenecký botulismus	Podtyp onemocnění	0.2 BP*
1361	Karnosinémie	Onemocnění	0.2 BP
166096	Von Willebrandova nemoc, typ 3	Podtyp onemocnění	0.1865
52427	Retinitis punctata albescens	Onemocnění	0.125
79404	Junkční epidermolysis bullosa, Herlitzův typ	Onemocnění	0.17 BP
407	Glycinová encefalopatie	Onemocnění	0.17 *
280219	Pelizaeusova-Merzbacherova nemoc, klasická forma	Podtyp onemocnění	0.17 *
1456	Atypická koarktace aorty	Onemocnění	0.17 BP*
745	Hereditární trombofilie způsobená vrozeným nedostatkem proteinu C	Onemocnění	0.16 BP
722	Hypoplasminogenémie	Onemocnění	0.16 *
583	Mukopolysacharidóza, typ 6	Onemocnění	0.16 BP*
583	Mukopolysacharidóza, typ 6	Onemocnění	0.16 *
79430	Heřmanského-Pudlákův syndrom	Onemocnění	0.15
538	Lymfangioleiomyomatóza	Onemocnění	0.25 *

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)
335	Vrozený deficit fibrinogenu	Onemocnění	0.15 *
223	Nefrogenní diabetes insipidus	Onemocnění	0.15 *
169154	T-B+ těžká kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem IL-7R alfa	Onemocnění	0.15 BP
157850	Neurodegenerace spojená s pantotenátkinázou	Onemocnění	0.15 *
118	Beta-mannosidóza	Onemocnění	0.14 BP*
763	Pyknodysostóza	Onemocnění	0.13
3463	Wolframův syndrom	Onemocnění	0.62 *
52427	Retinitis punctata albescens	Onemocnění	0.175 *
33364	Trichothiodystrofie	Onemocnění	0.12 BP*
623789	Dysforie tělesné integrity	Onemocnění	0.11
1308	C syndrom	Onemocnění	0.11 *
620102	Nesyndromická unikoronární kraniosynostóza	Onemocnění	0.1049
99842	Deficit adheze leukocytů, typ I	Podtyp onemocnění	0.1 *
98810	Paroxysmální non-kinezigenní dyskineze	Onemocnění	0.1
93322	Tibiální hemimelie	Onemocnění	0.1 BP*
93322	Tibiální hemimelie	Onemocnění	0.1 *
93262	Crouzonův syndrom s acanthosis nigricans	Onemocnění	0.1 BP
90793	Vrozená adrenální hyperplázie způsobená deficitem 17-alfa-hydroxylázy	Onemocnění	0.1 *
906	Wiskottův-Aldrichův syndrom	Onemocnění	0.1 *
86834	Juvenilní myelomonocytární leukémie	Onemocnění	0.1 *
773	Refsumova nemoc	Onemocnění	0.1 *
61	Alfa-mannosidóza	Onemocnění	0.1 *
512	Metachromatická leukodystrofie	Onemocnění	0.1 *
507	Leishmanióza	Onemocnění	0.1 *
47	X-vázaná agamaglobulinemie	Podtyp onemocnění	0.22
367	Glykogenóza způsobená deficitem glykogen větvičího enzymu	Onemocnění	0.1 BP
3329	Syndrom zahrnující tibiální aplázii a ektrodaktylii	Onemocnění	0.1 *
32960	Periodický syndrom asociovaný s receptorem pro tumor-nekrotizující faktor	Onemocnění	0.1 *
329	Vrozený nedostatek faktoru XI	Onemocnění	0.1 *
326	Vrozený deficit faktoru V	Onemocnění	0.1 *
31824	Otrava kolchicinem	Onemocnění	0.1 *
298	Mitochondriální neurogastrointestinální encefalomyopatie	Onemocnění	0.1 *
289560	Neurodegenerace asociovaná s proteinem mitochondriální membrány	Onemocnění	0.1
2686	Cyklické neutropenie	Onemocnění	0.1 *
209335	Proximální spinální svalová atrofie nastupující v dospělosti, autozomálně dominantní	Onemocnění	0.1 *
205	Criglerův-Najjarův syndrom	Onemocnění	1.0 *
1959	Evansův syndrom	Onemocnění	0.1 *

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)
1775	Vrozená dyskeratóza	Onemocnění	0.1 *
1452	Kleidokraniální dysplázie	Onemocnění	0.4 BP*
142	Anaplastický karcinom štítné žlázy	Onemocnění	0.1 *
119	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2E	Onemocnění	0.1 *
48818	Aceruloplasminemie	Onemocnění	0.09
2485	Melorheostóza	Onemocnění	0.09 *
204	Sporadická Creutzfeldtova-Jakobova nemoc	Onemocnění	0.088
275777	Dědičná forma plicní arteriální hypertenze	Podtyp onemocnění	0.08 *
189427	Cushingův syndrom způsobený makronodulární adrenální hyperplázií	Onemocnění	0.08 *
337	Fibrodysplasia ossificans progressiva	Onemocnění	0.05
726	Alpersův-Huttenlocherův syndrom	Onemocnění	0.07 *
217563	Syndrom akutní dechové tísně novorozenců způsobený deficitem SP-B	Onemocnění	0.067 BP
77261	Gaucherova choroba, typ 3	Podtyp onemocnění	0.05 *
633124	Invazivní infekce druhem Scopulariopsis	Onemocnění	0.05 *
337	Fibrodysplasia ossificans progressiva	Onemocnění	0.078 *
331	Vrozený deficit koagulačního faktoru XIII	Onemocnění	0.05 *
325	Vrozený deficit faktoru II	Onemocnění	0.05 *
2788	Syndrom zahrnující osteoporózu a pseudogliom	Onemocnění	0.05 *
620113	Nesyndromická unilambdoidní kraniosynostóza	Onemocnění	0.0442
99718	Leberova choroba plus	Onemocnění	0.04 *
69087	Naegeliho-Franceschettiho-Jadassohnův syndrom	Onemocnění	0.035 *
34520	Vrozená svalová dystrofie s deficitem integrinu alfa7	Onemocnění	0.03 *
280224	Pelizaeusova-Merzbacherova nemoc, přechodná forma	Podtyp onemocnění	0.03 *
280210	Pelizaeusova-Merzbacherova nemoc, konatální forma	Podtyp onemocnění	0.03 *
93976	Anotie	Onemocnění	0.028 BP*
740	Hutchinsonův-Gilfordův syndrom progerie	Onemocnění	0.025 BP
227	Difalgie	Onemocnění	0.02 BP
620139	Nesyndromická unifrontosfenoidální kraniosynostóza	Onemocnění	0.0136
77260	Gaucherova choroba, typ 2	Podtyp onemocnění	0.01 *
584	Mukopolysacharidóza, typ 7	Onemocnění	0.01 *
3169	Sirenomelie	Onemocnění	0.009 *
90308	Klippelova-Trenaunayova nemoc	Onemocnění	0.007 *
740	Hutchinsonův-Gilfordův syndrom progerie	Onemocnění	0.005
141077	Epignathus	Podtyp onemocnění	1.68 BP
140	Kampomelická dysplázie	Onemocnění	1.875 BP

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

Seznam onemocnění podle klesající incidence

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)
99828	Horečka dengue	Onemocnění	714.0
91546	Lymeská nemoc	Onemocnění	177.5 *
673	Malárie	Onemocnění	73.0
558	Marfanův syndrom	Onemocnění	25.0 *
507	Leishmanióza	Onemocnění	25.0
178320	Akutní plicní poranění	Onemocnění	25.0 *
91546	Lymeská nemoc	Onemocnění	21.9
813	Silverův-Russellův syndrom	Onemocnění	15.5 *
461	X-vázaná recesivní ichtyóza	Onemocnění	15.0 *
268316	Komplikace při hemodialýze	Onemocnění	13.0 *
641350	Hypofyzitida vyvolaná imunoterapií	Onemocnění	12.8074 *
1546	Kryptokokóza	Onemocnění	11.0 *
848	Beta-talasemie	Onemocnění	1.0
2209	Maternální fenylketonurie	Onemocnění	10.0 *
137839	Lemierův syndrom	Onemocnění	10.0 *
3467	Dědičná xanthinurie	Onemocnění	9.05 *
1489	Černý kašel	Onemocnění	8.9 *
1941	Juvenilní absence	Onemocnění	7.5 *
289390	Primární Sjögrenův syndrom	Onemocnění	6.92
3002	Idiopatická trombocytopenická purpura	Onemocnění	6.75 *
29073	Mnohočetný myelom	Onemocnění	6.0
213504	Adenokarcinom ovaria	Onemocnění	5.97 *
2032	Idiopatická plicní fibróza	Onemocnění	5.55
146	Diferencovaný karcinom štítné žlázy	Onemocnění	5.25
99977	Dlaždicobuněčný karcinom jícnu	Onemocnění	3.357 *
536	Systémový lupus erythematoses	Onemocnění	5.14
3099	Revmatická horečka	Onemocnění	5.0 *
139417	Akutní transverzální myelitida	Onemocnění	4.72
494550	Dlaždicobuněčný (spinocelulární) karcinom hrtanu	Onemocnění	4.61 *
89936	X-vázaná hypofosfatémie	Onemocnění	4.5
213767	Dlaždicobuněčný karcinom hrdla děložního	Onemocnění	4.28 *
70591	Chronická tromboembolická plicní hypertenze	Onemocnění	4.2 *
70567	Cholangiokarcinom	Onemocnění	4.2
70567	Cholangiokarcinom	Onemocnění	4.0 *
585867	Akutní myeloidní leukémie s t(9;22)(q34.1;q11.2)	Onemocnění	4.0
2929	Juvenilní polypóza	Onemocnění	3.85 *
548	Lepra	Onemocnění	3.7
213528	Vzácný adenokarcinom prsu	Onemocnění	3.55 *
502363	Dlaždicobuněčný karcinom dutiny ústní	Onemocnění	3.51 *
99977	Dlaždicobuněčný karcinom jícnu	Onemocnění	5.2

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)
99976	Adenokarcinom jícnu	Onemocnění	3.264 *
210159	Hepatocelulární karcinom dospělých	Onemocnění	3.22 *
500478	Dlaždicobuněčný karcinom oropharyngu	Onemocnění	3.12 *
99745	Břišní tyfus	Onemocnění	3.0 *
99429	Syndrom kompletní necitlivosti na androgeny	Onemocnění	3.0 *
360	Glioblastom	Onemocnění	3.0
186	Primární biliární cirhóza	Onemocnění	2.57 *
154	Izolovaná familiární dilatační kardiomyopatie	Onemocnění	2.91 *
454821	Pleomorfní adenom slinných žláz	Podtyp onemocnění	2.725
95716	Familiární tyreoidální dyschromonogeneze	Onemocnění	2.67
424991	Adenokarcinom žlučníku a extrahepatálních žlučových cest	Onemocnění	2.62 *
70	Proximální spinální svalová atrofie	Onemocnění	2.6 *
186	Primární biliární cirhóza	Onemocnění	3.0
91349	Hormonálně neaktivní adenom hypofýzy	Onemocnění	1.05
360	Glioblastom	Onemocnění	2.52 *
324964	Chronický návratný víceložiskový kostní zánět	Onemocnění	2.5
2038	Vrozená pulmonální arteriovenózní píštěl	Onemocnění	2.5
391	Klasický Hodgkinův lymfom	Onemocnění	2.463 *
29073	Mnohočetný myelom	Onemocnění	2.4 *
803	Amyotrofická laterální skleróza	Onemocnění	2.2 *
707	Mor	Onemocnění	2.2 *
545	Folikulární lymfom	Onemocnění	2.192 *
79239	Klasická galaktosémie	Onemocnění	2.1 *
166119	Izolovaná osteopoikilóza	Onemocnění	2.0
146	Diferencovaný karcinom štítné žlázy	Onemocnění	2.0 *
319276	Karcinom ledviny ze světlých buněk	Onemocnění	1.99 *
729	Polycythaemia vera	Onemocnění	1.9 *
50251	Pleurální mezoteliom	Onemocnění	1.9 *
102	Mnohočetná systémová atrofie	Onemocnění	1.8
854	Trombóza portální žíly	Onemocnění	1.72 *
842	Testikulární seminomatózní nádor ze zárodečných buněk	Onemocnění	1.71 *
589	Myasthenia gravis	Onemocnění	1.7 *
355	Gaucherova nemoc	Onemocnění	1.7 *
810	Shigelóza	Onemocnění	1.68 *
583861	Izolovaná trombóza mezenterické žíly	Onemocnění	1.6 *
618	Familiární maligní melanom	Onemocnění	1.5 *
598216	Uroteliální karcinom horních cest močových	Onemocnění	1.5
35	Propionová acidémie	Onemocnění	1.5
26106	Hereditární difúzní žaludeční nádor	Onemocnění	1.5 *
549	Legionářská nemoc	Onemocnění	1.4 *
803	Amyotrofická laterální skleróza	Onemocnění	1.35
250923	Izolovaná aniridie	Onemocnění	1.31 *
98843	Klasický Hodgkinův lymfom, typ nodulární sklerózy	Podtyp onemocnění	1.28 *
494547	Dlaždicobuněčný (spinocelulární) karcinom hypofaryngu	Onemocnění	1.27 *

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)
635	Neuroblastom	Onemocnění	1.26
521	Chronická myeloidní leukémie	Onemocnění	1.25 *
363494	Non-seminomový germinální nádor varlat	Onemocnění	1.21 *
673	Malárie	Onemocnění	1.2 *
313920	Karcinom žaludku asociovaný s virem Epstein-Barr	Onemocnění	1.2
2137	Chronická autoimunitní hepatitida	Onemocnění	1.2
85443	AL amyloidóza	Onemocnění	1.044
91349	Hormonálně neaktivní adenom hypofýzy	Onemocnění	2.55 *
85443	AL amyloidóza	Onemocnění	1.1177 *
502366	Dlaždicobuněčný karcinom rtu	Onemocnění	1.02
213772	Adenokarcinom děložního čípku	Onemocnění	1.01 *
848	Beta-talasemie	Onemocnění	10.0 *
824	Myelofibróza s myeloidní metaplázií	Onemocnění	1.0 *
727	Mikroskopická polyangiitida	Onemocnění	1.0 *
69078	Liposarkom	Onemocnění	1.0 *
54595	Kraniofaryngom	Onemocnění	1.0
44890	Gastrointestinální stromální tumor	Onemocnění	1.0 *
44890	Gastrointestinální stromální tumor	Onemocnění	1.0
400	Cystická echinokokóza	Onemocnění	1.0 *
3148	Maligní tumor z pochvy periferního nervu	Onemocnění	1.0
209964	Syndrom solitárního rektálního vředu	Onemocnění	1.0 *
157798	Polypózní syndrom s hyperplastickými polypy	Onemocnění	1.0
577	Mukopolidóza, typ III	Onemocnění	0.985 *
221	Dermatomyozitida	Onemocnění	0.9704
97560	Idiopatická membranózní glomerulonefritida	Onemocnění	0.8103
2023	Nediferencovaný pleomorfní sarkom	Onemocnění	0.9 *
900	Granulomatóza s polyangiitidou	Onemocnění	0.85 *
398961	Mucinózní adenokarcinom ovaria	Onemocnění	0.85 *
97560	Idiopatická membranózní glomerulonefritida	Onemocnění	0.9194 *
454723	Endometroidní karcinom ovaria	Onemocnění	0.81 *
424019	Dlaždicobuněčný karcinom análního kanálu	Onemocnění	0.81 *
33226	Waldenströмова makroglobulinemie	Onemocnění	0.81 *
930	Idiopatická achalázie	Onemocnění	0.77
171	Primární sklerozující cholangitida	Onemocnění	0.77 *
2137	Chronická autoimunitní hepatitida	Onemocnění	0.75 *
48104	Pyoderma gangrenosum	Onemocnění	0.74
340	Hemoragická horečka s ledvinovým syndromem	Onemocnění	0.74 *
276145	Maligní epiteliální nádor slinných žláz	Onemocnění	0.73 *
99976	Adenokarcinom jícnu	Onemocnění	0.7
100070	Progresivní nonfluentní afázie	Onemocnění	0.7 *
98823	Chronická myelomonocytická leukémie	Onemocnění	0.68
289596	Juvenilní nasofaryngeální angiofibrom	Onemocnění	0.6666
79139	Japonská encefalitida	Onemocnění	0.65 *
683	Progresivní supranukleární obrna	Onemocnění	0.65

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uváděny za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)
171	Primární sklerozující cholangitida	Onemocnění	0.65
85414	Systémová forma juvenilní idiopatické artritidy	Onemocnění	0.6
83597	Akutní diseminovaná encefalomyelitida	Onemocnění	0.6 *
101330	Porphyria cutanea tarda	Onemocnění	0.6 *
780	Rhabdomyosarkom	Onemocnění	0.59 *
104075	Adenokarcinom tenkého střeva	Onemocnění	0.588 *
732	Polymyozitida	Onemocnění	0.585 *
398058	Skvamocelulární karcinom penisu	Onemocnění	0.57 *
86830	Neklasifikované chronické myeloproliferativní onemocnění	Onemocnění	0.53 *
589	Myasthenia gravis	Onemocnění	0.53
99971	Dobře diferencovaný liposarkom	Podtyp onemocnění	0.51 *
180275	Pagetova choroba bradavky	Onemocnění	0.51 *
280921	Idiopatická panuveitida	Onemocnění	0.5051 *
99828	Horečka dengue	Onemocnění	0.5 *
980	Absence pulmonální arterie	Onemocnění	0.5 *
39044	Uveální melanom	Onemocnění	0.5 *
2584	Klasická forma mycosis fungoides	Onemocnění	0.5 *
191	Cockayneův syndrom	Onemocnění	0.5 *
3318	Esenciální trombocytémie	Onemocnění	0.48 *
963	Akromegalie	Onemocnění	0.47
533	Listerióza	Onemocnění	0.43 *
98844	Klasický Hodgkinův lymfom, typu smíšené buněčnosti	Podtyp onemocnění	0.42 *
424943	Adenokarcinom jater a intrahepatálních žlučových cest	Onemocnění	0.412 *
86872	T-velkobuněčná granulární lymfocytární leukémie	Onemocnění	0.4 *
820	Sneddonův syndrom	Onemocnění	0.4 *
570422	Deficit galaktóza-mutarotázy	Onemocnění	0.4
83484	Encefalitida St. Louis	Onemocnění	0.38 *
399	Huntingtonova choroba	Onemocnění	0.38
36426	Stevensův-Johnsonův syndrom	Podtyp onemocnění	0.36 *
150	Nasofaryngeální karcinom	Onemocnění	0.36 *
728	Relabující polychondritida	Onemocnění	0.35
54057	Trombotická trombocytopenická purpura	Onemocnění	0.35
500464	Dlaždicobuněčný karcinom nosní dutiny a paranazálních dutin	Onemocnění	0.35
49041	IgG4 asociovaná retroperitoneální fibróza	Podtyp onemocnění	0.35 *
33276	Kaposiho sarkom	Onemocnění	0.34 *
533	Listerióza	Onemocnění	0.337
398971	Světlobuněčný adenokarcinom ovaria	Onemocnění	0.32 *
1070	Anisakóza	Onemocnění	0.32
873	Desmoidní tumor	Onemocnění	0.3 *
52417	MALT lymfom	Onemocnění	0.3 *
293173	Akutní generalizovaná exantematózní pustulóza	Onemocnění	0.3
29072	Hereditární feochromocytom a paragangliom	Onemocnění	0.3

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)
1930	Herpetická encefalitida	Onemocnění	0.3
178478	Kojenecký botulismus	Podtyp onemocnění	0.3 *
93672	Juvenilní dermatomyozitida	Onemocnění	0.295
58017	Leukémie z vlasatých buněk	Onemocnění	0.29 *
99970	Dediferencovaný liposarkom	Podtyp onemocnění	0.27 *
79140	Karcinom z Merkelových buněk	Onemocnění	0.27
83330	Proximální spinální svalová atrofie, typ 1	Podtyp onemocnění	0.26 *
168999	Maligní melanom sliznice	Onemocnění	0.26 *
567548	Idiopatický nefrotický syndrom rezistentní na steroidy	Onemocnění	0.2582
424016	Adenokarcinom análního kanálu	Onemocnění	0.253 *
97279	Inzulinom	Onemocnění	0.25
623615	Autoimunitní limbická encefalitida	Onemocnění	0.25 *
329977	Klasický endokrinní nádor apendixu	Podtyp onemocnění	0.25
251627	Oligodendrogliom	Onemocnění	0.25 *
139423	Idiopatická akutní transverzální myelitida	Podtyp onemocnění	0.25 *
55880	Chondrosarkom	Onemocnění	0.24 *
668	Osteosarkom	Onemocnění	0.23 *
623626	Paraneoplastická cerebelární degenerace	Onemocnění	0.2225 *
1332	Medulární karcinom štítné žlázy	Onemocnění	0.22 *
423786	Nediferencovaný karcinom žaludku	Onemocnění	0.211 *
96253	Cushingova choroba	Onemocnění	0.2 *
3392	Tularémie	Onemocnění	0.2 *
100085	Primární neuroendokrinní karcinom jater	Onemocnění	0.2
95455	Toxická epidermální nekrolýza	Onemocnění	0.19
71211	Spektrum onemocnění neuromyelitis optica	Onemocnění	0.1877
183	Eozinofilní granulomatóza s polyangiitidou	Onemocnění	0.18 *
543	Burkittův lymfom	Onemocnění	0.17 *
517	Akutní myelomonocytární leukémie	Onemocnění	0.17 *
142	Anaplastický karcinom štítné žlázy	Onemocnění	0.17 *
781	Horečka Q	Onemocnění	0.16 *
284	Alveolární echinokokóza	Onemocnění	0.16 *
251636	Ependymom	Onemocnění	0.16 *
599480	Získaná hemofilie A	Onemocnění	0.1505 *
913	Zollingerův-Ellisonův syndrom	Onemocnění	0.15 *
86839	Refrakterní anémie s excesem blastů	Onemocnění	0.15 *
33402	Hepatocelulární karcinom u dětí a adolescentů	Onemocnění	0.15 *
329918	Membranoproliferativní glomerulonefritida nezprostředkovaná imunoglobuliny	Podtyp onemocnění	0.15 *
363976	Obrovskobuněčný nádor kostí	Onemocnění	0.1404
99867	Thymom	Onemocnění	0.14 *
654	Nefroblastom	Onemocnění	0.14 *
319298	Papilární renální karcinom	Onemocnění	0.14 *
79140	Karcinom z Merkelových buněk	Onemocnění	0.13 *
514	Akutní monoblastická leukémie	Onemocnění	0.13 *

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)
319	Ewingův sarkom	Onemocnění	0.13 *
913	Zollingerův-Ellisonův syndrom	Onemocnění	0.125
99915	Maligní nádor ovaria z buněk granulózy	Onemocnění	0.12 *
86893	Nodulární Hodgkinův lymfom s převahou lymfocytů	Onemocnění	0.12
509	Leptospiroza	Onemocnění	0.12 *
324625	Chikungunya	Onemocnění	0.12 *
213716	Dlaždicobuněčný karcinom corpus uteri	Onemocnění	0.12 *
213512	Maligní mesenchymální nádor ovaria	Onemocnění	0.12 *
2086	Gliom optické dráhy	Onemocnění	0.12
204	Sporadická Creutzfeldtova-Jakobova nemoc	Onemocnění	0.118
418959	Dlaždicobuněčný karcinom žaludku	Onemocnění	0.115 *
424002	Dlaždicobuněčný karcinom rekta	Onemocnění	0.113 *
616	Meduloblastom	Onemocnění	0.11 *
520	Akutní promyelocytární leukémie	Onemocnění	0.11 *
99967	Myxoidní liposarkom	Podtyp onemocnění	0.1 *
98919	Miller-Fischerův syndrom	Onemocnění	0.1 *
98845	Klasický Hodgkinův lymfom, typ bohatý na lymfocyty	Podtyp onemocnění	0.1 *
53035	Caroliho nemoc	Onemocnění	0.1
37553	Andersenova kardiodystrytmická periodická paralýza	Onemocnění	0.1 *
26790	Pseudomyxom peritonea	Onemocnění	0.1
2382	Lennoxův-Gastautův syndrom	Onemocnění	0.1 *
2314	Hyper-IgE syndrom, autozomálně-dominantní	Onemocnění	0.1 *
228371	Potravinový botulismus	Podtyp onemocnění	0.1 *
1822	Hemimelická epifyzární dysplázie	Onemocnění	0.1
178475	Ranný botulismus	Podtyp onemocnění	0.1 *
131	Buddův-Chiariho syndrom	Onemocnění	0.1
112	Bartterův syndrom	Onemocnění	0.1 *
86893	Nodulární Hodgkinův lymfom s převahou lymfocytů	Onemocnění	0.095 *
75564	Získaná idiopatická sideroblastická anémie	Onemocnění	0.09 *
251630	Anaplastický oligodendrogliom	Onemocnění	0.09 *
1304	Brucelóza	Onemocnění	0.09 *
3287	Takayasuova arteriitida	Onemocnění	0.084 *
375	Antirenální glomerulonefritida	Onemocnění	0.08 *
398987	Maligní teratom vaječníku	Onemocnění	0.07 *
79277	Vrozená erythropoetická porfyrie	Onemocnění	0.065 *
86843	Akutní panmyelóza s myelofibrózou	Onemocnění	0.06 *
863	Trichinelóza	Onemocnění	0.06 *
213531	Metaplastický karcinom prsu	Onemocnění	0.06 *
99969	Pleomorfí liposarkom	Podtyp onemocnění	0.05 *
86852	B-prolymfocytární leukémie	Onemocnění	0.05 *
790	Retinoblastom	Onemocnění	0.05 *
213557	Adenoidně cystický karcinom prsu	Onemocnění	0.05 *
418951	Nediferencovaný karcinom jícnu	Onemocnění	0.044 *
99931	Idiopatická plicní hemosideróza	Onemocnění	0.0425 *

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)
99912	Maligní dysgerminomatózní nádor ovaria ze zárodečných buněk	Onemocnění	0.04 *
98846	Klasický Hodgkinův lymfom, typ lymfocytární deplece	Podtyp onemocnění	0.04 *
454714	Plazmocelulární leukémie	Onemocnění	0.04 *
331	Vrozený deficit koagulačního faktoru XIII	Onemocnění	0.04 *
300385	Pituitární karcinom	Onemocnění	0.04 *
248111	Juvenilní Huntingtonova choroba	Onemocnění	0.04 *
168960	Refrakterní anémie s nadbytkem blastů	Onemocnění	0.04 *
357034	Sporadická forma retinoblastomu	Podtyp onemocnění	0.038 *
83476	Západonilská encefalitida	Onemocnění	0.036 *
2573	Moyamoya onemocnění	Onemocnění	0.035 *
424996	Dlaždicobuněčný karcinom žlučníku a extrahepatálních žlučových cest	Onemocnění	0.032 *
99865	Spermatocytický seminom	Onemocnění	0.03 *
46487	Získaná epidermolysis bullosa	Onemocnění	0.03 *
33355	Retikulární dysgeneze	Onemocnění	0.03 *
290	Vrozená rubeola	Onemocnění	0.03 *
251576	Gliosarkom	Podtyp onemocnění	0.03 *
1501	Adrenokortikální karcinom	Onemocnění	0.03 *
424046	Karcinom pankreatu z acinárních buněk	Onemocnění	0.029 *
423994	Dlaždicobuněčný karcinom tlustého střeva	Onemocnění	0.026 *
401920	Fibrolamelární hepatocelulární karcinom	Onemocnění	0.025 *
329984	Karcinom s pohárkovými buňkami	Podtyp onemocnění	0.025
3299	Tetanus	Onemocnění	0.024 *
424039	Dlaždicobuněčný karcinom pankreatu	Onemocnění	0.023 *
1267	Botulismus	Onemocnění	0.022 *
99928	Cytotrofoblastický choriokarcinom	Onemocnění	0.02 *
98834	Akutní myeloblastická leukémie s vyzráváním	Onemocnění	0.02 *
86850	Myeloidní sarkom	Onemocnění	0.02 *
518	Akutní megakaryoblastická leukémie	Onemocnění	0.02 *
449	Hepatoblastom	Onemocnění	0.02 *
363489	Sex cord stromální nádory varlat	Onemocnění	0.02 *
251909	Pineoblastom	Onemocnění	0.02 *
251679	Astroblastom	Onemocnění	0.02 *
251579	Obrovskobuněčný glioblastom	Podtyp onemocnění	0.02 *
1957	Estezioneuroblastom	Onemocnění	0.02 *
143	Karcinom přštítných tělísek	Onemocnění	0.02 *
1183	Syndrom zahrnující opsoklonus a myoklonus	Onemocnění	0.02 *
424970	Nediferencovaný karcinom jater a intrahepatálních žlučových cest	Onemocnění	0.015 *
31837	Plicní venookluzivní nemoc	Onemocnění	0.015 *
538	Lymfangioleiomyomatóza	Onemocnění	0.0135
79276	Akutní intermitentní porfyrie	Onemocnění	0.013 *
79278	Autozomální erythropoetická protoporfyrie	Onemocnění	0.012 *

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)
424058	Intraduktální papilární mucinózní karcinom pankreatu	Onemocnění	0.011 *
98833	Akutní myeloblastická leukémie bez vyzrávání	Onemocnění	0.01 *
98832	Akutní myeloblastická leukémie minimálně diferencovaná	Onemocnění	0.01 *
55881	Adamantinom	Onemocnění	0.01 *
424053	Mucinózní cystadenokarcinom pankreatu	Onemocnění	0.01 *
319303	Chromofobní karcinom ledviny	Onemocnění	0.01 *
251899	Karcinom choroidálního plexu	Onemocnění	0.01 *
251863	Desmoplastický/nodulární meduloblastom	Podtyp onemocnění	0.01 *
251607	Pleomorfní xanthoastrocytom	Onemocnění	0.01 *
251598	Protoplazmatický astrocytom	Podtyp onemocnění	0.01 *
251582	Mozková gliomatóza	Onemocnění	0.01 *
2030	Fibrosarkom	Onemocnění	0.01 *
180234	Smíšený germinální nádor	Onemocnění	0.01 *
180226	Embryonální karcinom	Onemocnění	0.01 *
168966	Kompozitní lymfom	Onemocnění	0.01 *
424975	Dlaždicobuněčný karcinom jater a intrahepatálních žlučových cest	Onemocnění	0.009 *
79473	Porphyria variegata	Onemocnění	0.008 *
423968	Dlaždicobuněčný karcinom tenkého střeva	Onemocnění	0.008 *
284343	Syndrom predispozice k nádorům z rodiny pleuropulmonálních blastomů	Onemocnění	0.007
356	Gerstmannova-Strausslerova-Scheinkeroва nemoc	Onemocnění	0.0055
97280	Glukagonom	Onemocnění	0.005 *
418945	Karcinom jícnu, typ slinné žlázy	Onemocnění	0.004 *
424065	Solidní pseudopapilární karcinom pankreatu	Onemocnění	0.003 *
97283	Somatostatinom	Onemocnění	0.0025 *
424982	Biliární cystadenokarcinom	Onemocnění	0.002 *
424080	Osteoklastický obrovskobuněčný tumor pankreatu	Onemocnění	0.001 *

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

Seznam onemocnění podle klesajícího počtu publikovaných případů nebo rodin

Počet publikovaných případů

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
319218	Hemoragická horečka Ebola	Onemocnění	28220 Případ(y/ů)
227972	Syndrom toxického oleje	Onemocnění	20000 Případ(y/ů)
454745	Kuru	Onemocnění	2700 Případ(y/ů)
50918	Kikuchiho-Fujimotova choroba	Onemocnění	1052 Případ(y/ů)
2309	Vrozená panyonychie	Onemocnění	1000 Případ(y/ů)
158014	Rosaïova-Dorfmanova choroba	Onemocnění	1000 Případ(y/ů)
64	Alströmvův syndrom	Onemocnění	950 Případ(y/ů)
454836	Ptačí chřipka	Onemocnění	826 Případ(y/ů)
83312	Rickettsiové neštovice	Onemocnění	800 Případ(y/ů)
1359	Carneyův komplex	Onemocnění	750 Případ(y/ů)
840	Syringocystadenoma papilliferum	Onemocnění	730 Případ(y/ů)
71276	Silent sinus syndrom	Onemocnění	558 Případ(y/ů)
99825	Onemocnění způsobené virem Nipah	Onemocnění	556 Případ(y/ů)
99826	Marburská nemoc	Onemocnění	500 Případ(y/ů)
79282	Methylmalonová acidémie s homocystinurií, typ cbIC	Subtype of disorder	500 Případ(y/ů)
73256	Centrální neurocytom	Onemocnění	500 Případ(y/ů)
69077	Rhabdoidní tumor	Onemocnění	500 Případ(y/ů)
530	Lipoidní proteinóza	Onemocnění	500 Případ(y/ů)
42642	PFAPA syndrom	Onemocnění	500 Případ(y/ů)
35687	Erdheimova-Chesterova nemoc	Onemocnění	500 Případ(y/ů)
3261	Autoimunitní lymfoproliferativní syndrom	Onemocnění	500 Případ(y/ů)
2930	Cronkhitův-Canadové syndrom	Onemocnění	500 Případ(y/ů)
26	Methylmalonová acidémie s homocystinurií	Onemocnění	500 Případ(y/ů)
2138	46,XX ovotestikulární poruchy sexuálního vývoje	Onemocnění	500 Případ(y/ů)
167	Chédiakov-Higashiho syndrom	Onemocnění	500 Případ(y/ů)
85448	AGel amyloidóza	Onemocnění	475 Případ(y/ů)
79312	Methylmalonová acidémie nonresponsivní na vitamin B12, typ mut-	Subtype of disorder	450 Případ(y/ů)
22	Deficit sukcinátsemialdehyddehydrogenázy	Onemocnění	450 Případ(y/ů)
79501	Keratoderma palmoplantaris punctata, typ 1	Onemocnění	437 Případ(y/ů)
411593	Inzulinový autoimunitní syndrom	Onemocnění	404 Případ(y/ů)
662	Syndrom žlutých nehtů	Onemocnění	400 Případ(y/ů)
649	Norrieho choroba	Onemocnění	400 Případ(y/ů)
352540	Onkogenní osteomalácie	Onemocnění	400 Případ(y/ů)
35125	Syndrom epidermálních névů	Onemocnění	400 Případ(y/ů)
3348	Tracheobronchopatia osteochondroplastica	Onemocnění	400 Případ(y/ů)
2909	Rothmundův-Thomsonův syndrom	Onemocnění	400 Případ(y/ů)
100025	Nemoc z těžkých řetězců alfa	Subtype of disorder	400 Případ(y/ů)
974	Adamsův-Oliverův syndrom	Onemocnění	398 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedeny za celý svět. V závorce je uvedeno evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
238606	Primární ortostatický tremor	Onemocnění	390 Případ(y/ů)
83453	Vulvovaginingivální syndrom	Onemocnění	380 Případ(y/ů)
96170	Syndrom Emanuelové	Onemocnění	350 Případ(y/ů)
85458	Hereditární mozkové krvácení s amyloidózou	Onemocnění	350 Případ(y/ů)
64741	Plicní blastom	Onemocnění	350 Případ(y/ů)
3269	Synostosis radioulnaris congenita	Onemocnění	350 Případ(y/ů)
2968	Deficit leukocytové adheze	Onemocnění	350 Případ(y/ů)
59	Allanův-Herndonův-Dudleyův syndrom	Onemocnění	320 Případ(y/ů)
838	Susacův syndrom	Onemocnění	304 Případ(y/ů)
99147	Získaný von Willebrandův syndrom	Onemocnění	300 Případ(y/ů)
83469	Desmoplastický kulatobuněčný tumor	Onemocnění	300 Případ(y/ů)
73	Gorhamova-Stoutova choroba	Onemocnění	300 Případ(y/ů)
570	Moebiův syndrom	Onemocnění	300 Případ(y/ů)
525	Lichen planopilaris	Onemocnění	300 Případ(y/ů)
51608	Generalizovaná arteriální kalcifikace u kojenců	Onemocnění	300 Případ(y/ů)
501	Laforova nemoc	Onemocnění	300 Případ(y/ů)
482	Kimurova choroba	Onemocnění	300 Případ(y/ů)
42775	PHACE syndrom	Onemocnění	300 Případ(y/ů)
41	Dyschromatosis symmetrica hereditaria	Onemocnění	300 Případ(y/ů)
3347	Mounierův-Kühnův syndrom	Onemocnění	300 Případ(y/ů)
309025	Deficit mevalonátkinázy	Onemocnění	300 Případ(y/ů)
3071	Costellův syndrom	Onemocnění	300 Případ(y/ů)
247245	Superficiální sideróza	Onemocnění	300 Případ(y/ů)
237	Duplikace uretry	Onemocnění	300 Případ(y/ů)
2330	Kasabachův-Merittové syndrom	Onemocnění	300 Případ(y/ů)
228302	Deficit karnitinpalmitoyltransferázy II, myopatická forma	Subtype of disorder	300 Případ(y/ů)
220	Denysův-Drashův syndrom	Onemocnění	300 Případ(y/ů)
2092	Fokální dermální hypoplázie	Onemocnění	300 Případ(y/ů)
206569	Autoimunní nekrotizující myopatie	Onemocnění	300 Případ(y/ů)
184	Cherubismus	Onemocnění	300 Případ(y/ů)
157	Deficit karnitinpalmitoyltransferázy II	Onemocnění	300 Případ(y/ů)
1556	Cutis marmorata teleangiectatica congenita, van Lohuizenův syndrom	Onemocnění	300 Případ(y/ů)
1467	Coganův syndrom	Onemocnění	300 Případ(y/ů)
1340	Kardiofaciokutánní syndrom	Onemocnění	300 Případ(y/ů)
1328	Camuratiho-Engelmannova choroba	Onemocnění	300 Případ(y/ů)
125	Bloomův syndrom	Onemocnění	300 Případ(y/ů)
500	Noonanové syndrom s mnohočetnými lentiginózními pigmentacemi	Onemocnění	296 Případ(y/ů)
363549	Akutní encefalopatie s bifázickými záchvaty s pozdní restrikcí difuze v bílé hmotě dle MRI	Onemocnění	283 Případ(y/ů)
599373	Encefalopatie související s STXBP1	Onemocnění	282 Případ(y/ů)
2070	Eozinofilní gastroenteritida	Onemocnění	280 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
566943	Mueller-Weiss syndrom	Onemocnění	277 Případ(y/ů)
137667	Syndrom zahrnující kapilární a arteriovenózní malformace	Onemocnění	261 Případ(y/ů)
98954	Meesmannova dystrofie rohovky	Onemocnění	250 Případ(y/ů)
90283	Lupus erythematodes tumidus	Onemocnění	250 Případ(y/ů)
77258	Trichorhinofalangeální syndrom, typ 1 a 3	Onemocnění	250 Případ(y/ů)
397596	Syndrom aktivované PI3K-delta	Onemocnění	250 Případ(y/ů)
373	Simpsonův-Golabiho-Behmelové syndrom	Onemocnění	250 Případ(y/ů)
2908	Kindlerové syndrom	Onemocnění	250 Případ(y/ů)
221074	Marchiafaviho-Bignamiho syndrom	Onemocnění	250 Případ(y/ů)
167635	Skleromyxedém	Onemocnění	250 Případ(y/ů)
163634	Maffucciho syndrom	Onemocnění	250 Případ(y/ů)
100006	ABeta amyloidóza, holandský typ	Subtype of disorder	250 Případ(y/ů)
199318	Mikrodeleční syndrom 15q13.3	Onemocnění	246 Případ(y/ů)
2710	Okulodentodigitální dysplázie	Onemocnění	243 Případ(y/ů)
464453	Získaná methemoglobinémie	Onemocnění	242 Případ(y/ů)
169105	Goodův syndrom	Onemocnění	241 Případ(y/ů)
99642	Spondyloepimetafyzární dysplázie, typ Handigodu	Onemocnění	234 Případ(y/ů)
2241	Syndrom zahrnující megacystis, mikrokolon a hypoperistaltiku střev	Onemocnění	230 Případ(y/ů)
1708	Mozaiková forma trizomie 16	Onemocnění	226 Případ(y/ů)
65285	Lhermitte-Duclosova nemoc	Onemocnění	220 Případ(y/ů)
1727	Mikroduplikační syndrom 22q11.2	Onemocnění	216 Případ(y/ů)
2796	Pachydermoperiostosis	Onemocnění	204 Případ(y/ů)
2510	Mikro syndrom	Onemocnění	203 Případ(y/ů)
33364	Trichothiodystrofie	Onemocnění	201 Případ(y/ů)
99050	Plicní tepna vycházející z aorty	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
97360	Robinowův syndrom	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
901	Wellsův syndrom	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
847	Syndrom X-vázané alfa-thalasémie s mentální retardací	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
79277	Vrozená erythropoetická porfyrie	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
79255	GM1 gangliosidóza, typ 1	Subtype of disorder	200 Případ(y/ů)
75563	X-vázaná sideroblastická anémie	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
679	Maligní atrofická papulóza	Subtype of disorder	200 Případ(y/ů)
66630	Vrozená pseudoartróza klavikuly	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
599490	Získaný deficit faktoru V	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
575	Muckleův-Wellsův syndrom	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
565612	Kardiomyovaskulopatie s primárními triglyceridovými depozity	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
559	Marinescův-Sjögrenův syndrom	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
523	Hereditární leiomyomatóza a renální nádor	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
48686	Primární efuzní lymfom	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
48652	Monozomie 22q13	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
48377	Subkorneální pustulární dermatóza	Onemocnění	200 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
457	Harlequin ichthyosis	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
414	Gyrátová atrofie cévnatky a sítnice	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
343	Hyperimmunoglobulinemie D s periodickou horečkou	Subtype of disorder	200 Případ(y/ů)
317	Erythrokeratoderma variabilis	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
306516	Primární hypomagnézie s hyperkalciurií a nefrokalcinózou	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
302	Epidermodysplasia verruciformis	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
289494	Hypomyelinizační leukodystrofie s/bez oligodontie a/nebo hypogonadizmem	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
2616	3M syndrom	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
261183	Syndrom mikrolece 15q11.2	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
221016	Rothmundův-Thomsonův syndrom, typ 2	Subtype of disorder	200 Případ(y/ů)
220407	Limitovaná systémová skleróza	Subtype of disorder	200 Případ(y/ů)
2088	Fanconiho-Bickelův syndrom	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
199267	Infantilní digitální fibromatóza	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
1986	Gollopův-Wolfgangův komplex	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
1980	Oboustranná kalcinóza striopallidodentata	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
193	Cohenův syndrom	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
1540	Jacksonův-Weissův syndrom	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
139436	Multicentrická retikulohistiocytóza	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
137867	Madráská nemoc motorických neuronů	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
1300	Syndrom popliteálních řas	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
1063	Klubkovitý angiom	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
1059	Blue rubber bleb naevus	Onemocnění	200 Případ(y/ů)
627	Nanceův-Horanové syndrom	Onemocnění	196 Případ(y/ů)
402035	Eosinofilní kolitida	Onemocnění	196 Případ(y/ů)
37042	Syndrom zahrnující imunitní dysregulaci, polyendokrinopatii a enteropatii vázanou na chromozom X	Onemocnění	195 Případ(y/ů)
699	Pearsonův syndrom	Onemocnění	194 Případ(y/ů)
28	Methylmalonová acidemie odpovídající na vitamin B12	Onemocnění	192 Případ(y/ů)
1465	Coffinův-Sirisův syndrom	Onemocnění	190 Případ(y/ů)
293381	Rekurentní erozivní dystrofie epitelu rohovky	Onemocnění	186 Případ(y/ů)
31150	Tangierská nemoc	Onemocnění	185 Případ(y/ů)
757	Pseudohypoaldosteronismus, typ 2	Onemocnění	180 Případ(y/ů)
319552	Genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená kompletním IL12RB1 deficitem	Onemocnění	180 Případ(y/ů)
254509	Iatrogenní botulismus	Subtype of disorder	180 Případ(y/ů)
2237	Syndrom zahrnující hypoparatyreózu, hluchotu a renální onemocnění	Onemocnění	180 Případ(y/ů)
1475	Renální-kolobomální syndrom	Onemocnění	180 Případ(y/ů)
572	Imunodeficience způsobená poruchou exprese HLA 2. třídy	Onemocnění	179 Případ(y/ů)
98960	Thielova-Behnkeho dystrofie rohovky	Onemocnění	173 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
576278	Syndrom spojený s SATB2	Onemocnění	171 Případ(y/ů)
97685	Mikrodeleční syndrom 17q11	Subtype of disorder	170 Případ(y/ů)
60040	Syndrom zahrnující megalencefalii, kapilární malformaci a polymikrogyrii	Onemocnění	170 Případ(y/ů)
48431	Syndrom zahrnující vrozenou kataraktu, faciální dysmorfismus a neuropatii	Onemocnění	170 Případ(y/ů)
324636	Syndrom autoerytrocytární senzitivizace	Onemocnění	170 Případ(y/ů)
252212	Maligní Tritonův tumor	Subtype of disorder	170 Případ(y/ů)
1713	Syndrom 17p11.2 mikroduplikace	Onemocnění	170 Případ(y/ů)
1459	Syndrom zahrnující celiakii, epilepsii a kalcifikace mozku	Onemocnění	170 Případ(y/ů)
2332	KBG syndrom	Onemocnění	164 Případ(y/ů)
96121	Mikroduplikační syndrom 7q11.23	Onemocnění	163 Případ(y/ů)
261243	Syndrom mikroduplikace 16p13.11	Onemocnění	162 Případ(y/ů)
349	Fukosidóza	Onemocnění	161 Případ(y/ů)
589618	Dystonie 28	Onemocnění	160 Případ(y/ů)
1522	Kraniometafyzární dysplázie	Onemocnění	160 Případ(y/ů)
2065	Gallowayův-Mowatův syndrom	Onemocnění	159 Případ(y/ů)
585	Mnohočetný sulfatázový deficit	Onemocnění	154 Případ(y/ů)
300324	Perzistující polyklonální B-buněčná lymfocytóza	Onemocnění	154 Případ(y/ů)
93164	Přechodný pseudohypoaldosteronismus	Onemocnění	152 Případ(y/ů)
84142	Isaacův syndrom	Onemocnění	150 Případ(y/ů)
79259	Glykogenóza způsobená deficitem glukóza-6-fosfatázy, typ Ib	Subtype of disorder	150 Případ(y/ů)
71518	Benigní infantilní paroxysmální tortikolis	Onemocnění	150 Případ(y/ů)
71274	Diseminovaná peritoneální leiomyomatóza	Onemocnění	150 Případ(y/ů)
52503	X-vázaný deficit transportéru kreatinu	Onemocnění	150 Případ(y/ů)
498474	Hyalinní fibromatóza	Onemocnění	150 Případ(y/ů)
381	Griscelliho nemoc	Onemocnění	150 Případ(y/ů)
37748	Schnitzlerové syndrom	Onemocnění	150 Případ(y/ů)
35069	Infantilní neuroaxonální dystrofie	Onemocnění	150 Případ(y/ů)
347	Frasierův syndrom	Onemocnění	150 Případ(y/ů)
3467	Dědičná xanthinurie	Onemocnění	150 Případ(y/ů)
329481	Lipoproteinová glomerulopatie	Onemocnění	150 Případ(y/ů)
3265	Humeroradiální synostóza	Onemocnění	150 Případ(y/ů)
3197	Defekt glycinového receptoru	Onemocnění	150 Případ(y/ů)
314777	Familiární izolovaný adenom hypofýzy	Onemocnění	150 Případ(y/ů)
3103	Robertsův syndrom	Onemocnění	150 Případ(y/ů)
284454	Akutní zonální okultní zevní retinopatie	Onemocnění	150 Případ(y/ů)
28378	Tyrosinémie, typ 2	Onemocnění	150 Případ(y/ů)
2637	Primordiální osteodysplastické trpaslictví s mikrocefalií, typ II	Onemocnění	150 Případ(y/ů)
2576	MULIBREY nanismus	Onemocnění	150 Případ(y/ů)
236	Trizomie 9p	Onemocnění	150 Případ(y/ů)
226	Deficit dihydropteridin reduktázy	Subtype of disorder	150 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
2108	Hallermannův-Streiffův syndrom	Onemocnění	150 Případ(y/ů)
2048	Foixův-Charvanyho-Marieův syndrom	Onemocnění	150 Případ(y/ů)
188	Systémový syndrom děravých kapilár	Onemocnění	150 Případ(y/ů)
168816	Cystický peritoneální mezoteliom	Onemocnění	150 Případ(y/ů)
1590	Distální monozomie 13q	Onemocnění	150 Případ(y/ů)
140944	CLOVES syndrom	Onemocnění	150 Případ(y/ů)
139411	Carneyho trias	Onemocnění	150 Případ(y/ů)
1297	Branchiookulofaciální syndrom	Onemocnění	150 Případ(y/ů)
135	CACH syndrom	Onemocnění	148 Případ(y/ů)
398166	Fokální faciální dermální dysplázie	Onemocnění	147 Případ(y/ů)
457083	Izolovaná splenogonadální fúze	Onemocnění	145 Případ(y/ů)
166113	Bazexův syndrom	Onemocnění	145 Případ(y/ů)
113	Folikulární atrophoderma a bazocelulární karcinom	Onemocnění	143 Případ(y/ů)
90003	IgG4 asociovaná hepatopatie	Onemocnění	140 Případ(y/ů)
83450	Regionální odontodysplázie	Onemocnění	140 Případ(y/ů)
79314	L-2-Hydroxyglutarová acidurie	Onemocnění	140 Případ(y/ů)
35708	Deficit dekarboxylázy aromatických L-aminokyselin	Onemocnění	140 Případ(y/ů)
2290	Nemoc inkluze mikrovilů	Onemocnění	137 Případ(y/ů)
1830	Schimkeho imunoosseální dysplázie	Onemocnění	133 Případ(y/ů)
834	Střádání volné sialové kyseliny	Onemocnění	130 Případ(y/ů)
3400	Aortoventrikulární tunel	Onemocnění	130 Případ(y/ů)
291	Vrozený varicellový syndrom	Onemocnění	130 Případ(y/ů)
178307	Acropigmentatio reticularis Kitamura	Onemocnění	130 Případ(y/ů)
800	Schwartzův-Jampelův syndrom	Onemocnění	129 Případ(y/ů)
98920	Spinální svalová atrofie s respirační tísní, typ 1	Onemocnění	128 Případ(y/ů)
3138	Ulnární-mamární syndrom	Onemocnění	128 Případ(y/ů)
137898	Syndrom zahrnující leukoencefalopatii s involucí mozkového kmene a míchy a vysokou hladinu laktátu	Onemocnění	127 Případ(y/ů)
650	Nedostatek LCAT	Onemocnění	125 Případ(y/ů)
2855	Perraultův syndrom	Onemocnění	124 Případ(y/ů)
93583	Vrozená trombotická trombocytopenická purpura	Subtype of disorder	123 Případ(y/ů)
1305	Feingoldův syndrom	Onemocnění	123 Případ(y/ů)
597746	Syndrom zahrnující blefarofimózu a mentální retardaci/genitopatelní překryvný syndrom	Onemocnění	122 Případ(y/ů)
3047	Syndrom zahrnující blefarofimózu a mentální retardaci, SBBYS typ	Onemocnění	122 Případ(y/ů)
90117	Hereditární motorická a senzorická neuropatie, typ Okinawa	Onemocnění	120 Případ(y/ů)
440727	Kombinovaný hamartom sítnice a retinálního pigmentového epitelu	Onemocnění	120 Případ(y/ů)
391641	Feingoldův syndrom, typ 1	Subtype of disorder	120 Případ(y/ů)
163	Dědičná hyperferitinémie s vrozenou kataraktou	Onemocnění	120 Případ(y/ů)
100026	Nemoc z těžkých řetězců gama	Subtype of disorder	120 Případ(y/ů)
1571	Knoblochův syndrom	Onemocnění	119 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
261272	Syndrom mikroduplikace 17q12	Onemocnění	118 Případ(y/ů)
84064	Syndromický průjem	Onemocnění	116 Případ(y/ů)
98967	Schnyderova dystrofie rohovky	Onemocnění	115 Případ(y/ů)
48918	Fokální myozitida	Onemocnění	115 Případ(y/ů)
1001	Mikrodeleční syndrom 2q37	Onemocnění	115 Případ(y/ů)
293181	Maligní migrující parciální záchvaty u kojenců	Onemocnění	114 Případ(y/ů)
261494	Kleefstrové syndrom	Onemocnění	114 Případ(y/ů)
420584	Syndrom zahrnující postaxiální polydaktylii, anomálie přední hypofýzy a faciální dysmorfismus	Onemocnění	112 Případ(y/ů)
415	Syndrom zahrnující hyperornitinemii, hyperamonemii a homocitrulinurii	Onemocnění	111 Případ(y/ů)
31043	Primární hypomagnezémie s hyperkalciurií a nefrokalcinózou bez těžkého postižení očí	Subtype of disorder	110 Případ(y/ů)
97229	Deficit transporteru riboflavinu	Onemocnění	109 Případ(y/ů)
46627	Char syndrom	Onemocnění	109 Případ(y/ů)
79113	Syndrom zahrnující mandibulofaciální dysostózu a mikrocefalii	Onemocnění	107 Případ(y/ů)
86909	Myoklonická epilepsie u kojenců	Onemocnění	106 Případ(y/ů)
537072	PLG-vázaný hereditární angioedém s normální funkcí C1inh	Subtype of disorder	105 Případ(y/ů)
261265	Syndrom mikrodellece 17q12	Onemocnění	103 Případ(y/ů)
79477	Griscelliho nemoc, typ 2	Subtype of disorder	102 Případ(y/ů)
3342	Syndrom arteriální tortuozity	Onemocnění	102 Případ(y/ů)
488239	Akutní makulární neuroretinopatie	Onemocnění	101 Případ(y/ů)
99880	Syndrom zahrnující hyperparathyroidismus a nádor čelisti	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
99063	Shoneův komplex	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
99015	Spastická paraplegie, typ 2	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
981	Ageneze vnitřních karotid	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
96095	Mikroduplikační syndrom 3q26	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
955	Akroosteolýza, dominantní typ	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
94087	Cytofagická histiocytární panikulitida	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
91136	Získaný Fanconiho syndrom asociovaný s lehkými řetězci monoklonálních imunoglobulinů	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
89937	Autozomálně dominantní hypofosfatemická křivice	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
898	Wagnerova choroba	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
897	Waardenburgův-Shahův syndrom	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
869	Triple A syndrom	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
86813	Helikoidní peripapilární chorioretinální degenerace	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
833	Encefalopatie způsobená deficitem sulfitoxidázy	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
79493	Brookeho-Spieglerův syndrom	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
79409	Recesivní dystrofická epidermolysis bullosa inversa	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
79403	Syndrom zahrnující junkční epidermolysis bullosa a atrézii pyloru	Onemocnění	100 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
75326	Retinální arteriální tortuozita	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
746	Deficit mitochondriálního trifunkčního proteinu	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
724	Idiopatická akutní eozinofilní pneumonie	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
71517	Dystonie/parkinsonismus s rychlým nástupem	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
71279	CANOMAD syndrom	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
709	Syndrom Peters-plus	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
672	Pallisterův-Hallův syndrom	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
65748	Mnohočetný sebehojící skvamózní epitelom	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
617916	Difuzní idiopatická hyperplázie plicních neuroendokrinních buněk	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
604680	Symptomatická forma X-vázané centronukleární myopatie u žen přenašeček	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
59315	Rhombencefalosynapse	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
59306	McLeodův neuroakantocytotický syndrom	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
538934	X-vázané lymfoproliferativní onemocnění způsobené deficitem XIAP	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
538931	X-vázané lymfoproliferativní onemocnění způsobené deficitem SH2D1A	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
504476	Syndrom zahrnující mozečkovou ataxii s neuropatií a bilaterální vestibulární areflexií	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
502	Langerův-Giedionův syndrom	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
477	KID syndrom	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
45	Deficit adenosin monofosfát deaminázy	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
371	Glykogenóza způsobená deficitem svalové fosfofruktokinázy	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
352723	Atenuovaný Chédiakův-Higashiho syndrom	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
351	Galaktosialidóza	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
3344	Weismann-Netterův syndrom	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
332	Vrozený deficit vnitřního faktoru	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
3319	Vrozená amegakaryocytová trombocytopenie	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
33110	Autozomální agamaglobulinémie	Subtype of disorder	100 Případ(y/ů)
3107	Autozomálně dominantní Robinowův syndrom	Subtype of disorder	100 Případ(y/ů)
30924	Primární hypomagnezémie se sekundární hypokalcémií	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
306741	Syndrom zahrnující hemidystonii a hemiatrofii	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
2882	Sitosterolemie	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
279934	Syndrom mitochondriální DNA deplece, hepatocerebrální forma způsobená deficitem DGUOK	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
2785	Osteopetróza s renální tubulární acidózou	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
2780	Syndrom zahrnující osteopathia striata a kraniální sklerózu	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
274	Bernardův-Soulierův syndrom	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
2704	Ochoaův syndrom	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
2697	Syndrom zahrnující artrogrypózu, renální dysfunkci a cholestázu	Onemocnění	100 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
2632	Langerova mezomelická dysplázie	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
261476	Monozomie Xp21	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
254478	Pemfigoidní lichen planus	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
251295	Pigmentovaná paravenózní retinochoroidální atrofie	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
2478	Megaloencefalická leukoencefalopatie se subkortikálními cystami	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
245	Nagerův syndrom	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
2414	Vrozená plicní lymfangiektázie	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
239	Dyggveho-Melchiorova-Clausenova choroba	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
238769	Mikrodeleční syndrom 1q44	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
2363	Lakrimoaurikulodentodigitální syndrom	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
2342	Haimův-Munkův syndrom	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
2222	Vrozená lanuginózní hypertrichóza	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
221008	Rothmundův-Thomsonův syndrom, typ 1	Subtype of disorder	100 Případ(y/ů)
209905	Syndrom mozku, plic a štítné žlázy	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
2053	Freemanův-Sheldonův syndrom	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
199282	Harlekýn syndrom	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
199241	Plicní kapilární hemangiomatóza	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
1929	Rasmussenova subakutní encefalitida	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
1826	Frontometafyzární dysplázie	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
168569	H syndrom	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
166305	Benigní infantilní záchvaty asociované s lehkou gastroenteritidou	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
1507	Autozomálně recesivní Robinowův syndrom	Subtype of disorder	100 Případ(y/ů)
1446	Ring chromozom 22	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
140957	Autozomálně dominantní makrotrombocytopenie	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
14	Abetalipoproteinemie	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
137675	Histiocytoidní kardiomyopatie	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
1310	Caffeyova nemoc	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
1221	Glandulární cheilitida	Onemocnění	100 Případ(y/ů)
927	Hyperamonémie způsobená deficitem N-acetylglutamát syntázy	Onemocnění	99 Případ(y/ů)
329211	Autozomálně dominantní neovaskulární inflamatorní vitreoretinopatie	Onemocnění	99 Případ(y/ů)
589547	Vývojové opoždění, mentální retardace a porucha autistického spektra související s GRIN2B	Onemocnění	98 Případ(y/ů)
2670	Piersonův syndrom	Onemocnění	98 Případ(y/ů)
75381	Cystoidní makulární dystrofie	Onemocnění	97 Případ(y/ů)
363447	Autozomálně dominantní proximální spinální svalová atrofie s nástupem v dětství	Onemocnění	97 Případ(y/ů)
333	Farberova nemoc	Onemocnění	96 Případ(y/ů)
293987	Syndrom zahrnující obezitu s rapidním nástupem v dětství, hypotalamickou dysfunkci, hypoventilaci a autonomní dysregulaci	Onemocnění	96 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
599513	Získaný deficit faktoru XIII	Onemocnění	95 Případ(y/ů)
52368	Mohrův-Tranabjaergové syndrom	Onemocnění	91 Případ(y/ů)
2671	Neuův-Laxové syndrom	Onemocnění	91 Případ(y/ů)
742	Deficit prolidázy	Onemocnění	90 Případ(y/ů)
53719	Wyburn-Masonův syndrom	Onemocnění	90 Případ(y/ů)
498228	Phyllodes tumor prostaty	Onemocnění	90 Případ(y/ů)
2473	McKusickův-Kaufmanův syndrom	Onemocnění	90 Případ(y/ů)
1885	Izolovaná dislokace čočky	Onemocnění	90 Případ(y/ů)
157846	Neuroferitinopatie	Onemocnění	90 Případ(y/ů)
1642	Distální monozomie 9p	Onemocnění	89 Případ(y/ů)
96147	Syndrom Kleefstrové způsobený mikrodelecí 9q34	Subtype of disorder	86 Případ(y/ů)
1738	Trizomie 4p	Onemocnění	85 Případ(y/ů)
34587	Glykogenóza způsobená deficitem LAMP2	Onemocnění	84 Případ(y/ů)
3403	Uhlova anomálie	Onemocnění	84 Případ(y/ů)
319182	Wiedemannův-Steinerův syndrom	Onemocnění	84 Případ(y/ů)
254519	Mnohočetné vrozené anomálie způsobené defektem maternální exprese 14q32.2	Onemocnění	84 Případ(y/ů)
599495	Získaný deficit faktoru VII	Onemocnění	83 Případ(y/ů)
98961	Reisova-Bücklerova dystrofie rohovky	Onemocnění	81 Případ(y/ů)
79133	Fokální faciální dermální dysplázie, typ I	Subtype of disorder	81 Případ(y/ů)
2635	Metatropická dysplázie	Onemocnění	81 Případ(y/ů)
98769	Spinocerebelární ataxie, typ 15/16	Onemocnění	80 Případ(y/ů)
950	Akrodysostóza	Onemocnění	80 Případ(y/ů)
79315	D-2-Hydroxyglutarová acidurie	Onemocnění	80 Případ(y/ů)
51188	Ethylmalonová encefalopatie	Onemocnění	80 Případ(y/ů)
49827	Syndrom megaloblastové anémie reagující na thiamin	Onemocnění	80 Případ(y/ů)
49	Penilní ageneze	Onemocnění	80 Případ(y/ů)
382	Deficit guanidinoacetát methyltransferázy	Onemocnění	80 Případ(y/ů)
3152	Sklerosteóza	Onemocnění	80 Případ(y/ů)
314404	Autozomálně dominantní cerebelární ataxie, hluchota a narkolepsie	Onemocnění	80 Případ(y/ů)
238569	Autozomálně recesivní zánětlivá střevní nemoc s časným nástupem	Onemocnění	80 Případ(y/ů)
231401	Alfa-talasémie s myelodysplastickým syndromem	Onemocnění	80 Případ(y/ů)
1935	Časná myoklonická encefalopatie	Onemocnění	80 Případ(y/ů)
1440	Ring chromozom 14	Onemocnění	80 Případ(y/ů)
599501	Získaný deficit faktoru X	Onemocnění	77 Případ(y/ů)
352577	Syndrom zahrnující těžkou poruchu příjmu potravy, neprospívání a mikrocefalii, způsobený deficitem ASXL3	Onemocnění	77 Případ(y/ů)
2396	Encefalo-kranio-kutánní lipomatóza	Onemocnění	77 Případ(y/ů)
457193	Syndrom zahrnující autozomálně dominantní mentální retardaci, kraniofaciální anomálie a srdeční vady	Onemocnění	76 Případ(y/ů)
592564	Spektrum související s GNAO1 zahrnující vývojové opoždění, záchvaty a poruchu pohybu	Onemocnění	75 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
320406	Syndrom zahrnující spastickou paraplegii, atrofii optiku a neuropatii	Onemocnění	75 Případ(y/ů)
238722	Familiární vrozené zrcadlové pohyby	Onemocnění	75 Případ(y/ů)
209981	IRIDA syndrom	Onemocnění	75 Případ(y/ů)
1393	Cerebrokostomandibulární syndrom	Onemocnění	75 Případ(y/ů)
79230	Hemochromatóza, typ 2	Onemocnění	74 Případ(y/ů)
561	Marshallův-Smithův syndrom	Onemocnění	74 Případ(y/ů)
659	Mutilující palmoplantární keratoderma s periorálními keratotickými plakami	Onemocnění	73 Případ(y/ů)
622	Homocystinurie bez methylnalonové acidurie	Onemocnění	73 Případ(y/ů)
760	Deficit purin-nukleosid-fosforylázy	Onemocnění	72 Případ(y/ů)
2196	Primární hypomagnesémie s hyperkalciurií a nefrokalcinózou s vážným postižením očí	Subtype of disorder	72 Případ(y/ů)
90280	Chilblain lupus	Onemocnění	70 Případ(y/ů)
79293	Familiární deficit LCAT	Subtype of disorder	70 Případ(y/ů)
79257	GM1 gangliosidóza, typ 3	Subtype of disorder	70 Případ(y/ů)
65759	Carpenterův syndrom	Onemocnění	70 Případ(y/ů)
530983	Lambův-Shafferův syndrom	Onemocnění	70 Případ(y/ů)
404546	DITRA	Onemocnění	70 Případ(y/ů)
369891	Syndrom zahrnující srdeční anomálie, opoždění vývoje a faciální dysmorfismus	Onemocnění	70 Případ(y/ů)
357043	Amyotrofická laterální skleróza, typ 4	Onemocnění	70 Případ(y/ů)
3310	Tetrazomie 9p	Onemocnění	70 Případ(y/ů)
32	Deficit glutathion syntetázy	Onemocnění	70 Případ(y/ů)
2701	Porucha podobná Noonanově syndromu, s řídkými vlasy ve fázi anagenu	Onemocnění	70 Případ(y/ů)
2484	Melnickův-Needlesův syndrom	Onemocnění	70 Případ(y/ů)
2123	Difúzní neonatální hemangiomatóza	Onemocnění	70 Případ(y/ů)
2028	Juvenilní hyalinní fibromatóza	Subtype of disorder	70 Případ(y/ů)
2006	Mediální rozštěp rtu/mandibuly	Onemocnění	70 Případ(y/ů)
1442	Ring chromozom 18	Onemocnění	70 Případ(y/ů)
90791	Vrozená adrenální hyperplázie způsobená deficitem 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenázy	Onemocnění	68 Případ(y/ů)
329284	Statická encefalopatie v dětství s neurodegenerací v dospělosti	Onemocnění	68 Případ(y/ů)
319581	Autozomálně dominantní genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená částečným IFNgammaR1 deficitem	Onemocnění	68 Případ(y/ů)
306669	Syndrom zahrnující hemiparkinsonismus a hemiatrofii	Onemocnění	68 Případ(y/ů)
352328	MEGDEL syndrom	Onemocnění	67 Případ(y/ů)
2554	Syndrom ucho-čéška-nízký vzrůst	Onemocnění	67 Případ(y/ů)
2062	Progresivní neinfekční přední fúze obratlů	Onemocnění	67 Případ(y/ů)
1993	Paiův syndrom	Onemocnění	67 Případ(y/ů)
160148	Erodovaná polypoidní hyperplázie	Onemocnění	67 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
3405	Syndrom zahrnující ulcerace pupeční šňůry a intestinální atrezii	Onemocnění	66 Případ(y/ů)
2268	ICF syndrom	Onemocnění	66 Případ(y/ů)
90354	Syndrom křehkých rohovek	Onemocnění	65 Případ(y/ů)
51636	WHIM syndrom	Onemocnění	65 Případ(y/ů)
2333	Kennyho-Caffeyův syndrom	Onemocnění	65 Případ(y/ů)
96184	Maternální uniparentální dizomie chromozomu 14	Subtype of disorder	64 Případ(y/ů)
55595	Autozomálně dominantní svalová dystrofie pletencového typu 1F	Onemocnění	64 Případ(y/ů)
3242	Renpenningův syndrom	Onemocnění	64 Případ(y/ů)
2990	Autozomálně recesivní syndrom mnohočetných pterygií	Onemocnění	64 Případ(y/ů)
83473	Syndrom zahrnující megalencefalii, polymikrogyrii, postaxiální polydaktylii a hydrocefalus	Onemocnění	62 Případ(y/ů)
75392	Ehlersův-Danlosův syndrom, periodontitický typ	Onemocnění	62 Případ(y/ů)
69736	Akutní bilaterální depigmentace duhovky	Onemocnění	62 Případ(y/ů)
1988	Femorofaciální syndrom	Onemocnění	62 Případ(y/ů)
641368	Autozomálně recesivní hyper-IgE syndrom způsobený deficitem ZNF341	Onemocnění	61 Případ(y/ů)
3051	Syndrom zahrnující mentální retardaci, řídké vlasy a brachydaktylii	Onemocnění	61 Případ(y/ů)
99803	Haddadův syndrom	Onemocnění	60 Případ(y/ů)
98870	Vrozená dyserythropoetická anémie, typ III	Onemocnění	60 Případ(y/ů)
969	Akromická dysplázie	Onemocnění	60 Případ(y/ů)
96092	Syndrom invertované duplikace/delece 8p	Onemocnění	60 Případ(y/ů)
90349	Autozomálně recesivní cutis laxa, typ 1	Onemocnění	60 Případ(y/ů)
83467	Morvanův syndrom	Onemocnění	60 Případ(y/ů)
79310	Methylmalonová acidémie responsivní na vitamin B12, typ cblA	Subtype of disorder	60 Případ(y/ů)
773	Refsumova nemoc	Onemocnění	60 Případ(y/ů)
721	Syndrom šedých destiček	Onemocnění	60 Případ(y/ů)
708	Petersova anomálie	Onemocnění	60 Případ(y/ů)
677	Pankreatoblastom	Onemocnění	60 Případ(y/ů)
641829	Novorozenecký kompartment syndrom	Onemocnění	60 Případ(y/ů)
599082	Syndrom zahrnující vývojové opoždění související s CHD3, opoždění řeči, mentální retardaci, abnormality zraku a obličejový dysmorfismus	Onemocnění	60 Případ(y/ů)
52530	Pseudo-Von Willebrandova nemoc	Onemocnění	60 Případ(y/ů)
468635	Kryptogenní multifokální ulcerózní stenozy enteritida	Onemocnění	60 Případ(y/ů)
451607	Kožní pseudolymfomy	Onemocnění	60 Případ(y/ů)
363454	Autozomálně dominantní proximální spinální svalová atrofie s kontrakturami s nástupem v dětství	Subtype of disorder	60 Případ(y/ů)
352490	Porucha autistického spektra způsobená deficitem AUTS2	Onemocnění	60 Případ(y/ů)
3411	Syndrom zahrnující zdvojení dělohy, hemivaginu a agenezi ledvin	Onemocnění	60 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
300493	Saglikarových syndrom	Onemocnění	60 Případ(y/ů)
2995	Baraitserův-Winterův syndrom	Onemocnění	60 Případ(y/ů)
2771	Bruckův syndrom	Onemocnění	60 Případ(y/ů)
2462	Shprintzenův-Goldbergův syndrom	Onemocnění	60 Případ(y/ů)
2221	Získaná lanuginózní hypertrichóza	Onemocnění	60 Případ(y/ů)
2067	GAPO-syndrom	Onemocnění	60 Případ(y/ů)
1667	Wolcottové-Rallisonův syndrom	Onemocnění	60 Případ(y/ů)
159	Deficit karnitinacylkarnitintranslokázy	Onemocnění	60 Případ(y/ů)
158029	Sea-blue histiocyty syndrom	Onemocnění	60 Případ(y/ů)
156	Deficit karnitinpalmitoyltransferázy 1 A	Onemocnění	60 Případ(y/ů)
1515	Kranioektodermální dysplázie	Onemocnění	60 Případ(y/ů)
139	CHILD syndrom	Onemocnění	60 Případ(y/ů)
1270	Bowenův-Conradiho syndrom	Onemocnění	60 Případ(y/ů)
583097	Vrozená infiltrující lipomatóza obličeje	Onemocnění	59 Případ(y/ů)
3338	Toriellové-Careyův syndrom	Onemocnění	59 Případ(y/ů)
57196	Mediální kondenzující osteitida klavikuly	Onemocnění	58 Případ(y/ů)
88644	Autozomálně recesivní ataxie, typ Beauce	Onemocnění	57 Případ(y/ů)
79327	ALG1-CDG	Onemocnění	57 Případ(y/ů)
544254	SYNGAP1-vázaná vývojová a epileptická encefalopatie	Onemocnění	57 Případ(y/ů)
331176	Autozomálně recesivní těžká vrozená neutropenie způsobená G6PC3 deficitem	Onemocnění	57 Případ(y/ů)
90024	Hluchota s aplázií labyrintu, mikrocií a mikrodencií	Onemocnění	56 Případ(y/ů)
65283	Timothyové syndrom	Onemocnění	56 Případ(y/ů)
46	Deficit adenylosukcinátlyázy	Onemocnění	56 Případ(y/ů)
3206	Stüveové-Wiedemannův syndrom	Onemocnění	56 Případ(y/ů)
1777	Temtamy syndrom	Onemocnění	56 Případ(y/ů)
71	Choroba z retence chylomikronů	Onemocnění	55 Případ(y/ů)
592570	Syndrom související s TRAF7, zahrnující srdeční vadu, anomálie prstů, faciální dysmorfii a opoždění motoriky a řeči	Onemocnění	55 Případ(y/ů)
276435	Syndrom dolního motoneuronu s nástupem v pozdní dospělosti	Onemocnění	55 Případ(y/ů)
2556	Syndrom zahrnující mikrooftalmii s lineárními defekty kůže	Onemocnění	55 Případ(y/ů)
1997	Blefarocheloodontický syndrom	Onemocnění	55 Případ(y/ů)
83628	PELVIS syndrom	Onemocnění	54 Případ(y/ů)
79320	ALG6-CDG	Onemocnění	54 Případ(y/ů)
57782	Mazabraudův syndrom	Onemocnění	54 Případ(y/ů)
464306	DYRK1A-vázaný syndrom s mentální retardací	Onemocnění	54 Případ(y/ů)
314603	Autozomálně recesivní spastická ataxie s leukoencefalopatií	Onemocnění	54 Případ(y/ů)
2833	Syndrom tuhé kůže	Onemocnění	54 Případ(y/ů)
98806	Primární dystonie, typ DYT6	Onemocnění	53 Případ(y/ů)
79099	Intersticiální granulomatózní dermatitida s artritidou	Onemocnění	53 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
69126	Syndrom zahrnující pyogenní artritidu, pyoderma gangrenosum a akné	Onemocnění	53 Případ(y/ů)
398088	Hereditární kryohydrocytóza s normálním stomatinem	Onemocnění	53 Případ(y/ů)
2636	Mikrocefalické osteodysplastické primordiální trpaslictví, typy I a II	Onemocnění	53 Případ(y/ů)
254516	Opožděný motorický vývoj způsobený defektem paternální exprese 14q32.2	Onemocnění	53 Případ(y/ů)
251515	Distální artrogrypóza, typ 10	Onemocnění	53 Případ(y/ů)
251282	Autozomálně dominantní spastická ataxie, typ 1	Onemocnění	53 Případ(y/ů)
178509	Perryho syndrom	Onemocnění	53 Případ(y/ů)
79411	Tranzientní bulózní dermolýza novorozenců	Onemocnění	52 Případ(y/ů)
449566	Eosinofilní angiocentrická fibróza	Onemocnění	52 Případ(y/ů)
3473	Labandův-Zimmermannův syndrom	Onemocnění	52 Případ(y/ů)
251671	Angiocentrický gliom	Onemocnění	52 Případ(y/ů)
98767	Spinocerebelární ataxie, typ 11	Onemocnění	51 Případ(y/ů)
572761	DONSON-vázaná mikrocefalie, malý vzrůst a spektrum abnormalit končetin	Onemocnění	51 Případ(y/ů)
521414	Autozomálně dominantní Charcot-Marie-Toothova nemoc, typ 2DD	Onemocnění	51 Případ(y/ů)
1766	Dysequilibrium syndrom	Onemocnění	51 Případ(y/ů)
99776	Mozaika trizomie 9	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
99731	Izolovaný deficit sulfit oxidázy	Subtype of disorder	50 Případ(y/ů)
98811	Paroxysmální námahová dyskineze	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
978	Syndrom zahrnující abnormální pigmentace, ektrodaktylii a hypodontii	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
96177	Ring chromozom 15	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
93600	Primární hyperoxalurie, typ 3	Subtype of disorder	50 Případ(y/ů)
91496	Vločkovitá vitreoretinální degenerace	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
90348	Autozomálně dominantní cutis laxa	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
90342	Xeroderma pigmentosum - variant	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
9	Tetrazomie X	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
871	Familiární progresivní převodní porucha	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
86816	Vrozená analbuminémie	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
868	Deficit triozy fosfát-izomerázy	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
85212	Fetální Gaucheroova choroba	Subtype of disorder	50 Případ(y/ů)
85136	Cystická leukoencefalopatie bez megalencefalie	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
851	Parisův-Trousseauův typ trombocytopenie	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
808	Seckelův syndrom	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
79500	DOORS syndrom	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
79395	Keratoderma hereditarium mutilans s ichtyózou	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
79256	GM1 gangliosidóza, typ 2	Subtype of disorder	50 Případ(y/ů)
79147	Familiární reaktivní perforující kolagenóza	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
79143	Izolovaná vrozená anonychie	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
75382	Oguchiho nemoc	Onemocnění	50 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
712	Hemolytická anémie způsobená deficitem glukózafruktózy	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
631103	Spinocerebelární ataxie, typ 48	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
574	Monozomie 21	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
542310	Leukoencefalopatie s kalcifikacemi a cystami	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
53540	Goldmannův-Favreův syndrom	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
494	Hereditární keratoderma mutilans	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
454710	Anti-p200 pemfigoid	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
443197	X-vázaná erythropoetická protoporfyrie	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
404507	Chondromyxoidní fibrom	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
40	Akromesomelická dysplázie, Maroteauxův typ	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
371428	MONA spektrum	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
352636	Falangeální osteolýza	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
33111	Granulomatózní syndrom povislé kůže	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
3253	Zlotogorův-Ogurův syndrom	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
3130	Satoyoshiho syndrom	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
3111	Rotorův syndrom	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
300512	Onychomatrikom	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
29822	Spontánní periodická hypotermie	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
284448	CLIPPERS	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
2805	Parciální pankreatická ageneze	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
2801	Juvenilní Pagetova choroba	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
2461	Mardenův-Walkerův syndrom	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
2407	LOC syndrom	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
221046	Poikilodermie s neutropenií	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
217385	Mikroduplikační syndrom 17p13.3	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
2143	Donnaiové-Barrowové syndrom	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
2136	Hennekamův syndrom	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
208513	Spinocerebelární ataxie, typ 29	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
2078	Geroderma osteodysplastica	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
206583	Adultní nemoc s polyglukosanovými tělísky	Subtype of disorder	50 Případ(y/ů)
1902	Ehrlichioza	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
171929	Trizomie 10p	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
1573	Hypotrichóza s juvenilní makulární degenerací	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
1517	Hypertrichotická osteochondrodysplázie, Cantuův typ	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
1493	Viciho syndrom	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
1444	Ring chromozom 20	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
1425	Desbuquoisův syndrom	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
137888	Aurikulokondylární syndrom	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
127	Borjesonův-Forssmanův-Lehmannův syndrom	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
1253	Ascherův syndrom	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
1125	Okulomotorická apraxie, Coganův typ	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
1118	Syndrom zahrnující aplázii fibuly a ektrodaktylii	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
103908	Vrozený průjem způsobený poruchou sodíkového kanálu	Onemocnění	50 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedeny za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
101150	Autozomálně recesivní dopa-responzivní dystonie	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
100012	Lisencefalie s pontocerebelární hypoplázií, typ B	Onemocnění	50 Případ(y/ů)
70592	Imunodeficiencie způsobená deficitem kinázy 4 asociované s receptory interleukinu-1	Onemocnění	49 Případ(y/ů)
54251	Syndrom aseptického abscesu senzitivního na kortikosteroidy	Onemocnění	49 Případ(y/ů)
319558	Genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená kompletním IL12B1 deficitem	Onemocnění	49 Případ(y/ů)
255229	Navažská neurohepatopatie	Onemocnění	49 Případ(y/ů)
1873	Jaliliho syndrom	Onemocnění	49 Případ(y/ů)
544469	PRUNE1-vázaný neurologický syndrom	Onemocnění	48 Případ(y/ů)
404553	Vaskulitida způsobená deficitem ADA2	Onemocnění	48 Případ(y/ů)
391372	Syndrom zahrnující mentální retardaci, těžké opoždění vývoje řeči a mírný dysmorfismus	Onemocnění	48 Případ(y/ů)
3447	Weaverův syndrom	Onemocnění	48 Případ(y/ů)
2897	Pityriasis rubra pilaris	Onemocnění	48 Případ(y/ů)
989	Syndrom zahrnující hypoglosii a hypodaktylii	Onemocnění	47 Případ(y/ů)
85162	Senzorická a motorická neuropatie počínající v obličeji	Onemocnění	47 Případ(y/ů)
565909	Svalová dystrofie končetin D4 související s kalpainem-3	Onemocnění	47 Případ(y/ů)
357008	Atypický hemolyticko-uremický syndrom s deficitem DGKE	Onemocnění	47 Případ(y/ů)
216828	Osteogenesis imperfecta, typ 5	Subtype of disorder	47 Případ(y/ů)
1509	Koxopodopatelní syndrom	Onemocnění	47 Případ(y/ů)
1414	Hereditární cholestáza s lymfedémy	Onemocnění	47 Případ(y/ů)
97297	Bohringův-Opitzův syndrom	Onemocnění	46 Případ(y/ů)
798	Schinzův-Giedionův syndrom	Onemocnění	46 Případ(y/ů)
319646	PGM1-CDG	Onemocnění	46 Případ(y/ů)
250994	Syndrom mikroduplikace 1q21.1	Onemocnění	46 Případ(y/ů)
99749	Kostmannův syndrom	Onemocnění	45 Případ(y/ů)
86788	X-vázaná těžká vrozená neutropenie	Onemocnění	45 Případ(y/ů)
53721	Cobbův syndrom	Onemocnění	45 Případ(y/ů)
284984	Syndrom zahrnující aneurysma a osteoartritidu	Onemocnění	45 Případ(y/ů)
279947	Postorgasmická nemoc	Onemocnění	45 Případ(y/ů)
254875	Syndrom deplece mitochondriální DNA, myopatická forma	Onemocnění	45 Případ(y/ů)
209932	Čípková dystrofie se supernormální tyčinkovou odpovědí	Onemocnění	45 Případ(y/ů)
1955	Spinocerebelární ataxie, typ 34	Onemocnění	45 Případ(y/ů)
166286	Porokeratotický ekrinní névus	Onemocnění	45 Případ(y/ů)
99938	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2D	Onemocnění	44 Případ(y/ů)
538756	Familiární četné diskoidní fibromy	Onemocnění	44 Případ(y/ů)
221126	Fowlerův syndrom	Onemocnění	44 Případ(y/ů)
168606	Seborrhea-like dermatitida s psoriaziformními prvky	Onemocnění	44 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
70594	Dopa responzivní dystonie způsobená deficitem sepiapterin reduktázy	Onemocnění	43 Případ(y/ů)
2470	Matthewův-Woodův syndrom	Onemocnění	43 Případ(y/ů)
2301	Vrozený syndrom krátkého střeva	Onemocnění	43 Případ(y/ů)
77301	Monozomie 9q22.3	Onemocnění	42 Případ(y/ů)
352629	Mikrodeleční syndrom 16q24.1	Onemocnění	42 Případ(y/ů)
1621	Syndrom 3q13 mikrodelece	Onemocnění	42 Případ(y/ů)
398156	Okuloaurikulofrontonazální syndrom	Onemocnění	41 Případ(y/ů)
2907	Dědičná akrokeratotická poikilodermie, Wearyho typ	Onemocnění	41 Případ(y/ů)
254351	Syndrom distální mikrodelece 7q11.23	Onemocnění	41 Případ(y/ů)
1052	Syndrom mozaikově pestré aneuploidie	Onemocnění	41 Případ(y/ů)
99844	Deficit adheze leukocytů, typ III	Subtype of disorder	40 Případ(y/ů)
96148	Distální monozomie 10q	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
96102	Distální trizomie 10q	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
95159	Hepatoerytropoetická porfyrie	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
90652	Otopalatodigitální syndrom, typ 2	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
859	Deficit transkobalaminu	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
79134	DEND syndrom	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
79	Vrozený deficit alfa2-antiplasminu	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
52022	Potocké-Shafferové syndrom	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
500163	SIN3A-vázaná mentální retardace	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
438117	Steelův syndrom	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
411777	Generalizovaný eruptivní keratoakantom	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
324977	Syndrom postižení proteazomu	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
314422	Ameloblastický karcinom	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
2971	Deficit peroxizomální acyl-CoA oxidázy	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
2962	De Barsyho syndrom	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
281190	Vrozená retikulární ichtyoziformní erytrodermie	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
280785	Bulózní difúzní kožní mastocytóza	Subtype of disorder	40 Případ(y/ů)
263534	Akrální syndrom loupající se kůže	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
257	Epidermolysis bullosa simplex se svalovou dystrofií	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
2457	Mandibuloakrální dysplázie	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
24	Fumarová acidurie	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
228384	Mikrodeleční syndrom 5q14.3	Subtype of disorder	40 Případ(y/ů)
2273	Syndrom zahrnující folikulární ichtyózu, alopecii a fotofobii	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
217008	Bockenheimerův syndrom	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
210548	Syndrom zahrnující makrocefalii, mentální retardaci a autismus	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
210122	Vrozená alveolární kapilární dysplázie	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
1923	Methimazolová embryopatie	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
183678	Heřmanského-Pudlákův syndrom způsobený deficitem AP-3	Subtype of disorder	40 Případ(y/ů)
1832	Letální osteosklerotická kostní dysplázie	Onemocnění	40 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
1810	Autozomálně dominantní hypohidrotická ektodermální dysplázie	Subtype of disorder	40 Případ(y/ů)
1745	Distální trizomie 6p	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
1742	Trizomie 5p	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
1699	Trizomie 12p	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
163746	Neurologický Waardenburgův-Shahův syndrom	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
140966	Palmoplantární keratoderma, Nagashimův typ	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
1369	Syndrom zahrnující vrozenou kataraktu, hypertrofickou kardiomyopatii a mitochondriální myopatii	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
1225	Ballerův-Geroldův syndrom	Onemocnění	40 Případ(y/ů)
1023	Vrozená generalizovaná hypertrichóza, Ambrasův typ	Subtype of disorder	40 Případ(y/ů)
496641	Syndrom zahrnující progresivní difúzní atrofii mozku s časným nástupem, mikrocefalií, svalovou slabostí a atrofií optiků	Onemocnění	39 Případ(y/ů)
458758	Složený hemangioendoteliom	Onemocnění	39 Případ(y/ů)
391677	Syndrom zahrnující malý vzrůst, atrofii optiku a Pelgerovu-Huětovu anomálii	Onemocnění	39 Případ(y/ů)
317473	Pancytopenie způsobená mutacemi v genu IKZF1	Onemocnění	39 Případ(y/ů)
99852	RAVINE syndrom	Onemocnění	38 Případ(y/ů)
91	Deficit aromatázy	Onemocnění	38 Případ(y/ů)
69085	Syndrom zahrnující končetinové anomálie a mamární hypoplázii	Onemocnění	38 Případ(y/ů)
55654	Hypotrichosis simplex	Onemocnění	38 Případ(y/ů)
485350	CLCN4-vázaná X-vázaná mentální retardace	Onemocnění	38 Případ(y/ů)
457260	Syndrom zahrnující X-vázanou mentální retardaci, hypotonii a poruchy hybnosti	Onemocnění	38 Případ(y/ů)
36	Akrokalózní syndrom	Onemocnění	38 Případ(y/ů)
314621	Zdvojení hypofýzy	Onemocnění	38 Případ(y/ů)
209867	Autozomálně dominantní rhyngmatogenní odloučení sítnice	Onemocnění	38 Případ(y/ů)
171629	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 35	Onemocnění	38 Případ(y/ů)
1647	Okulocerebrokutánní syndrom	Onemocnění	38 Případ(y/ů)
163696	Syndrom zahrnující akční myoklonus a ledvinné selhání	Onemocnění	38 Případ(y/ů)
96334	Paternální uniparentální dizomie chromozomu 14	Subtype of disorder	37 Případ(y/ů)
79406	Junkční epidermolysis bullosa s pozdním nástupem	Onemocnění	37 Případ(y/ů)
596753	Syndrom VEXAS	Onemocnění	37 Případ(y/ů)
494428	Idiopatická pleuroparenchymální fibroelastóza	Onemocnění	37 Případ(y/ů)
493342	Vibrační kopřivka	Onemocnění	37 Případ(y/ů)
391417	Deficit 2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenázy	Onemocnění	37 Případ(y/ů)
3455	Wiedemannův-Rautenstrauchův syndrom	Onemocnění	37 Případ(y/ů)
3208	Izolovaný deficit sukcinát-CoQ reduktázy	Onemocnění	37 Případ(y/ů)
209341	Autozomálně dominantní proximální svalová atrofie bez kontraktur nastupující v dětství	Subtype of disorder	37 Případ(y/ů)
100044	Autozomálně dominantní středně závažná Charcotova-	Onemocnění	37 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
	Marieova-Toothova nemoc, typ B		
98955	Lischova epiteliální dystrofie rohovky	Onemocnění	36 Případ(y/ů)
98908	Myopatie s ukládáním neutrálních lipidů	Onemocnění	36 Případ(y/ů)
300573	Polymikrogyrie způsobená mutací v TUBB2B genu	Onemocnění	36 Případ(y/ů)
289478	Syndrom zahrnující pyoderma gangrenosum, akné a hidradenitis suppurativa	Onemocnění	36 Případ(y/ů)
1855	Spondyloenchondrodysplázie	Onemocnění	36 Případ(y/ů)
168583	Dědičná forma cirhózy dětí severoamerických indiánů	Subtype of disorder	36 Případ(y/ů)
166308	Benigní infantilní fokální epilepsie se středočárovými hroty a vlnami ve spánku	Onemocnění	36 Případ(y/ů)
1532	Gómezův-López-Hernándezův syndrom	Onemocnění	36 Případ(y/ů)
101000	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 20	Onemocnění	36 Případ(y/ů)
98773	Spinocerebelární ataxie, typ 21	Onemocnění	35 Případ(y/ů)
970	Hereditární senzorická a autonomní neuropatie II	Onemocnění	35 Případ(y/ů)
96125	Distální monozomie 6p	Onemocnění	35 Případ(y/ů)
589905	Syndrom zahrnující problémy s chováním související s PHIP, mentální retardací, obezitou a dysmorfické rysy	Onemocnění	35 Případ(y/ů)
566231	Rezistence na hormony štítné žlázy způsobené mutací v receptoru alfa pro hormony štítné žlázy	Onemocnění	35 Případ(y/ů)
464311	Syndrom s mentální retardací způsobený bodovou mutací DYRK1A	Subtype of disorder	35 Případ(y/ů)
446	Neonatální hemochromatóza	Onemocnění	35 Případ(y/ů)
443073	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2S	Onemocnění	35 Případ(y/ů)
3416	Familiární generalizovaná kortikální hyperostóza	Onemocnění	35 Případ(y/ů)
3275	Spondylokarpotarzální synostóza	Onemocnění	35 Případ(y/ů)
293621	X-vázaná dystrofie endotelu rohovky	Onemocnění	35 Případ(y/ů)
2777	Osteomezopyknóza	Onemocnění	35 Případ(y/ů)
2117	Hartsfieldův-Bixlerův-Demyerův syndrom	Onemocnění	35 Případ(y/ů)
2040	Vrozená bronchobiliární píštěl	Onemocnění	35 Případ(y/ů)
198	Syndrom okcipitálního rohu	Onemocnění	35 Případ(y/ů)
1437	Ring chromozom 1	Onemocnění	35 Případ(y/ů)
101001	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 21	Onemocnění	35 Případ(y/ů)
100045	Autozomálně dominantní středně závažná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ C	Onemocnění	35 Případ(y/ů)
100024	Nemoc z těžkých řetězců Mu	Subtype of disorder	35 Případ(y/ů)
943	Malonová acidurie	Onemocnění	34 Případ(y/ů)
93269	Syndrom zahrnující krátká žebra a polydaktylii, Majewského typ	Onemocnění	34 Případ(y/ů)
75496	Ehlersův-Danlosův syndrom, progeroidní typ	Subtype of disorder	34 Případ(y/ů)
398097	Neonatální antifosfolipidový syndrom	Onemocnění	34 Případ(y/ů)
363528	Syndrom zahrnující mentální retardaci a strabismus	Onemocnění	34 Případ(y/ů)
353284	Rubinsteinův-Taybiův syndrom způsobený haploinsuficiencí EP300	Subtype of disorder	34 Případ(y/ů)
2953	Ehlersův-Danlosův syndrom, typ se svalovými	Onemocnění	34 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
	kontrakturami		
2874	Phakomatosis pigmentokeratolica	Onemocnění	34 Případ(y/ů)
1620	Distální monozomie 3p	Onemocnění	34 Případ(y/ů)
500150	Syndrom vrozených vad mozku, muskuloskeletálních abnormalit, faciálního dysmorfismu a intelektové nedostatečnosti	Onemocnění	33 Případ(y/ů)
488280	Syndrom duplikace 14q32	Onemocnění	33 Případ(y/ů)
447977	Progresivní skapulo-humero-peroneální distální myopatie	Onemocnění	33 Případ(y/ů)
411543	Významně zvýšená aktivita fosforibosylpyrofosfátsyntetázy	Subtype of disorder	33 Případ(y/ů)
3322	Hoyeraalův-Hreidarssonův syndrom	Onemocnění	33 Případ(y/ů)
3314	Thiemannova nemoc, familiární forma	Onemocnění	33 Případ(y/ů)
329457	Distální artrogrypóza, typ 5D	Onemocnění	33 Případ(y/ů)
3102	Richieri Costův-Pereirové syndrom	Onemocnění	33 Případ(y/ů)
300373	Familiární infantilní gigantismus	Onemocnění	33 Případ(y/ů)
2795	Syndrom zahrnující polycystická ovaria a dysfunkci svěrače uretry	Onemocnění	33 Případ(y/ů)
2783	Autozomálně dominantní osteopetroza, typ 1	Onemocnění	33 Případ(y/ů)
2406	Locked-in syndrom	Onemocnění	33 Případ(y/ů)
225123	Hemochromatóza, typ 3	Onemocnění	33 Případ(y/ů)
2170	Deficit methylkobalaminu, typ cblG	Subtype of disorder	33 Případ(y/ů)
1681	Diprozopie	Onemocnění	33 Případ(y/ů)
1388	Catelův-Manzkeho syndrom	Onemocnění	33 Případ(y/ů)
123	Björnstadův syndrom	Onemocnění	33 Případ(y/ů)
832	Deficit sukcinyl-CoA:3-ketokyselina-CoA transferázy	Onemocnění	32 Případ(y/ů)
67039	Segmentální odontomaxilární dysplázie	Onemocnění	32 Případ(y/ů)
641353	Syndrom zahrnující neurodegeneraci, progresivní spasticitu, mentální retardaci a léze bílé hmoty projevující se v dětském věku	Onemocnění	32 Případ(y/ů)
622925	X-vázaný syndrom těžkého aneuryzmatu a disekce hrudní aorty	Onemocnění	32 Případ(y/ů)
617910	Maligní melanom spojivky	Onemocnění	32 Případ(y/ů)
572768	Syndrom zahrnující mikrocefalii a mikromelii	Subtype of disorder	32 Případ(y/ů)
458763	Retiformní hemangioendoteliom	Onemocnění	32 Případ(y/ů)
412217	Syndrom zahrnující dystonii a afonii	Onemocnění	32 Případ(y/ů)
35664	ALDH18A1-vázaný De Barsyho syndrom	Subtype of disorder	32 Případ(y/ů)
324535	Kombinovaná porucha oxidativní fosforylace, typ 11	Onemocnění	32 Případ(y/ů)
3163	SHORT syndrom	Onemocnění	32 Případ(y/ů)
314373	Chronický průjem způsobený zvýšenou aktivitou guanylátcyklázy 2C	Onemocnění	32 Případ(y/ů)
293843	3MC syndrom	Onemocnění	32 Případ(y/ů)
217371	Akutní infantilní selhání jater v důsledku defektu syntézy mtDNA kódovaných proteinů	Onemocnění	32 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
141096	Nadpočetná nostrila	Onemocnění	32 Případ(y/ů)
99898	Dědičný sklon k mykobakteriálním nemocem způsobený úplným deficitem IFN-gamaR1	Onemocnění	31 Případ(y/ů)
96173	Ring chromozom 9	Onemocnění	31 Případ(y/ů)
431255	Skapuloperoneální spinální svalová atrofie	Onemocnění	31 Případ(y/ů)
231573	Vrozená erozivní a vezikulární dermatóza	Onemocnění	31 Případ(y/ů)
1747	Mozaika trizomie 7	Onemocnění	31 Případ(y/ů)
1711	Mozaiková forma trizomie 17	Onemocnění	31 Případ(y/ů)
139485	Autozomálně recesivní ataxie způsobená deficitem ubiquinonu	Onemocnění	31 Případ(y/ů)
99944	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2K	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
98970	Fleck dystrofie rohovky	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
98764	Spinocerebelární ataxie, typ 27	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
957	Akropektorovertebrální dysplázie	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
94065	Mikrodeleční syndrom 15q24	Subtype of disorder	30 Případ(y/ů)
93940	Laryngotracheoezofageální rozštěp, typ 3	Subtype of disorder	30 Případ(y/ů)
93346	Spondyloepimetafyzární vrozená dysplázie, Strudwickův typ	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
93315	Spondylometafyzární dysplázie, typ s okrajovými fragmenty metafyzárních zlomenin	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
91481	Kruhový dermoid rohovky	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
91396	Izolovaná kryptoftalmie	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
90045	Dědičná malabsorpce folátu	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
88924	Autozomálně dominantní polycystóza ledvin, typ 1 s tuberózní sklerózou	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
85277	X-vázaná mentální retardace, Cantagrelův typ	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
85202	Keutelův syndrom	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
85164	Syndrom zahrnující kamptodaktylii, velký vzrůst, skoliózu a ztrátu sluchu	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
79456	Difuzní kožní mastocytóza	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
79292	Nemoc rybích očí	Subtype of disorder	30 Případ(y/ů)
79157	Deficit 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenázy	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
79155	Encefalopatie způsobená hydroxykynureninurií	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
77298	Syndrom zahrnující anoftalmii/mikroftalmii a atrézii jícnu	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
715	Glykogenóza způsobená deficitem svalové fosforyláza-kinázy	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
66628	Obezita způsobená vrozeným nedostatkem leptinu	Subtype of disorder	30 Případ(y/ů)
642099	Spondyloepimetafyzární dysplázie s kloubní laxitou, Beightonův typ	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
477650	Fibroblastický revmatismus	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
458768	Primární intralymfatický angioendoteliom	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
397709	Syndrom zahrnující mentální retardaci, hrubé rysy tváře, makrocefalii a cerebelární hypoplozii	Onemocnění	30 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje makrocefalia a cerebelární hypoplozie evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
34592	Imunodeficiencie s poruchou exprese HLA 1.třídy	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
3352	Trichodentoosseální syndrom	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
3266	Humeroradioulnární synostóza	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
3258	Cenaniho-Lenzův syndrom	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
3005	Pyleova nemoc	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
29	Mevalonová acidurie	Subtype of disorder	30 Případ(y/ů)
2849	Perlmanův syndrom	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
2834	Syndrom vrásčité kůže	Subtype of disorder	30 Případ(y/ů)
2763	Osteokraniostenóza	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
275523	Dianzaniho autoimunitní lymfoproliferativní nemoc	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
2746	Opsismodysplázie	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
2733	Omodysplázie	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
2728	Syndrom zahrnující blefarofimózu a mentální retardaci, Ohdův typ	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
2721	Odontoonychodermální dysplázie	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
246	Postaxiální akrofaciální dysostóza	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
238446	15q11q13 mikroduplikační syndrom	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
228415	5q35 mikroduplikační syndrom	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
228236	Lineární fokální dermální elastóza	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
228116	Hughesův-Stovinův syndrom	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
220295	Komplex zahrnující xeroderma pigmentosum a Cockayneův syndrom	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
209943	IRVAN syndrom	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
209370	Těžká novorozenecká encefalopatie s mikrocefalií	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
2063	Syndrom zahrnující splenogonadální fúzi, končetinové defekty a mikrognatii	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
2036	Syndrom skalp-ucho-bradavka	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
178345	Syndrom nadbytku aromatázy	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
1752	Trizomie 8q	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
1662	Restriktivní dermatopatie	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
1596	Distální monozomie 15q	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
1545	Crisponiho syndrom	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
1525	Kranioosteoartropatie	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
1427	Otospondylomegaepifyzární dysplázie	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
141163	Glosopalatální ankylóza	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
140933	Lineární Moulinova atrophoderma	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
139552	Distální hereditární motorická neuropatie, Jerash typ	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
137834	Frankův-ter Haarův syndrom	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
1314	Symetrické kalcifikace v oblasti thalamu	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
1229	Pseudo-TORCH syndrom	Onemocnění	30 Případ(y/ů)
572773	Syndrom zahrnující mikrocefalii, malý vzrůst a abnormality končetin	Subtype of disorder	29 Případ(y/ů)
466775	Autozomálně recesivní Charcot-Marie-Toothova nemoc, typ 2X	Onemocnění	29 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
3255	Filippiho syndrom	Onemocnění	29 Případ(y/ů)
2753	Orofaciodigitální syndrom, typ 4	Onemocnění	29 Případ(y/ů)
2460	Van den Endové-Guptův syndrom	Onemocnění	29 Případ(y/ů)
139444	Leukoencefalopatie s bilaterálními cystami přední části temporálního laloku	Onemocnění	29 Případ(y/ů)
1186	Spinocerebelární ataxie s nástupem v dětském věku	Onemocnění	29 Případ(y/ů)
99812	LIG4 syndrom	Onemocnění	28 Případ(y/ů)
85173	IMAGe syndrom	Onemocnění	28 Případ(y/ů)
79124	Syndrom zahrnující hepatální venookluzivní chorobu a imunodeficienci	Onemocnění	28 Případ(y/ů)
521258	Syndrom mikroduplikace Xq25	Onemocnění	28 Případ(y/ů)
50814	Kraniolentikulosuturní dysplázie	Onemocnění	28 Případ(y/ů)
468631	Primordiální nanismus s mikrocefalií v důsledku deficitu RTTN	Onemocnění	28 Případ(y/ů)
457077	TARFO syndrom	Onemocnění	28 Případ(y/ů)
398069	Praderův-Williho syndrom způsobený bodovou mutací	Onemocnění	28 Případ(y/ů)
391392	Familiární syndrom epizodických bolestí s predominantním postižením dolní končetiny	Subtype of disorder	28 Případ(y/ů)
3459	Wilsonův-Turnerův syndrom	Onemocnění	28 Případ(y/ů)
34528	Autozomálně dominantní primární hypomagnesémie s hypokalcemií	Onemocnění	28 Případ(y/ů)
329466	Autozomálně dominantní izolovaná dystonie, DYT25	Onemocnění	28 Případ(y/ů)
314022	Adenokarcinom a proximální polypóza žaludku	Onemocnění	28 Případ(y/ů)
276193	Spinocerebelární ataxie, typ 35	Onemocnění	28 Případ(y/ů)
228174	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2N	Onemocnění	28 Případ(y/ů)
2220	Hypotrichosis cubiti	Onemocnění	28 Případ(y/ů)
163681	Fokální epilepsie na podkladě kortikální dysplázie	Onemocnění	28 Případ(y/ů)
139547	Distální spinální svalová atrofie, typ 3	Onemocnění	28 Případ(y/ů)
96078	Mikroduplikační syndrom 16p13.3	Onemocnění	27 Případ(y/ů)
95434	Syndrom zahrnující autozomálně recesivní cerebelární ataxii a sakadické pohyby očí	Onemocnění	27 Případ(y/ů)
93358	Syndrom zahrnující spondyloepimetafyzární dysplázii, krátké končetiny a abnormální kalcifikaci	Onemocnění	27 Případ(y/ů)
592574	Menkeho-Hennekamův syndrom	Onemocnění	27 Případ(y/ů)
586130	Sporadická fatální nespavost	Onemocnění	27 Případ(y/ů)
466	Fatální familiární insomnie	Onemocnění	27 Případ(y/ů)
329235	X-vázaná centrální vrozená hypotyreóza s testikulárním zvětšením s pozdním začátkem	Onemocnění	27 Případ(y/ů)
319635	Amyloidosis cutis dyschromia	Onemocnění	27 Případ(y/ů)
313808	Hereditární difúzní leukoencefalopatie s axonálními sferoidy a pigmentovanou glií	Onemocnění	27 Případ(y/ů)
280133	Deficit komponenty 3 komplementu	Onemocnění	27 Případ(y/ů)
2623	Geleofyzická dysplázie	Onemocnění	27 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
261250	Syndrom mikrodelece 16q24.3	Onemocnění	27 Případ(y/ů)
251287	Benigní koncentrická anulární makulární dystrofie	Onemocnění	27 Případ(y/ů)
2169	Deficit methylkobalaminu, typ cblE	Subtype of disorder	27 Případ(y/ů)
1040	Metafyzární anadysplázie	Onemocnění	27 Případ(y/ů)
100993	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 12	Onemocnění	27 Případ(y/ů)
98771	Spinocerebelární ataxie, typ 18	Onemocnění	26 Případ(y/ů)
52994	Leiomyom orbity	Onemocnění	26 Případ(y/ů)
488613	Syndrom zahrnující celkové opoždění vývoje, neuro-oftalmologické abnormality, záchvaty a mentální retardaci	Onemocnění	26 Případ(y/ů)
40366	Acitretinová/etretinátová embryopatie	Onemocnění	26 Případ(y/ů)
357332	Syndrom zahrnující syndaktylii, kamptodaktylii a klinodaktylii pátých prstů ruky a rozštěpení palce u nohy	Onemocnění	26 Případ(y/ů)
2574	Moynahanův syndrom	Onemocnění	26 Případ(y/ů)
199343	EAST syndrom	Onemocnění	26 Případ(y/ů)
1974	Autozomálně recesivní faciogenitální syndrom	Onemocnění	26 Případ(y/ů)
1262	Böökův syndrom	Onemocnění	26 Případ(y/ů)
93109	Vrozená dilatace renálních kalichů	Onemocnění	25 Případ(y/ů)
85203	Akropektorální syndrom	Onemocnění	25 Případ(y/ů)
79319	MPI-CDG	Onemocnění	25 Případ(y/ů)
7	3C syndrom	Onemocnění	25 Případ(y/ů)
637061	Izolovaná hypoplázie zřetivého nervu	Onemocnění	25 Případ(y/ů)
56305	Atelosteogeneze, typ III	Onemocnění	25 Případ(y/ů)
56304	Atelosteogeneze, typ II	Onemocnění	25 Případ(y/ů)
54028	Plummerův-Vinsonův syndrom	Onemocnění	25 Případ(y/ů)
527497	NKX6-vázaná autozomálně recesivní hypomyelinizační leukodystrofie	Onemocnění	25 Případ(y/ů)
50944	Schöpfův-Schulzův-Passargův syndrom	Onemocnění	25 Případ(y/ů)
488632	Syndrom TBCK-vázané mentální retardace	Onemocnění	25 Případ(y/ů)
458803	Spinocerebelární ataxie, typ 42	Onemocnění	25 Případ(y/ů)
453499	Syndrom zahrnující neurovývojovou poruchu, kraniofaciální dysmorfismus, srdeční vady a kyčelní dysplázii	Onemocnění	25 Případ(y/ů)
397941	MAN1B1-CDG	Onemocnění	25 Případ(y/ů)
39041	Omennův syndrom	Onemocnění	25 Případ(y/ů)
3472	Yunisův-Varonův syndrom	Onemocnění	25 Případ(y/ů)
314597	Chudleyho-McCulloughových syndrom	Onemocnění	25 Případ(y/ů)
281122	Postižení kůže typu collodion baby se spontánní úpravou	Onemocnění	25 Případ(y/ů)
268249	Mykofenolátová embryopatie	Onemocnění	25 Případ(y/ů)
251019	Syndrom mikrodelece 2q32q33	Onemocnění	25 Případ(y/ů)
2499	Metachondromatóza	Onemocnění	25 Případ(y/ů)
230	Deficit dopamin beta-hydroxylázy	Onemocnění	25 Případ(y/ů)
1715	Trizomie 18p	Onemocnění	25 Případ(y/ů)
1519	Syndrom hypertelorismu spojený se SPECC1L	Onemocnění	25 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
1448	Ring chromozom 6	Onemocnění	25 Případ(y/ů)
98972	Francoisova centrální cloudy dystrofie	Onemocnění	24 Případ(y/ů)
97234	Glykogenóza způsobená deficitem fosfoglycerát mutázy	Onemocnění	24 Případ(y/ů)
66629	Shprintzenův-Goldbergové syndrom	Onemocnění	24 Případ(y/ů)
488333	Autozomálně dominantní Charcot-Marie-Toothova nemoc, typ 2W	Onemocnění	24 Případ(y/ů)
487809	Dětská kolagenní gastritida	Onemocnění	24 Případ(y/ů)
480864	Syndrom zahrnující opakované metabolické encefalopatické krize, rhabdomyolýzu, srdeční arytmie a mentální retardaci	Onemocnění	24 Případ(y/ů)
438216	PURA-vázaná těžká neonatální hypotonie, záchvaty a encefalopatie způsobené bodovými mutacemi	Subtype of disorder	24 Případ(y/ů)
438213	Syndrom zahrnující PURA-vázanou těžkou neonatální hypotonii, záchvaty a encefalopatii	Onemocnění	24 Případ(y/ů)
401973	MEND syndrom	Onemocnění	24 Případ(y/ů)
399096	Distální anoktaminopatie	Onemocnění	24 Případ(y/ů)
313846	Syndrom zahrnující familiární kožní teleangiektázie a predispozici k orofaryngeálním nádorům	Onemocnění	24 Případ(y/ů)
300525	Pseudohypoaldosteronismus, typ 2D	Subtype of disorder	24 Případ(y/ů)
300496	Syndrom zahrnující mnohočetné vrozené anomálie, hypotonii a záchvaty, typ 2	Onemocnění	24 Případ(y/ů)
251383	CK syndrom	Onemocnění	24 Případ(y/ů)
247262	Syndrom zahrnující hyperfosfatázii a mentální retardaci	Onemocnění	24 Případ(y/ů)
209902	Hypercholesterolémie způsobená deficitem cholesterol 7alfa-hydroxylázy	Onemocnění	24 Případ(y/ů)
2069	Gastrokutánní syndrom	Onemocnění	24 Případ(y/ů)
183713	Hnisavé bakteriální infekce způsobené deficitem MyD88	Onemocnění	24 Případ(y/ů)
171607	X-vázaná spastická paraplegie, typ 34	Onemocnění	24 Případ(y/ů)
1490	Syndrom zahrnující dystrofii rohovky a percepční hluchotu	Onemocnění	24 Případ(y/ů)
1361	Karnosinémie	Onemocnění	24 Případ(y/ů)
1234	Bartsocasův-Papasův syndrom	Onemocnění	24 Případ(y/ů)
99901	Deficit dehydrogenázy acyl-CoA 9	Onemocnění	23 Případ(y/ů)
93329	Autozomálně recesivní omodysplázie	Subtype of disorder	23 Případ(y/ů)
597939	Eutyroidní dysprealbuminemická hypertyroxinémie	Onemocnění	23 Případ(y/ů)
569821	Vrozený primární lymfedém Gordonové	Onemocnění	23 Případ(y/ů)
538574	Syndrom zahrnující palmoplantární keratodermu a hereditární motorickou a senzorickou neuropatii	Onemocnění	23 Případ(y/ů)
477817	Syndrom duplikace přilehlých genů PMP22 a RA11	Onemocnění	23 Případ(y/ů)
445018	Kombinovaný imunodeficit způsobený deficitem LRBA	Onemocnění	23 Případ(y/ů)
411493	Pontocerebelární hypoplázie, typ 10	Onemocnění	23 Případ(y/ů)
364198	Talus bipartitus	Onemocnění	23 Případ(y/ů)
314588	Distální tetrazomie 15q	Subtype of disorder	23 Případ(y/ů)
261652	Kleefstrové syndrom způsobený bodovou mutací	Subtype of disorder	23 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
238475	Familiární hypercholanemie	Onemocnění	23 Případ(y/ů)
1782	Dysosteoskleróza	Onemocnění	23 Případ(y/ů)
1617	Mikrodeleční syndrom 2q24	Subtype of disorder	23 Případ(y/ů)
157973	Vrozená svalová dystrofie na podkladě mutací genu LMNA	Onemocnění	23 Případ(y/ů)
101028	Deficit transaldolázy	Onemocnění	23 Případ(y/ů)
98805	Primární dystonie, typ DYT4	Onemocnění	22 Případ(y/ů)
94063	Mikrodeleční syndrom 12q14	Onemocnění	22 Případ(y/ů)
93953	Familiární cysta ductus thyreoglossus	Onemocnění	22 Případ(y/ů)
91387	Familiární aneuryzma hrudní aorty s disekcí aorty	Onemocnění	22 Případ(y/ů)
85282	MEHMO syndrom	Onemocnění	22 Případ(y/ů)
85201	Genitopatelní syndrom	Onemocnění	22 Případ(y/ů)
85191	Singletonova-Mertenova dysplázie	Onemocnění	22 Případ(y/ů)
79499	Autozomálně dominantní syndrom zahrnující hluchotu a onychodystrofii	Onemocnění	22 Případ(y/ů)
71271	Syndrom zahrnující ektrodaktylii a hluchotu	Onemocnění	22 Případ(y/ů)
542306	Syndrom zahrnující mentální retardaci a srdeční arytmii způsobený deficitem GNB5	Onemocnění	22 Případ(y/ů)
528105	Syndrom zahrnující hypohidrózu, elektrolytovou nerovnováhu, dysfunkci slzné žlázy, ichtyózu a xerostomii	Onemocnění	22 Případ(y/ů)
466943	Syndrom WAC asociovaného faciálního dysmorfismu, opožděného vývoje a behaviorální abnormalit	Onemocnění	22 Případ(y/ů)
464738	Syndrom zahrnující vrozenou kataraktu, mikrocefalii, nevus flammeus simplex a těžkou mentální retardaci	Onemocnění	22 Případ(y/ů)
445038	3-methylglutakonová acidurie, typ 7	Onemocnění	22 Případ(y/ů)
431272	X-vázaná skapuloperoneální svalová dystrofie	Onemocnění	22 Případ(y/ů)
398173	Fokální faciální dermální dysplázie, typ II	Subtype of disorder	22 Případ(y/ů)
363677	Autozomálně recesivní myopatie s externí oftalmoplegií s nástupem v dětství	Onemocnění	22 Případ(y/ů)
329195	Opoždění vývoje s poruchou autistického spektra a nestabilní chůzí	Onemocnění	22 Případ(y/ů)
314718	Syndrom letální arteriopatie způsobený deficitem fibulinu-4	Onemocnění	22 Případ(y/ů)
269229	Pontinní dysplázie s dorzální čepičkou	Onemocnění	22 Případ(y/ů)
2492	Syndrom zahrnující transversální defekt končetin a anomálii srdce	Onemocnění	22 Případ(y/ů)
247820	Syndrom zahrnující ektodermální dysplázii a syndaktylii	Onemocnění	22 Případ(y/ů)
228423	Monocytopenie s náchylností k infekcím	Onemocnění	22 Případ(y/ů)
209908	Izolovaná dětská řečová apraxie	Onemocnění	22 Případ(y/ů)
1827	Akromelická frontonazální dysplázie	Onemocnění	22 Případ(y/ů)
1723	Mozaika trizomie 2	Onemocnění	22 Případ(y/ů)
168612	Vrozený deficit alfa-fetoproteinu	Onemocnění	22 Případ(y/ů)
163690	Syndrom zahrnující hypotonii a cystinurii	Onemocnění	22 Případ(y/ů)
93606	Nefrogenní syndrom s nepřiměřenou antidiurézou	Onemocnění	21 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
93114	Autozomálně dominantní středně závažná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ E	Onemocnění	21 Případ(y/ů)
79091	Syndrom zahrnující hereditární myopatii s inkluzními tělísky, kloubní kontraktury a oftalmoplegii	Onemocnění	21 Případ(y/ů)
69082	Odontotrichoungvodigitopalmární syndrom	Onemocnění	21 Případ(y/ů)
66625	Cerebrookulonazální syndrom	Onemocnění	21 Případ(y/ů)
542301	Závažná kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem CARMIL2	Onemocnění	21 Případ(y/ů)
482077	HTRA1-vázaná autozomálně dominantní nemoc malých cév mozku	Onemocnění	21 Případ(y/ů)
468672	Syndrom kolobomatózní makroftalmie a mikrokorney	Onemocnění	21 Případ(y/ů)
466768	Autozomálně dominantní Charcot-Marie-Toothova nemoc, typ 2Z	Onemocnění	21 Případ(y/ů)
447964	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2V	Onemocnění	21 Případ(y/ů)
402003	Autozomálně dominantně dědičná fokální non-epidermolytická palmoplantární keratoderma s plantárními puchýři	Onemocnění	21 Případ(y/ů)
401869	Syndrom fatálních mnohočetných mitochondriálních dysfunkcí, typ 1	Onemocnění	21 Případ(y/ů)
398189	Fokální faciální dermální dysplázie, typ IV	Subtype of disorder	21 Případ(y/ů)
391389	Familiární syndrom epizodických bolestí s predominantním postižením horní poloviny těla	Subtype of disorder	21 Případ(y/ů)
363649	Progeroidní syndrom zahrnující hypoplázii mandibuly a hluchotu	Onemocnění	21 Případ(y/ů)
324972	MAGIC syndrom	Onemocnění	21 Případ(y/ů)
3063	X-vázaná mentální retardace, Snyderův typ	Onemocnění	21 Případ(y/ů)
221145	Volná kůže s těžkými anomáliemi respiračního, gastrointestinálního a močového ústrojí	Onemocnění	21 Případ(y/ů)
199326	Izolovaná autozomálně dominantní hypomagnesemie, Glaudemansův typ	Onemocnění	21 Případ(y/ů)
171881	Cap myopatie	Onemocnění	21 Případ(y/ů)
168593	Syndrom zahrnující náhlou smrt dítěte a dysgenezi varlat	Onemocnění	21 Případ(y/ů)
1578	Deficit dehydratázy	Subtype of disorder	21 Případ(y/ů)
98791	Syndrom zahrnující alfa-talasémii a mentální retardaci, vázaný na chromozom 17	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
98768	Spinocerebelární ataxie, typ 13	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
97232	Fingerprint body myopatie	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
971	Akrorenální syndrom	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
96175	Ring chromozom 11	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
93941	Laryngotracheoezofageální rozštěp, typ 4	Subtype of disorder	20 Případ(y/ů)
88642	Vrozená necitlivost k bolesti, anosmii a neuropatické artropatii	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
88639	Neurodegenerace způsobená deficitem 3-	Onemocnění	20 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
	hydroxyisobutyryl-CoA hydrolázy		
88628	Syndrom zahrnující ataxii zadních provazců a retinitis pigmentosa	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
86920	Dermopathia pigmentosa reticularis	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
86919	Syndrom zahrnující keratosis palmaris et plantaris a klinodaktylii	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
86797	Atypický lichen myxedematosus	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
85192	Syndrom zahrnující léze na lebce tvaru koblih a křehkost kostí	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
83616	Zarděnková panencefalitida	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
79476	Griscelliho nemoc, typ 1	Subtype of disorder	20 Případ(y/ů)
79154	2-aminoadipová 2-oxoadipová acidurie	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
79084	Familiární parciální lipodystrofie, Köbberlingův typ	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
73271	Krvácivé diatézy způsobené poruchami kolagenního receptoru	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
71289	Syndrom zahrnující radioulnární synostózu a amegakaryocytickou trombocytopenii	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
69723	Tyrosinémie, typ 3	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
69084	Ektodermální dysplázie postihující pouze vlasy a nehty	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
67046	3-methylglutakonová acidurie, typ 1	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
641380	PAPASH syndrom	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
63442	Falangoepifyzární dysplázie tvaru anděla	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
599376	Hypomyelinizace časných myelinizovaných struktur	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
53583	Paroxysmální dystonická choreoatetóza s epizodickou ataxií a spasticitou	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
457240	Syndrom zahrnující X-vázanou mentální retardaci, malý vzrůst a nadváhu	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
455	Superficiální epidermolytická ichtyóza	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
448242	Brachyolmie, recesivní typ	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
443811	PGM3-CDG	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
420179	Malanův syndrom s makrosomií	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
391376	Syndrom zahrnující vrozenou mikrocefalii, těžkou encefalopatii a progresivní mozkovou atrofii	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
369897	Syndrom deplece mitochondriální DNA, encefalomyopatická forma s variabilními kraniofaciálními anomáliemi	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
3387	Izolovaná přední krční hypertrichóza	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
33445	Neuroektodermální melanolysosomální onemocnění	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
3137	Deficit alfa-N-acetylglaktosaminidázy	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
309854	Syndrom zahrnující cirhózu, dystonii, polycytémii a hypermanganémií	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
3021	RAPADILINO syndrom	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
30	Dědičná orotová acidurie	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
289863	Atypická glycinová encefalopatie	Subtype of disorder	20 Případ(y/ů)
2847	Defekt perikardu a bránice	Onemocnění	20 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
280779	Kožní kolagenní vaskulopatie	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
2755	Orofaciodigitální syndrom, typ 8	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
2751	Orofaciodigitální syndrom, typ 2	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
2717	Okulotrichoanální syndrom	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
268114	RAS-asociované autoimunitní leukoproliferativní onemocnění	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
26137	Juvenilní temporální arteritida	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
251393	Lokalizovaná junkční epidermolysis bullosa, non-Herlitzův typ	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
251061	Syndrom mikrodelece 7q31	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
251028	Syndrom mikrodelece 2q33.1	Subtype of disorder	20 Případ(y/ů)
247522	Primární ciliární dyskineze asociovaná s retinitis pigmentosa	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
2394	Deficit pyruvátdehydrogenázy - deficit E3 podjednotky	Subtype of disorder	20 Případ(y/ů)
2375	Paréza hlasivek spojená s mentální retardací	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
228247	Získané pseudoxanthoma elasticum	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
228179	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2M	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
2021	Fibrochondrogeze	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
1807	Fokální faciální dermální dysplázie, typ III	Subtype of disorder	20 Případ(y/ů)
178364	Syndromická mikroftalmie, typ 5	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
1513	Kraniodiafyzární dysplázie	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
1466	COFS syndrom	Subtype of disorder	20 Případ(y/ů)
1447	Ring chromozom 4	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
139455	Autozomálně recesivní bestrofinopatie	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
1394	Cerebrofaciotorakální dysplázie	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
1387	Syndrom zahrnující kataraktu, mentální retardaci a hypogonadismus	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
1358	Careyův-Finemanův-Ziterův syndrom	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
1134	Arrhinie	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
101110	Spinocerebelární ataxie, typ 20	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
100976	Plavková ichtyóza	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
100043	Autozomálně dominantní středně závažná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ A	Onemocnění	20 Případ(y/ů)
935	Skeletální dysplázie končetin s těžkou kombinovanou imunodeficiencí	Onemocnění	19 Případ(y/ů)
89838	KRT14-vázaná epidermolysis bullosa simplex	Onemocnění	19 Případ(y/ů)
75857	6q terminální delecí syndrom	Onemocnění	19 Případ(y/ů)
597623	Syndrom zahrnující regresivní neurovývojovou poruchu související s IRF2BPL, dystonií a záchvaty	Onemocnění	19 Případ(y/ů)
529962	Mikrodeleční syndrom 17q24.2	Onemocnění	19 Případ(y/ů)
505248	Syndrom podobný mukopolysacharidóze s vrozenými srdečními vadami a hematopoetickými poruchami	Onemocnění	19 Případ(y/ů)
497757	MME-vázaná autozomálně dominantní Charcot-Marie-	Onemocnění	19 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
	Tooth typ 2		
494433	Syndrom MIRAGE	Onemocnění	19 Případ(y/ů)
482601	Adenylosukcinát syntetáza-like 1 vázaná distální myopatie	Onemocnění	19 Případ(y/ů)
466962	SMARCA4 deficitní sarkom hrudníku	Onemocnění	19 Případ(y/ů)
438159	STAT3-vázané autoimunitní multisystémové onemocnění s časným nástupem	Onemocnění	19 Případ(y/ů)
43115	Dědičná myopatie s laktátovou acidózou způsobená deficitem ISCU	Onemocnění	19 Případ(y/ů)
397946	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 58	Onemocnění	19 Případ(y/ů)
391320	East Texas krvácivá porucha	Subtype of disorder	19 Případ(y/ů)
352662	Syndrom zahrnující intraepiteliální dyskeratózu rohovky, palmoplantární hyperkeratózu a dyskeratózu hrtanu	Onemocnění	19 Případ(y/ů)
3339	Toriellové-Lacassieův-Drosteův syndrom	Onemocnění	19 Případ(y/ů)
3145	Syndrom zahrnující renální diabetes insipidus, intrakraniální kalcifikace, malý vzrůst a faciální dysmorfii	Onemocnění	19 Případ(y/ů)
284169	Mikrodeleční syndrom 10p11.21p12.31	Subtype of disorder	19 Případ(y/ů)
280671	Vrozená muskulární dystrofie způsobená poruchou syntézy fosfatidylcholinu	Onemocnění	19 Případ(y/ů)
2707	Okulocerebrofaciální syndrom, Kaufmanův typ	Onemocnění	19 Případ(y/ů)
268261	Syndrom mikrodelece 21q22.13q22.2	Subtype of disorder	19 Případ(y/ů)
251046	Syndrom mikrodelece 6p22	Onemocnění	19 Případ(y/ů)
247868	Syndrom NLRP12-vázané hereditární periodické horečky	Onemocnění	19 Případ(y/ů)
2399	Syndrom zahrnující nazopalpebrální lipom, kolobom a telekantus	Onemocnění	19 Případ(y/ů)
228410	Syndrom polyvalvulárního srdečního onemocnění	Onemocnění	19 Případ(y/ů)
228387	Spondylo-megaepifyzární-metafyzární dysplázie	Onemocnění	19 Případ(y/ů)
178487	Adultní střevní botulismus	Subtype of disorder	19 Případ(y/ů)
171848	Syndrom zahrnující polyneuropatii, ztrátu sluchu, ataxii, retinitis pigmentosa a kataraktu	Onemocnění	19 Případ(y/ů)
139447	Progresivní leukoencefalopatie s kavitacemi	Onemocnění	19 Případ(y/ů)
139441	Hypomyelinizace s atrofií bazálních ganglií a mozečku	Onemocnění	19 Případ(y/ů)
99741	Kingův-Denboroughův syndrom	Onemocnění	18 Případ(y/ů)
96171	Ring chromozom 2	Onemocnění	18 Případ(y/ů)
86309	DPAGT1-CDG	Onemocnění	18 Případ(y/ů)
85167	Syndrom zahrnující spondylometafyzární dysplázii a dystrofii tyčinek a čípků	Onemocnění	18 Případ(y/ů)
66637	Diafanospondylodysostóza	Onemocnění	18 Případ(y/ů)
643549	Haoův-Fountainův syndrom	Onemocnění	18 Případ(y/ů)
637051	Bornavirová encefalitida	Onemocnění	18 Případ(y/ů)
613274	Pontocerebelární hypoplázie, typ 14	Onemocnění	18 Případ(y/ů)
589856	Syndrom zahrnující choanální atrezii, atelii, hypotyreózu, opožděnou pubertu a nízký vzrůst	Onemocnění	18 Případ(y/ů)
508498	Syndrom zahrnující mentální retardaci, srdeční anomálie, malý vzrůst a hypermobilitu kloubů	Onemocnění	18 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
481152	PYCR2-vázaná mikrocefalie s progresivní leukoencefalopatií	Onemocnění	18 Případ(y/ů)
468641	Chronická enteropatie asociovaná s genem SLC02A1	Onemocnění	18 Případ(y/ů)
370046	Didymosis aplasticosebacea	Onemocnění	18 Případ(y/ů)
369962	Methylmalonová acidemie s homocystinurií, typ cbIX	Subtype of disorder	18 Případ(y/ů)
363417	Temtamyové syndrom preaxiální brachydaktylie	Onemocnění	18 Případ(y/ů)
324588	Familiární dyskineze a faciální myokymie	Onemocnění	18 Případ(y/ů)
319569	Autozomálně recesivní genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená částečným IFNgammaR1 deficitem	Onemocnění	18 Případ(y/ů)
300319	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2P	Onemocnění	18 Případ(y/ů)
261344	Trizomie 1q	Onemocnění	18 Případ(y/ů)
251523	Syndrom zahrnující rekurentní infekce a zánět, způsobené poruchou metabolismu zinku	Onemocnění	18 Případ(y/ů)
2501	Metafyzární chondrodysplázie, Spahrův typ	Onemocnění	18 Případ(y/ů)
238505	Autozomálně recesivní lymfoproliferativní nemoc	Onemocnění	18 Případ(y/ů)
2353	Schilbachův-Rottův syndrom	Onemocnění	18 Případ(y/ů)
228402	Mikrodeleční syndrom 2q23.1	Onemocnění	18 Případ(y/ů)
171719	Syndrom zahrnující cutis laxa a marfanoidní habitus	Onemocnění	18 Případ(y/ů)
158025	Hereditární progresivní mucinózní histiocytóza	Onemocnění	18 Případ(y/ů)
1449	Ring chromozom 7	Onemocnění	18 Případ(y/ů)
1441	Ring chromozom 17	Onemocnění	18 Případ(y/ů)
139515	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 4J	Onemocnění	18 Případ(y/ů)
1272	Fineho-Lubinského syndrom	Onemocnění	18 Případ(y/ů)
99853	Ovarioleukodystrofie	Subtype of disorder	17 Případ(y/ů)
93282	Spondyloepimetafyzární dysplázie, typ PAPSS2	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
91131	DK1-CDG	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
79283	Methylmalonová acidémie s homocystinurií, typ cbID	Subtype of disorder	17 Případ(y/ů)
69744	Cirkumskripční palmoplantární kypokeratóza	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
633004	Syndrom související s KDM3B zahrnující mentální retardaci, obličejovou dysmorfii a malý vzrůst	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
631085	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 86	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
560	MRSHS syndrom	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
543470	Syndrom zahrnující optickou atrofií, ataxii, periferní neuropatii a celkové opoždění vývoje	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
502434	STAG1-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, faciální dysmorfismus a gastroezofageální reflux	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
500533	Syndrom zahrnující polyhydramnion, megalencefalii a symptomatickou epilepsii	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
480880	X-vázaná mentální retardace s faciálním dysmorfismem, malým vzrůstem, choanální atrezií omezená na ženské pohlaví	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
477673	Syndrom postnatální mikrocefalie, infantilní hypotonie, spastické diplegie, dysartrie a intelektové	Onemocnění	17 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Přezdíčka * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
464760	Familiární dutinková anomálie papily	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
436159	Autoimunitní lymfoproliferativní syndrom způsobený CTLA4 haploinsuficiencí	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
435988	Syndrom chronické atriální a intestinální dysrytmie	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
404443	Syndrom zahrnující vysoký vzrůst, mentální retardaci a faciální dysmorfismus	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
399058	Distální myopatie s pozdním nástupem související s alfa-B krystalinem	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
363429	Autozomálně recesivní syndrom zahrnující cerebelární ataxii, pyramidové jevy, nystagmus a okulomotorickou apraxii	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
353298	Roifmanův syndrom	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
3350	Syndrom zahrnující tremor, nystagmus a duodenální vřed	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
324381	Hereditární myozitida s inkluzními tělísky, typ 4	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
3204	Stormorkenův-Sjaastadův-Langsletův syndrom	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
319595	Genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená částečným STAT1 deficitem	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
300530	Pseudohypoaldosteronismus, typ 2E	Subtype of disorder	17 Případ(y/ů)
2318	Joubertův syndrom s okulorenálním defektem	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
230839	Ehlersův-Danlosův syndrom způsobený deficitem tenascinu-X	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
227976	Autozomálně recesivní atrofie optiku, typ OPA7	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
210141	Dědičná vrozená spastická tetraplegie	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
210115	Sterilní multifokální osteomyelitida s periostitidou a pustulózou	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
1954	Vrozená letální erythrodermie	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
1908	Aminopterinová/metotrexátová embryofetopatie	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
1325	Syndrom zahrnující kamptodaktylii a taurinurii	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
1104	Syndrom anoftalmie-plus	Onemocnění	17 Případ(y/ů)
93357	SPONASTRIME dysplázie	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
920	Syndrom zahrnující ablefarii a makrostomii	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
85198	Dysspondyloenchondromatóza	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
71528	Obezita způsobená deficitem prohormon konvertázy I	Subtype of disorder	16 Případ(y/ů)
69737	Bosleyho-Salihův-Alorainyho syndrom	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
641385	PASS syndrom	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
63273	Distální myopatie s postižením zadní skupiny svalů nohy a přední skupiny svalů ruky	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
631076	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 83	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
53296	Familiární kožní kolagenom	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
488191	Ženská neplodnost způsobená zástavou meiózy oocytů	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
464282	Syndrom zahrnující spastickou paraplegii, těžké vývojové opoždění a epilepsii	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
457279	Syndrom zahrnující mentální retardaci, makrocefalii, hypotonii a poruchy chování	Onemocnění	16 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
397606	PrP systémová amyloidóza	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
369861	Syndrom zahrnující vrozenou sideroblastickou anémii, B-buněčnou imunodeficienci, periodickou horečku a opoždění vývoje	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
369852	Syndrom zahrnující vrozenou neutropenii, myelofibrózu a nefromegalii	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
34514	Telethoninová pletencová svalová dystrofie R7	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
33067	Metafyzární chondrodysplázie Jansen	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
319524	Kombinovaná porucha oxidativní fosforylace, typ 15	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
319171	Distální 17p13.1 mikroleční syndrom	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
314566	Primární progresivní apraxie řeči	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
314376	Mekoniový ileus způsobený deficitem guanylátcyklázy 2C	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
306734	Primární dystonie, typ DYT21	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
306674	Syndrom Kufor-Rakeb	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
293864	Syndrom zahrnující hypoplázii pankreatu, střevní atrezii a hypoplastický žlučník	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
289601	Dědičný syndrom mnohočetných kalcifikací arterií a kloubů	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
279943	Hereditární neutrofilie	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
261257	Syndrom distální mikrolece 17p13.3	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
2538	Syndrom zahrnující mikrogastrii a redukční defekty končetin	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
238455	Infantilní dystonie a parkinsonismus	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
2102	Deficit GTP cyklohydrolázy I	Subtype of disorder	16 Případ(y/ů)
2089	Glykogenóza způsobená deficitem jaterní glykogensyntázy	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
178355	Smithova-McCortova dysplázie	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
1438	Ring chromozom 10	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
1231	Barberův-Sayův syndrom	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
1195	Vrozená atranferinemie	Onemocnění	16 Případ(y/ů)
99954	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 4H	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
98949	Kompletní kryptoftalmie	Subtype of disorder	15 Případ(y/ů)
96181	Maternální uniparentální dizomie chromozomu 6	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
90796	46,XY porucha pohlavního vývoje způsobená izolovaným deficitem 17,20-lyázy	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
90400	Skleromyxedém bez monoklonální gamapatie	Subtype of disorder	15 Případ(y/ů)
88620	Izolovaná vrozená anosmie	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
88618	Psychomotorická retardace způsobená deficitem S-adenosylhomocystein hydrolázy	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
85146	Neurogenní skapuloperoneální syndrom, Kaeserův typ	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
79351	Deficit 3-fosfoglycerát dehydrogenázy, infantilní/juvenilní forma	Subtype of disorder	15 Případ(y/ů)
79325	ALG8-CDG	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
79321	ALG3-CDG	Onemocnění	15 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvezdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
79284	Methylmalonová acidémie s homocystinurií, typ cb1F	Subtype of disorder	15 Případ(y/ů)
79149	Dermochondrokorneální dystrofie	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
69063	Vrozená membranózní nefropatie způsobená aloimunizací maternální anti-neutrální endopeptidázou	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
631248	Mitchellův syndrom	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
619363	Novorozenecké těžké multisystémové autoinflamatorní onemocnění se zvýšeným IL18	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
599507	Získaný deficit faktoru XI	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
570371	Bartterův syndrom typu 5	Subtype of disorder	15 Případ(y/ů)
53696	Syndrom zahrnující letální artrogrypózu a nemoc buněk předních míšních rohů	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
527276	Encefalopatie způsobená poruchou mitochondriálního a peroxizomálního štěpení	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
521426	Neurovývojová porucha asociovaná s PLAA	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
513456	Syndrom zahrnující mentální retardaci, záchvaty, abnormální chůzi a faciální dysmorfismus	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
482606	Syndrom X-vázaných keloidních jizev, snížené kloubní mobility a zvýšeného poměru jamky a terče	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
457050	Autozomálně dominantní mitochondriální myopatie s intolerancí cvičení	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
456369	Myopatie s polyglukosanovými tělisky, typ 2	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
447997	Syndrom zahrnující spastickou tetraplegii, tenké corpus callosum a progresivní postnatální mikrocefalii	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
436169	Thrombomodulin-vázaná krvácivá porucha	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
436144	Syndrom zahrnující intrauterinní růstovou restrikcii, malý vzrůst a diabetes s nástupem v časně dospělosti	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
401768	Proximální myopatie s extrapyramidovými příznaky	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
397744	Syndrom zahrnující periferní neuropatii, myopatii, chrapot a ztrátu sluchu	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
397615	Obezita způsobená deficitem CEP19	Subtype of disorder	15 Případ(y/ů)
329324	Inverzní Klippelův-Trénaunayův syndrom	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
314647	Neprogresivní cerebelární ataxie s mentální retardací	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
314432	Syndrom zahrnující hernia Spiegeli a kryptorchismus	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
280763	Těžká mentální retardace a progresivní spastická paraplegie	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
280633	Syndrom zahrnující mnohočetné vrozené vývojové vady, hypotonii a záchvaty	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
250984	Autozomálně recesivní Sticklerův syndrom	Subtype of disorder	15 Případ(y/ů)
221043	Hereditární sklerozující poikilodermie s účastí šlach a plíc	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
2075	Genitopalatokardiální syndrom	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
1901	Ehlersův-Danlosův syndrom, typ dermatosparaxis	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
171680	Lisencefalie způsobená mutací TUBA1A genu	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
137754	Neurologické stavy spojené s deficitem aminoacylázy 1	Onemocnění	15 Případ(y/ů)
93356	Spondyloepimetafyzární dysplázie, typ Missouri	Onemocnění	14 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
90390	Syndrom anonychiie s onychodystrofií	Subtype of disorder	14 Případ(y/ů)
88659	Autozomálně dominantní progresivní nefropatie s hypertenzí	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
75378	Oligokonální trichromázie	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
589515	PUM1-asociovaný syndrom zahrnující vývojovou poruchu, ataxii a záchvaty	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
562528	Syndrom zahrnující vrozené kontraktury končetin a obličej, hypotonii a opožděný vývoj	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
508529	Generalizovaná bazální epidermolysis bullosa simplex s kožní atrofií, jizvením a ztrátou vlasů	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
480907	Syndrom X-vázané intelektové nedostatečnosti, celkového vývojového opoždění, faciálního dysmorfismu a kaudální regrese	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
480483	Progresivní familiární intrahepatální cholestáza, typ 4	Subtype of disorder	14 Případ(y/ů)
466718	Zvrásněná pigmentová epitelopatie sítnice ostrova Martinik	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
457351	Syndrom zahrnující mikrocefalii, mentální retardaci, senzorineurální ztrátu sluchu, epilepsii a abnormální svalový tonus	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
423384	Autozomálně recesivní těžká kongenitální neutropenie způsobená deficitem JAGN1	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
401849	Autozomální spastická paraplegie, typ 72	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
397758	Retinální dystrofie s vnitřní retinální dysfunkcí a anomáliemi gangliových buněk	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
371007	Vrozená svalová dystrofie s hyperlaxitou	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
369970	Syndrom zahrnující mikrokorneu, myopickou chorioretinální atrofii a telekantus	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
369920	Pontocerebelární hypoplázie, typ 9	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
364028	X-vázané mentální postižení způsobené GRIA3 anomáliemi	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
36355	Defekt P2Y12	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
3363	Syndrom zahrnující trichomegalii, pigmentovou degeneraci sítnice a trpaslictví	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
320375	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 55	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
314394	Syndrom zahrnující malý vzrůst, onychodysplázii, faciální dysmorfismus a hypotrichózu	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
314051	Syndrom zahrnující leukoencefalopatii, anomálie thalamu a mozkového kmene a vysokou hladinu laktátu	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
313892	Opoždění vývoje a řeči způsobené SOX5 deficitem	Subtype of disorder	14 Případ(y/ů)
307766	Syndrom zahrnující kudrnaté vlasy, akrální keratodermii a zubní kaz	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
284289	Autozomálně recesivní cerebelární ataxie s nástupem v dospělém věku	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
284139	Larsen-like syndrom, typ B3GAT3	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
2789	Syndrom laterální meningokély	Onemocnění	14 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
2719	Syndrom okulocerebrální hypopigmentace, Crossův typ	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
261323	Syndrom mikrolece 21q22.11q22.12	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
2435	Syndrom zahrnující hypo- a hypermelanózní kožní makuly, opožděný růst a mentální retardaci	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
238750	Mikrolečecí syndrom 4q21	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
2378	Laurinové-Sandrowův syndrom	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
199351	Dystonie a parkinsonismus s nástupem v dospělosti	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
1791	Frontofacionální dysplázie	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
168796	Syndrom srdce-ruka, slovinský typ	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
1516	Kraniofaciální dyssynostóza	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
139578	Hereditární senzorická a autonomní neuropatie se spastickou paraplegií	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
137783	Syndrom vrozených letálních kontraktur, typ 3	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
1193	Atkinové-Flaitzové syndrom	Onemocnění	14 Případ(y/ů)
96055	Tetrazomie 21	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
939	3-hydroxyizobutyrová acidurie	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
85174	Pseudodiastrofická dysplázie	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
79502	Keratoderma palmoplantaris punctata, typ 2	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
79478	Griscelliho nemoc, typ 3	Subtype of disorder	13 Případ(y/ů)
79329	MGAT2-CDG	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
69739	Athabaský syndrom dysgeneze mozkového kmene	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
66631	CEDNIK syndrom	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
633014	Syndrom související s SLC12A2 zahrnující senzorineurální hluchotu, opoždění vývoje a mentální retardaci	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
631068	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 80	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
611247	Pontocerebelární hypoplázie, typ 11	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
610569	Syndrom zahrnující časně letální vrozené malformace mozku související s KIAA1109 a artrogrypózu	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
556985	Kalcifikující leukoencefalopatie s časným nástupem a kostní dysplázií	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
542657	Izolovaná hyperchlorhidróza	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
538963	Kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem ITK	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
538096	Autozomálně recesivní letální neonatální axonální senzorimotorická polyneuropatie	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
50945	Blomstrandova letální chondrodysplázie	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
476394	PMP2 asociovaná Charcot-Marie-Toothova nemoc, typ 1	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
466934	VPS11 asociovaná autozomálně recesivní hypomyelinizační leukodystrofie	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
448251	Syndrom zahrnující progresivní autozomálně recesivní ataxii a hluchotu	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
443098	Nitrolební hyperostóza	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
439212	Syndrom zahrnující myopatii s časným nástupem, areflexií, respirační obtíže a dysfagii	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
436274	Kožní forma pseudoxanthoma elasticum like s retinitis	Onemocnění	13 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
	pigmentosa		
436151	Syndrom zahrnující mentální retardaci, expresivní afázii a faciální dysmorfismus	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
435438	Progresivní myoklonická epilepsie, typ 7	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
401953	Epizodická ataxie se setřelou řečí	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
399103	Distální nebulin vázaná myopatie s časným nástupem	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
363412	Hypomyelinizace s postižením mozkového kmene a míchy a spasticitou dolních končetin	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
356978	D,L-2-hydroxyglutarová acidurie	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
329813	Celogenomová paternální uniparentální dizomie v mozaice	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
329249	Syndrom zahrnující těžkou obezitou s časným začátkem a inzulinovou rezistencí, způsobený SH2B1 deficitem	Subtype of disorder	13 Případ(y/ů)
3268	Syndrom zahrnující radioulnární synostózu, mikrocefalii a skoliózu	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
319605	X-vázaná genetická vnímavost k mykobakteriální infekci	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
319547	Genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená kompletním IFN γ 2 deficitem	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
313936	PENS syndrom	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
3097	Meachamové syndrom	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
306530	Vrozená dědičná faciální paralýza s variabilní ztrátou sluchu	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
3042	Syndrom zahrnující mentální postižení, kataraktu, kalcifikaci ušních boltců a myopatii	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
293958	Syndrom zahrnující hypertelorismus, preaurikulární sinus, "punctal pits" a hluchotu	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
284160	Mikrodeleční syndrom 8q21.11	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
280406	Familiární kortikorezistentní nefrotický syndrom se senzorineurální hluchotou	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
2802	X-vázaná sideroblastická anémie a ataxie	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
2319	Jubergův-Haywardův syndrom	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
231720	Nezískaný kombinovaný deficit hormonu hypofýzy s abnormalitami páteře	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
1788	Akrofaciální dysostóza, Rodríguezův typ	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
178377	Syndrom zahrnující osteosklerózu, opožděný vývoj a kraniosynostózu	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
171612	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 37	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
168549	Axiální spondylometafyzární dysplazie	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
1435	Syndrom zahrnující choroideremii, hluchotu a obezitu	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
140969	Saldinův-Mainzerův syndrom	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
101102	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2H	Onemocnění	13 Případ(y/ů)
99672	Friedův syndrom zubů a nehtů	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
98772	Spinocerebelární ataxie, typ 19/22	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
96186	Maternální uniparentální dizomie chromozomu 20	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
85320	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci	Onemocnění	12 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedeny za celý svět. Hnědlinka - označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
	makrocefalii a makroorchidismus		
844	Síňová tachyarytmie s krátkým PR intervalem	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
79328	ALG9-CDG	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
603689	Syndrom podobný Bohring-Opitzovu syndromu související s KLHL7	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
597743	Syndrom zahrnující mikrocefalii, těžkou mentální retardaci a vícečetné vrozené vady související s SETD2	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
59303	Syndrom zahrnující ichtyózu, hypotrichózu a sklerotizující cholangitidu	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
508533	Syndrom zahrnující skeletální dysplázii, imunodeficienci T buněk a opoždění vývoje	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
505237	Syndrom zahrnující záchvaty s časným nástupem, anomálie distální části končetin, faciální dysmorfismus a celkové opoždění vývoje	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
496689	Syndrom zahrnující kyfoscoliózu, laterální atrofii jazyka a hereditární spastickou paraplegii	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
459033	Ataxie a okulomotorická apraxie, typ 4	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
442582	AH amyloidóza	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
420573	Těžký kombinovaný imunodeficit způsobený deficitem CTPS1	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
412066	PRKAR1B-vázaná neurodegenerativní demence s intermediárními filamenty	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
363523	Syndrom zahrnující hypohidrózu, hypoplázii zubní skloviny, palmoplantární keratoderma a mentální retardaci	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
314585	Syndrom nadměrného vzrůstu vázaný na 15q	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
300570	Kortikální dysgeneze s pontocerebelární hypoplázií způsobená mutací v TUBB3 genu	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
300547	Autozomálně recesivní infantilní hyperkalcémie	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
2935	Zkřížená polysyndaktylie	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
2919	Orofaciodigitální syndrom, typ 5	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
284460	Akutní anulární zevní retinopatie	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
280620	Progresivní myoklonická epilepsie, typ 6	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
280384	Syndrom zahrnující recesivní mentální retardaci, motorickou dysfunkci a mnohočetné kloubní kontraktury	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
2662	Keipertův syndrom	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
2579	Syndrom zahrnující svalovou atrofii, ataxii, retinitis pigmentosa a diabetes mellitus	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
254531	Syndrom paternální hypomethylace 14q32.2	Subtype of disorder	12 Případ(y/ů)
247794	Syndrom zahrnující juvenilní katarakta, mikrokornea a renální glykosurii	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
244305	Dominantní hypofosfatémie s nefrolitiázou nebo osteoporózou	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
238763	Sekundární glaukom se sférofakií/ectopia lentis a	Onemocnění	12 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
	megalokornea		
2224	Hypertryptofanemie	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
217377	Syndrom mikroduplikace Xp11.22-p11.23	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
217346	Mikrodeleční syndrom 19q13.11	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
210571	Dystonie 16	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
209973	Benigní infantilní familiární noční alternující hemiplegie	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
199340	Svalová dystrofie, Selcenové typ	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
1784	Akrofrontofacionazální dysostóza	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
171829	Syndrom delece 6q16	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
166035	Metafyzární chondrodysplázie s retinitis pigmentosa	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
1555	Syndrom zahrnující cutis gyrata, acanthosis nigricans a kraniosynostózu	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
1487	Cooksové syndrom	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
1473	Syndrom zahrnující kolobom uvey, rozštěp patra a rtu a mentální retardaci	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
1458	CODAS syndrom	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
141148	Hemifaciální myohyperplázie	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
1179	Benigní paroxysmální tonický pohled dětského věku s ataxií	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
1008	Syndrom zahrnující alopecii, epilepsii, pyorrheu a mentální retardaci	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
100046	Autozomálně dominantní středně závažná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ D	Onemocnění	12 Případ(y/ů)
98912	Distální myopatie s pozdním nástupem, Markesberyho-Griggsův typ	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
96172	Ring chromozom 3	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
91135	Hyperlaxita kůže způsobená deficitem vitamin K-dependentních koagulačních faktorů	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
91132	Ichtyóza s hypotrichózou	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
85336	X-vázaný neurodegenerativní syndrom, Hamelův typ	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
83629	Syndrom zahrnující leukoencefalopatii a metafyzární chondrodysplázii	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
79324	ALG12-CDG	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
79076	Juvenilní polypóza v dětském věku	Subtype of disorder	11 Případ(y/ů)
620368	EGF asociovaná primární hypomagnezémie s intelektovou nedostatečností	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
620363	Syndrom zahrnující primární hypomagnezémii, generalizované záchvaty, intelektovou nedostatečnost a obezitu	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
600663	Těžká neurovývojová porucha související s NRXN1, motorické stereotypie, chronická zácpa a poruchy cyklu spánek-bdění	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
597738	Luscan-Lumish syndrom	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
572798	WARS2-vázaný kombinovaný defekt oxidativní fosforylace	Onemocnění	11 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
569816	CELSR1-vázaný primární lymfedém s pozdním nástupem	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
555407	Deficit NAD(P)HX epimerázy	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
522077	Syndrom zahrnující kojeneckou hypotonii, okulomotorické anomálie, hyperkinetické pohyby a opoždění vývoje	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
521450	LAMA5-vázaný multisystémový syndrom	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
521406	Syndrom zahrnující dystonii, parkinsonismus a hypermanganémii	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
521308	Syndrom zahrnující frontonazální dysplázii, rozštěp nosu a anomálie horní končetiny	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
506307	Strommův syndrom	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
477749	Autozomálně dominantní pontinní mikroangiopatie s leukoencefalopatií	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
468661	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 74	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
464724	Syndrom jaterního selhání kojenců vázaného na horečku	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
457185	Neonatální encefalomyopatie, kardiomyopatie a syndrom respirační tísně	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
444077	Syndrom zahrnující kognitivní poruchu, hrubé rysy obličeje, srdeční defekty, obezitu, plicní poruchu, nízký vzrůst a skeletální dysplázii	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
444051	Mikrodeleční syndrom 20q11.2	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
444013	Kombinovaný deficit oxidativní fosforylace, typ 23	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
443988	Ventrikulomegalie a cystická choroba ledvin	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
397937	Myopatie s polyglukanovými tělísky, typ 1	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
352712	Syndrom zahrnující faciální dysmorfismus, imunodeficienci, livedo a nízký vzrůst	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
330050	Letální encefalopatie způsobená mitochondriální a peroxisomální poruchou štěpení	Subtype of disorder	11 Případ(y/ů)
319189	Familiární kortikální myoklonus	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
313884	Mikrodeleční syndrom 12p12.1	Subtype of disorder	11 Případ(y/ů)
313855	FGFR2-vázaná dysplázie s pokřivenými dlouhými kostmi	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
313850	Infantilní cerebelární a retinální degenerace	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
300293	Přechodná infantilní hypertriglyceridémie a hepatosteatóza	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
2987	Syndrom antekubitálních pterygií	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
2959	Syndrom zahrnující progerii, malý vzrůst a pigmentové névy	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
2854	Fuhrmannův syndrom	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
2832	Syndrom zahrnující krátké tarzální ploténky a absenci dolních očních řas	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
280553	Fatální infantilní hypertonická myofibrilární myopatie	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
261349	Syndrom mikrodelece 2p15p16.1	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
238744	MDN syndrom	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
2329	Karschův-Neugebauerův syndrom	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
228169	Autozomálně dominantní striatová neurodegenerace	Onemocnění	11 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
2253	Foveální hypoplázie asociovaná s presenilní kataraktou	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
221120	Pseudoaminopterinový syndrom	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
217390	Kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem DOCK8	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
2163	Syndrom zahrnující holoprosencefalii a kraniosynostózu	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
210133	Syndrom zahrnující leukonychia totalis, léze podobné acanthosis nigricans a abnormální vlasy	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
2016	Syndrom zahrnující rozštěp patra a laterální synechie	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
1757	Syndrom zahrnující fibulární dimelii a diplopodii	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
168624	Familiární skafocefalie, McGillivrayův typ	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
168588	Hyperandrogenismus způsobený deficitem kortison reduktázy	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
166282	Familiární "sick sinus" syndrom	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
166272	Goldblattův syndrom	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
1660	Dermoodonto dysplázie	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
1497	X-vázaná komplikovaná dysgeneze corpus callosum	Subtype of disorder	11 Případ(y/ů)
1479	Syndrom zahrnující defekt septa síní a poruchy atrioventrikulárního převodu	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
1031	Syndrom zahrnující amelogenesis imperfecta a nefrokalcinózu	Onemocnění	11 Případ(y/ů)
99807	PEHO-like syndrom	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
99329	48,XXXX syndrom	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
97340	Hunter-McAlpinové syndrom	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
97240	Zebra body myopatie	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
968	Akromegalická dysplázie, Hunterův-Thompsonův typ	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
96178	Ring chromozom 16	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
958	Akrorenomandibulární syndrom	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
93599	Primární hyperoxalurie, typ 2	Subtype of disorder	10 Případ(y/ů)
93406	Syndaktylie, typ 5	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
93398	Genochondromatóza, typ 2	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
93347	Anauxetická dysplázie	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
916	Aaseho-Smithův syndrom	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
90398	Lokalizovaný lichen myxedematosus se smíšenými prvky z jiných podtypů	Subtype of disorder	10 Případ(y/ů)
86918	Syndrom zahrnující difúzní palmoplantární keratoderma a akrocyanózu	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
85329	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, hypotonii, faciální dysmorfismus a agresivní chování	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
85274	Syndromická X-vázaná mentální retardace 7	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
85163	Syndrom zahrnující hypomyelinizaci a vrozenou kataraktu	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
79503	Ichthyosis hystrix Curthové-Macklinové	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
79281	Deficit alfa-N-acetylgalaktosaminidázy, typ 3	Subtype of disorder	10 Případ(y/ů)
79280	Deficit alfa-N-acetylgalaktosaminidázy, typ 2	Subtype of disorder	10 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
79279	Deficit alfa-N-acetylgalaktosaminidázy, typ 1	Subtype of disorder	10 Případ(y/ů)
79083	PPARG-vázaná familiární parciální lipodystrofie	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
71212	Hyperinzulinismus způsobený deficitem dehydrogenázy 3-hydroxyacyl-CoA s krátkým řetězcem	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
641390	PsAPASH syndrom	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
641361	Syndrom zahrnující neurovývojové opoždění, hypotonii, cerebelární ataxii a poruchy srdečního vedení	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
621758	Syndrom zahrnující fibrózu, neurodegeneraci a mozkovou angiomatózu	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
619948	Syndrom časně autoimunity, autoinflamace a imunodeficience	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
611216	Syndrom zahrnující aplastickou anémii, mentální retardaci a malý vzrůst	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
603448	Syndrom zahrnující cerebelární hypoplázii, mentální retardaci, vrozenou mikrocefalii, dystonii, anémii a růstovou retardaci	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
568062	PIEZO1-vázaná generalizovaná lymfatická dysplázie s neimunitním hydropsem plodu	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
567502	Syndrom zahrnující B-buněčnou imunodeficienci, anomálii končetin a urogenitální malformaci	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
562569	Syndrom zahrnující vrozenou srdeční vadu, obličejový dysmorfismus a opožděný vývoj spojený s TMEM94	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
531151	Mikrodeleční syndrom 9q21.13	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
529665	Syndrom zahrnující neurovývojové opoždění, záchvaty, oční anomálie, osteopenii a atrofii mozečku	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
521445	Syndrom zahrnující mikrocefalii, faciální dysmorfismus, oční vady a mnohočetné vrozené vady	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
506358	Gabrielův-de Vriesův syndrom	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
495274	Charcot-Marie-Toothova nemoc, typ 2T	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
494344	RERE-vázaný neurovývojový syndrom	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
468699	SLC39A8-CDG	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
466950	Faciální dysmorfismus, opoždění vývoje a poruchy chování v důsledku bodové mutace v genu WAC	Subtype of disorder	10 Případ(y/ů)
466926	Syndrom zahrnující křeče, skoliózu a makrocefalii	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
464443	COG6-CDG	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
453504	Syndrom zahrnující neurovývojovou poruchu, kraniofaciální dysmorfismus, srdeční vady a kyčelní dysplázii, způsobený bodovými mutacemi	Subtype of disorder	10 Případ(y/ů)
439854	Fatální vrozená hypertrofická kardiomyopatie způsobená strádáním glykogenu	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
420789	Autoimunitní encefalopatie s parasomnií a obstruktivní spánkovou apnoí	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
401901	Huntington disease-like syndrom způsobený expanzí C9ORF72	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
399081	KLHL9-vázaná distální myopatie s nástupem v dětském věku	Onemocnění	10 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
	věku		
39	Akromelanóza	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
363400	Těžký neurodegenerativní syndrom s lipodystrofií	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
352737	Okulokutánní albinismus typ 1, citlivý na teplotu	Subtype of disorder	10 Případ(y/ů)
352734	Okulokutánní albinismus typ 1 s minimálním množstvím pigmentu	Subtype of disorder	10 Případ(y/ů)
352641	Autozomálně recesivní cerebelární ataxie se spasticitou s pozdním nástupem	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
35107	Desmosterolóza	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
3469	XK aprozencefalie	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
3439	Von Voss Cherstvoyův syndrom	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
33574	Deficit gamma-glutamylcysteinsyntetázy	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
3317	Torakolaryngopelvicá dysplázie	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
329228	Mikrocefalické primordiální trpaslictví způsobené ZNF335 deficitem	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
3259	Syndrom zahrnující syndaktylii, polydaktylii a postižení ušního lalůčku	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
324262	Autozomálně recesivní vrozená cerebelární ataxie způsobená MGLUR1 deficitem	Subtype of disorder	10 Případ(y/ů)
319671	Mikrocefalické primordiální trpaslictví, Alazamiho typ	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
314662	Segmentální progresivní syndrom nadměrného vzrůstu s fibroadipózní hyperplázií	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
313906	Vrozené cysty pankreatu	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
309246	GM2 gangliosidóza, varianta AB	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
3032	NPHP3-vázaný syndrom podobný Meckelovu	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
3023	Rasmussenové-Johnsenův-Thomsenův syndrom	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
294016	Syndrom zahrnující mikrocefalii a kapilární malformace	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
2880	Deficit fosfoenolpyruvát karboxykinázy	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
284227	TEMPI syndrom	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
2839	Dysplázie pánve a ramene	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
280794	Pseudoxantomatózní difúzní kožní mastocytóza	Subtype of disorder	10 Případ(y/ů)
280615	Hemoglobinopatie Toms River	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
276280	Syndrom zahrnující hemihyperplázií a mnohočetnou lipomatózu	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
2658	Lenzovo-Majewského hyperostické trpaslictví	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
263482	Spondyloepifyzární dysplázie, Maroteauxův typ	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
263458	Hyperinzulinemie způsobená deficitem INSR	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
2590	Spinální svalová atrofie s progresivní myoklonickou epilepsií	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
254504	Inhalační botulismus	Subtype of disorder	10 Případ(y/ů)
254411	Anulární atrofický lichen planus	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
2496	Syndrom zahrnující mezomelii a synostózy	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
240112	Syndrom zahrnující progresivní supranukleární obrnu a progresivní nonfluentní afázii	Subtype of disorder	10 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
228426	Syndromická multisystémová autoimunitní choroba způsobená deficitem Itch	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
2255	Syndrom zahrnující hypoplázii pankreatu, diabetes a vrozenou vadu srdce	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
220465	Laronův syndrom s imunodeficiencí	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
217335	RIN2 syndrom	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
210144	Letální polymalformativní syndrom, Boisselové typ	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
2072	Syndrom zahrnující Gaucherovu chorobu, oftalmoplegii a kardiovaskulární kalcifikaci	Subtype of disorder	10 Případ(y/ů)
2047	Flynnův-Airdův syndrom	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
2008	Akrokardiofaciální syndrom	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
169090	Kombinovaná imunodeficece způsobená dysfunkcí CRAC kanálu	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
166073	Pontocerebelární hypoplázie, typ 6	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
163966	X-vázaná dominantní chondrodysplázie, Chassaingův-Lacombův typ	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
1627	Delece 5q35	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
1568	Syndrom zahrnující X-vázanou mentální retardaci, Dandyho-Walkerovu malformaci, postižení bazálních ganglií a záchvaty	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
1471	Syndrom zahrnující kolobom makuly a brachydaktylii typu B	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
1443	Ring chromozom 19	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
1439	Ring chromozom 12	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
1426	Greenbergové dysplázie	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
141007	Orofaciodigitální syndrom, typ 9	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
139426	Periorální myoklonie s absencemi	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
139406	Encefalopatie způsobená deficitem prosaposinu	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
1336	Syndrom zahrnující hyperkeratózu a hyperpigmentace	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
1313	Syndrom infantilní choroidocerebrální kalcifikace	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
1263	Bumerang dysplázie	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
1171	Syndrom zahrnující cerebelární ataxii, areflexii, pes cavus, optickou atrofii a senzorineurální ztrátu sluchu	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
1150	Syndrom zahrnující arthrogryposis multiplex congenita a whistling face	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
101111	Spinocerebelární ataxie, typ 25	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
101007	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 27	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
1010	Autozomálně dominantní palmoplantární keratoderma a vrozená alopecie	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
100994	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 13	Onemocnění	10 Případ(y/ů)
99014	X-vázaná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 5	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
94124	Spinocerebelární ataxie, typ 1 s axonální neuropatií	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
93952	X-vázaná mentální retardace, Hederův typ	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
93317	Spondylometafyzární dysplázie, Sedaghatianův typ	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
85338	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, ataxii a	Onemocnění	9 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
	apraxii		
85286	X-vázaná mentální retardace, Shashiové typ	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
85199	Syndrom zahrnující kraniosynostózu, anomálie anu a porokeratózu	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
83619	Syndrom zahrnující makrostomii, preaurikulární výběžky a zevní oftalmoplegii	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
79405	Junkční epidermolysis bullosa inversa	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
79322	DPM1-CDG	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
636941	Syndrom zahrnující vaskulární Ehlersův-Danlosův syndrom a polymikrogyrii	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
631106	Spinocerebelární ataxie, typ 49	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
631082	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 85	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
619233	Syndrom zahrnující dědičnou perzistenci fetálního hemoglobinu a mentální retardaci	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
505208	3-metylglutakonová acidurie, typ 8	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
502423	Mitochondriální syndrom zahrnující myopatii, mozečkovou ataxii a pigmentovou retinopatii	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
488197	Syndrom zahrnující familiární progresivní dystrofii sítnice, kolobom duhovky a vrozenou kataraktu	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
480851	Hereditární trombocytopenie s časnou myelofibrózou	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
477814	Syndrom zahrnující progresivní mikrocefalii, křeče, korovou slepotu a vývojové opoždění	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
438075	Ketoacidóza způsobená deficitem monokarboxylového transportéru 1	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
425120	STING-asociovaná vaskulopatie s nástupem v dětství	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
420561	Templové-Baraitserův syndrom	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
401945	Nemoc Moya-moya s achalázií s časným nástupem	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
397787	Těžká kombinovaná imunodeficeience způsobená deficitem IKK2	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
397750	Periodická paralýza s distální motorickou neuropatií s pozdním nástupem	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
397612	Syndrom zahrnující makrocefalii a opožděný vývoj	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
370927	SSR4-CDG	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
363710	Spinocerebelární ataxie, typ 37	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
35704	Deficit L-arginin:glycin amidinotransferázy	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
35701	Deficit 3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA syntázy	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
352745	Okulokutánní albinismus, typ 7	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
329478	Adultní distální myopatie způsobená mutací VCP	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
324585	Autozomálně dominantní středně pokročilá Charcotova-Marieova-Toothova nemoc s neuropatickou bolestí	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
319199	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 53	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
314679	Cerebro-facio-artikulární syndrom	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
314466	Atypický Meigsův syndrom	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
300179	Ehlers-Danlosův syndrom, forma kyfoskoliotická s hluchotou	Subtype of disorder	9 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
2952	Syndrom zahrnující addukované palce na rukou a artrogrypózu, Christianův typ	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
293948	Mikrodeleční syndrom 1p21.3	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
293939	Distální mikroduplikační syndrom Xq28	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
2808	Paralýza laryngeálního abduktoru	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
280679	Syndrom zahrnující Moyamoya angiopatii, malý vzrůst, faciální dysmorfismus a hypergonadotropní hypogonadismus	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
2680	Syndrom zahrnující neuropatii s hypomyelinizací a artrogrypózu	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
263487	COG5-CDG	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
261190	Syndrom mikrolece 15q14	Subtype of disorder	9 Případ(y/ů)
2557	Mietensův syndrom	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
254525	Syndrom paternální mikrolece 14q32.2	Subtype of disorder	9 Případ(y/ů)
251279	Syndrom zahrnující mikrooftalmii, retinitis pigmentosa, foveoschisis a drůzy zrakového nervu	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
231531	Heřmanského-Pudlákův syndrom způsobený deficitem BLOC-1	Subtype of disorder	9 Případ(y/ů)
231154	Kombinovaná imunodeficiencí T+ B+ způsobená parciálním RAG1 deficitem	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
228003	Těžká kombinovaná imunodeficiencí způsobená deficitem CORO1A	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
2213	Syndrom zahrnující hypertelorismus, mikrocii a faciální rozštěp	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
221039	Hereditární sklerozující poikilodermie, Wearyho typ	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
209951	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 18	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
169095	Nelymfoidní cystická dysgeneze brzlíku	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
168558	Syndrom zahrnující 46,XY poruchu pohlavního vývoje a nedostatečnost nadledvin způsobenou deficitem CYP11A1	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
163979	X-vázaná mentální retardace s kraniofacioskeletálními symptomy	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
1553	Curryho-Jonesův syndrom	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
1512	Craneův-Heiseův syndrom	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
140936	Lelisův syndrom	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
137628	Syndrom zahrnující srdeční anomálie a heterotaxii	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
1345	Syndrom zahrnující kardiomyopatii, kataraktu a onemocnění bederní páteře	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
1292	Syndrom zahrnující brachymorfismus, onychodysplázii a dysfalangismus	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
1264	Trichoretinodentodigitální syndrom	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
1120	Syndrom zahrnující plicní agenezi, srdeční defekt a anomálie prstů	Onemocnění	9 Případ(y/ů)
1000	Okulární albinismus s pozdně nastupující senzorineurální hluchotou	Onemocnění	9 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
99330	49,XXXXY syndrom	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
98807	Primární dystonie, typ DYT13	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
922	Familiární nazální acilie	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
85273	X-vázaná mentální retardace, typ Abidiové	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
79350	Deficit 3-fosfoserinfosfatázy	Subtype of disorder	8 Případ(y/ů)
79333	COG7-CDG	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
79323	MPDU1-CDG	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
633028	Syndrom související s CPE podobný Praderovu-Williho syndromu	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
600731	Clark-Baraitserův syndrom	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
597201	Zánětlivé onemocnění střev související s TRIM22	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
572013	Syndrom posteriorně-predominantní lisencefalie, širokého plochého mostu a míchy a defektů křížících střední čáru	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
542585	Syndrom zahrnující sluchovou neuropatii a optickou atrofii	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
536516	Myopatický Ehlers-Danlosův syndrom	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
519388	Autozomálně recesivní dysgeneze předního segmentu	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
514352	Syndrom zahrnující vrozený brachyzeofagus, nitrohruďní uložení žaludku a obratlové anomálie	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
502430	Syndrom zahrnující metopický hřeben, ptózu a faciální dysmorfismus	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
496790	Syndrom zahrnující atrofii optiků, periferní neuropatii a vývojové opoždění	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
494526	Generalizovaná dyskinezie s orofaciálním postižením s nástupem v kojeneckém věku	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
494444	Syndrom zahrnující DIAPH1-vázanou senzorineurální ztrátu sluchu a trombocytopenii	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
476093	Autozomálně dominantní syndrom zahrnující distální axonální motorickou neuropatii a myofibrilární myopatii	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
468684	CCDC115-CDG	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
466722	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 77	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
464336	BENTA nemoc	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
459061	Syndrom zahrnující kraniofaciální dysmorfismus, malý vzrůst, anomálie ektodermu a mentální retardaci	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
457485	Syndrom zahrnující makrocefalii, mentální retardaci, neurovývojové poruchy a malý hrudník	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
457406	Syndrom fatálních mnohočetných mitochondriálních dysfunkcí, typ 4	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
438274	GCGR-vázaná hyperglukagonémie	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
435845	Syndrom zahrnující letální neonatální spasticitu a epileptickou encefalopatii	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
435638	Mikrodeleční syndrom 3p25.3	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
420686	Syndrom zahrnující vlnité vlasy a palmoplantární keratoderma	Onemocnění	8 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
404454	Syndrom zahrnující alakrimii, choreoatetózu a dysfunkci jater	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
401942	Familiární mediánní rozštěp horního a spodního rtu	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
397715	Joubertův syndrom s Jeuneho dystrofií hrudníku vedoucí k asfyxii	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
397590	Silverův-Russellův syndrom způsobený bodovými mutacemi	Subtype of disorder	8 Případ(y/ů)
391408	Syndrom zahrnující primární mikrocefalii, mírnou mentální retardaci a diabetes s nástupem v mládí	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
370943	Syndrom zahrnující poruchu autistického spektra, epilepsii a artrogrypózu	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
352675	X-vázaná Charcotova-Marieho-Toothova nemoc, typ 6	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
352670	Autozomálně dominantní středně závažná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ F	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
352649	Porucha vezikulárního transportu dopamin-serotonin v mozku	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
352479	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2U	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
3474	CHIME syndrom	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
33572	Deficit 5-oxoprolinázy	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
331226	Náchylnost k infekci způsobená TYK2 deficitem	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
329258	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2Q	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
324321	Dysfunkce sinoatriálního uzlu a hluchota	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
3219	Fountainův syndrom	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
3216	Syndrom zahrnující převodní nedoslýchavost a malformace vnějšího ucha	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
314811	Deficit ghrelinového receptoru	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
314637	Mitochondriální hypertrofická kardiomyopatie s laktátovou acidózou, způsobená deficitem MTO1	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
306577	Neuropatie malých vláken související s kanálopatií sodíkových kanálů	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
306558	Syndrom zahrnující primární mikrocefalii, epilepsii a permanentní neonatální diabetes	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
306547	Syndrom zahrnující porencefalii, mikrocefalii a bilaterální vrozenou kataraktu	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
3019	Ramonův syndrom	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
2958	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, dysmorfismus a atrofii mozku	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
2934	Syndrom zahrnující polysyndaktylii a srdeční malformaci	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
2885	Syndrom zahrnující piebaldismus a neurologické poruchy	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
2812	Syndrom tvrdé kůže, typ Paraná	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
280325	Distální monozomie 12p	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
280071	Vrozená porucha glykosylace, typ 1p	Onemocnění	8 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
276432	Syndrom zahrnující předčasné stárnutí, opoždění vývoje a srdeční arytmie	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
263665	Enteropatie NK-buněk	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
261483	Syndrom duplikace Xq27.3q28	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
261211	Syndrom mikrolece 16p11.2p12.2	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
2563	MOMO syndrom	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
2561	Ackermanův syndrom	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
254528	Syndrom maternální mikrolece 14q32.2	Subtype of disorder	8 Případ(y/ů)
251290	Parietální foramina s kleidokraniální dysplázií	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
244310	RTF1-CDG	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
2371	Letální syndrom podobný Larsenovu	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
2351	Kousseffův syndrom	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
2326	Syndrom zahrnující Kallmannův syndrom a onemocnění srdce	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
231736	Syndrom zahrnující mikrokorneu, posteriorní megalolentikonos, perzistentní fetální vaskulaturu a kolobom	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
2252	Syndrom zahrnující radiální hypoplázii, trifalangeální palce, hypospadii a maxilární diastema	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
221054	Akrocefalopolydaktylie	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
2206	Vertebrální ankylozující hyperostóza s tylózou	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
2180	Syndrom zahrnující hydrocefalus, kostovertebrální dysplázii a Sprengelovu deformitu	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
2107	Hallův-Riggsův syndrom	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
2013	Syndrom zahrnující rozštěp patra, velké uši a malou hlavu	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
1884	Syndrom zahrnující ektopii čočky, chorioretinální dystrofii a myopii	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
1852	X-vázaná retinální dysplázie	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
1824	Lowryho-Woodův syndrom	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
178506	Kalcifikace mozku, typ Rajabové	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
178389	Syndrom zahrnující osteopetrózu a hypogamaglobulinémii	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
1655	Syndrom zahrnující deriváty Müllerova vývodu, lymfangiektázií a polydaktylií	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
163956	X-vázaná mentální retardace, Nascimento typ	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
157965	Ehlersův-Danlosův syndrom, spondylocheiroidyplastický typ	Subtype of disorder	8 Případ(y/ů)
1454	Joubertův syndrom s vrozenou jaterní fibrózou	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
1450	Nadpočetný ring/marker chromozom 8	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
137639	Syndrom zahrnující leukoencefalopatii, ataxii, hypodoncii a hypomyelinizaci	Subtype of disorder	8 Případ(y/ů)
1366	Autozomálně recesivní palmoplantární keratoderma a vrozená alopecie	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
1327	Syndrom s kamptodaktylií, guadalajarský typ 1	Onemocnění	8 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
1318	Kampomelie, Cummingův typ	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
1278	Syndrom zahrnující brachydaktylii a preaxiální hallux varus	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
1226	Bamforthův-Lazarusův syndrom	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
1188	Syndrom zahrnující ataxii, hluchotu a mentální retardaci	Onemocnění	8 Případ(y/ů)
99843	Deficit adheze leukocytů, typ II	Subtype of disorder	7 Případ(y/ů)
99710	Punctate acrokeratoderma pigmentace podobná pihám	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
93382	Brachydaktylie, typ A6	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
93316	Spondylometafyzární dysplázie, Schmidtův typ	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
929	Syndrom zahrnující achalázii a mikrocefalii	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
90103	Syndrom zahrnující Charcotovu-Marieovu-Toothovu nemoc, hluchotu a mentální retardaci	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
85334	X-vázaný neurodegenerativní syndrom, Bertiniho typ	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
85194	Spondylookulární syndrom	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
83620	Vrozený malabsorpční průjem způsobený nedostatkem enteroendokrinních buněk	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
79094	Grangeové syndrom	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
71526	Obezita způsobená deficitem proopiomelanokortinu	Subtype of disorder	7 Případ(y/ů)
65282	Carvajalův syndrom	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
631095	Spinocerebelární ataxie, typ 44	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
631088	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 87	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
619953	Familiární hyperinflatorní lymfoproliferativní imunodeficiencie	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
611201	Okulogastrointestinální-neurovývojový syndrom	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
600691	Kombinovaný deficit faktoru VII a faktoru X	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
589608	Lineární hypopigmentace a kraniofaciální asymetrie s akrálními, očními a mozkovými anomáliemi	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
589527	Spinocerebelární ataxie typu 45	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
589442	Syndrom zahrnující nízký vzrůst, skeletální dysplázii, degeneraci sítnice, mentální retardaci a senzorineurální ztrátu sluchu	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
562559	Syndrom zahrnující přední čelistní protruzi, strabismus a mentální retardaci	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
544628	Syndrom zahrnující atypický Fanconioho syndrom a neonatální hyperinzulinismus	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
538101	Vrozená axonální neuropatie s encefalopatií	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
536532	Ehlersův-Danlosův syndrom, typ 2 podobný klasickému	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
529977	Syndrom zahrnující imunitní dysregulaci, zánětlivé onemocnění střev, artritidu, recidivující infekce a lymfopenii	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
513436	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 78	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
508476	Syndrom zahrnující rozštěp rtu a patra, kraniofaciální dysmorfismus, vrozenou srdeční vadu a ztrátu sluchu	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
508093	Syndrom MEPAN	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
504530	Kombinovaná imunodeficiencie způsobená nedostatkem	Onemocnění	7 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
	moesinu		
500548	Osteosklerotická metafyzární dysplázie	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
500180	Regresní syndrom s extrapyramidovou hybnou poruchou s nástupem v dětství	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
497764	Spinocerebelární ataxie, typ 43	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
496693	Syndrom zahrnující omfalokélu, brániční hernii, kardiovaskulární anomálie a defekty radiálního paprsku	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
488650	Distální myopatie, Tateyamův typ	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
487825	Pierpontové syndrom	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
486811	Spinální muskulární atrofie s prenatálním nástupem a s vrozenými zlomeninami	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
477857	Autozomálně recesivní náchylnost k mykobateriózám s mendelovskou dědičností z důvodu kompletního RORC deficitu	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
468666	Izolovaná generalizovaná anhidróza s normálními potními žlázami	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
467166	Dysgyrie asociovaná s tubulunopatií	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
466703	TMEM199-CDG	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
459051	Spondyloepifyzární dysplázie, typ Stanescuových	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
457375	ITPA-vázaná encefalopatie	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
447896	Syndrom zahrnující tremor, ataxii a centrální hypomyelinizaci	Subtype of disorder	7 Případ(y/ů)
439822	Syndrom PDE4D haploinsuficience	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
436242	Familiární atriální tachyarytmie a infrahisální porucha vedení	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
435387	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2Y	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
404463	Multisystémové postižení s dysfunkcí hladké svaloviny	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
404440	Syndrom zahrnující mentální retardaci a faciální dysmorfismus, způsobený haploinsuficiencí SETD5	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
401785	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 62	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
399086	Finská distální myopatie s nástupem na horních končetinách	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
397695	Mikrodeleční syndrom 3q27.3	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
391646	Feingoldův syndrom, typ 2	Subtype of disorder	7 Případ(y/ů)
370022	Syndrom zahrnující ataxii, mentální retardaci, okulomotorickou apraxii a mozečkové cysty	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
369950	Syndrom zahrnující mentální retardaci, záchvaty, makrocefalii a obezitu	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
369939	Syndrom zahrnující těžkou mentální retardaci, poruchu motoriky, senzorineurální hluchotu a dystonii	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
363992	Syndrom zahrnující ichtyózu, nízký vzrůst, brachydaktylii a mikrosférofakii	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
363432	Autozomálně recesivní vrozená mozečková ataxie způsobená deficitem GRID2	Subtype of disorder	7 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
363396	Syndrom zahrnující vysokou myopii a senzorineurální hluchotu	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
357001	Mikrodeleční syndrom 19p13.13	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
352587	Fokální epilepsie, mentální retardace a cerebro- celebelární malformace	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
352582	Familiární infantilní myoklonická epilepsie	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
33573	Deficit gamma-glutamyltranspeptidázy	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
3341	Syndrom zahrnující torticollis, keloidy, kryptorchismus a renální dysplázii	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
329802	Mikroduplikační syndrom 5p13	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
329329	Autozomálně recesivní frontotemporální pachygyrie	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
324632	Infekce virem Hendra	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
320355	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 41	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
319623	X-vázaná genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená CYBB deficitem	Subtype of disorder	7 Případ(y/ů)
319504	Kombinovaná porucha oxidativní fosforylace, typ 8	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
3194	Sternův-Lubinského-Durrieův syndrom	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
317476	X-vázaná imunodeficienc s defektem metabolismu hořčiku, infekcí virem Epstein-Barrové a neopláziemi	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
314689	Kombinovaná imunodeficienc způsobená deficitem STK4	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
314655	Mikrodeleční syndrom 5q31.3 zahrnující těžkou novorozeneckou hypotonii, záchvaty a encefalopatii	Subtype of disorder	7 Případ(y/ů)
308425	Methylmalonová acidémie způsobená deficitem methylmalonyl-CoA-epimerázy	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
3078	Těžká X-vázaná mentální retardace, Gustavsonův typ	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
300382	Syndrom zahrnující progeroidní a marfanoidní vzhled a lipodystrofii	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
293978	Syndrom zahrnující deficit funkce adenohipofýzy a variabilní imunodeficienci	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
293165	Syndrom zahrnující fragilitu kůže, křehké a kudrnaté vlasy a palmoplantární keratoderma	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
2920	Oliverův syndrom	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
2872	Kardiokraniální syndrom, Pfeifferův typ	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
280365	Autozomálně-semidominantní těžká lipodystrofická laminopatie	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
2645	Osteoglofonické trpaslictví	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
263347	MRCS syndrom	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
261279	Syndrom mikrodelece 17q23.1q23.2	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
261229	Syndrom mikroduplikace 14q11.2	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
261204	Syndrom mikroduplikace 16p11.2p12.2	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
2598	Mitochondriální myopatie a sideroblastická anémie	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
2560	Syndrom zahrnující Moebiusův syndrom, axonální neuropatii a hypogonadotropní hypogonadismus	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
254930	Kombinovaný defekt oxidativní fosforylace, typ 7	Onemocnění	7 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
254534	Maternální 14q32.2 hypermethylační syndrom	Subtype of disorder	7 Případ(y/ů)
247198	Progresivní cerebello-cerebrální atrofie	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
2439	Pattersonův-Stevensonův-Fontaineův syndrom	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
228379	S viry asociovaná trichodysplasia spinulosa	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
228190	Syndrom zahrnující ductus arteriosus patens, bikuspidální aortální chlopeč a anomálie rukou	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
2232	Syndrom zahrnující primární hypergonadotropní hypogonadismus a částečnou alopecii	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
2141	Syndrom zahrnující defekt bránice, chybění končetiny a defekt lebky	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
211067	Epizodická ataxie, typ 5	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
209970	Epizodická ataxie, typ 7	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
2095	Gorlinův-Chaudhryho-Mossův syndrom	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
199332	Syndrom endokrinocerebroosteodysplázie	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
1875	Syndrom zahrnující vrozenou svalovou dystrofii, infantilní katarakta a hypogonadismus	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
1858	Syndrom zahrnující kosterní dysplázii, epilepsii a nízký vzrůst	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
1842	Kostní dysplázie, letální Holmgrenův typ	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
1818	Ektodermální dysplázie, trichoodontoonychialní typ	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
178338	Syndrom citlivosti vůči UV záření	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
168566	Fatální mitochondriální onemocnění způsobené kombinovaným deficitem oxidativní fosforylace 3	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
163976	X-vázaná mentální retardace, Van Eschové typ	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
163693	Mikrodeleční syndrom 2p21	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
1574	Syndrom zahrnující retinální degeneraci, nanofthalmus a glaukom	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
140952	Syndrom zahrnující syndaktylii, telekantus a anogenitální a renální malformace	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
139474	Mikroduplikační syndrom 17q11.2	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
1299	Branchioskeletogenitální syndrom	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
1131	X-vázaná mandibulofaciální dysostóza	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
1078	Syndrom zahrnující tuhost palců, brachydaktylii a mentální retardaci	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
101078	X-vázaná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 4	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
101008	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 28	Onemocnění	7 Případ(y/ů)
999	Hermelinový fenotyp	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
99141	Syndrom zahrnující lymfedém a zadní atrezii choan	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
991	PAGOD syndrom	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
98893	Vrozená svalová dystrofie, typ 1B	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
91498	Familiární vrozená obrna trochleárního nervu	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
85276	X-vázaná mentální retardace, Armfieldův typ	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
79156	Syndrom zahrnující křeče a mentální postižení způsobený hydroxylysinurií	Onemocnění	6 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
79106	Eikenův syndrom	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
66518	Syndrom zahrnující zkrácený pátý metakarp a inzulinovou rezistenci	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
642085	Spondyloepimetafyzární dysplázie s kloubní laxitou, typ EXOC6B	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
619367	Autoinflamatorní syndrom spojený se SAMD9L	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
569274	Syndrom mnohočetné mitochondriální dysfunkce, typ 5	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
565624	Kombinovaný defekt oxidativní fosforylace typu 39	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
555402	Deficit NAD(P)HX dehydratázy	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
541423	Syndrom zahrnující opoždění vývoje, mentální retardaci a hepatopatii	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
538958	Závažná kombinovaná imunodeficeience způsobená deficitem CD70	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
512260	Vrozená ataxie mozečku způsobená mutací RNU12	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
508523	Hyperfenylalaninemie způsobená deficitem DNAJC12	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
505242	Syndrom zahrnující psychomotorický regres, okulomotorickou apraxii, poruchu pohybu a nefropatii	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
500545	Závažná neurovývojová porucha s obtížným krmením, stereotypickými pohyby rukou a bilaterální kataraktou	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
500055	Mikrodeleční syndrom 16p13.2	Subtype of disorder	6 Případ(y/ů)
496756	Syndrom zahrnující progresivní encefalopatii s časným nástupem, spastickou ataxii a spinální muskulární atrofii	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
495879	Vrozená ageneze skrota	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
495844	C11ORF73-vázaná autozomálně recesivní hypomielinizační leukodystrofie	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
488642	TELO2-vázaná mentální retardace s neurovývojovou poruchou	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
480898	Syndrom zahrnující vývojové opoždění, abnormality zraku, progresivní mozečkovou atrofii a trunkální hypotonii	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
467176	Syndrom těžké hypotonie, psychomotorického opoždění, strabismu a defektu komorového septa	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
466791	Syndrom makrocefalie, intelektové nedostatečnosti a nekompaktní levé komory	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
466688	Syndrom těžké intelektové nedostatečnosti, ageneze corpus callosum, faciální dysmorfismus a cerebelární ataxie	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
464288	Syndrom zahrnující malý vzrůst, brachydaktylii, obezitu a vývojové opoždění	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
457378	Komplexní letální osteochondrodysplázie	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
447980	Mikroduplikační syndrom 19p13.3	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
444463	Syndrom zahrnující autoimunitní hemolytickou anemii, trombocytopenii a primární imunodeficit	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
436141	Syndrom zahrnující těžkou mentální retardaci, hypotonii, strabismus, hrubé faciální rysy a pes	Onemocnění	6 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
	planovalgus		
436003	Kontraktury, opožděný vývoj a Pierre Robinův syndrom	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
423454	Syndrom zahrnující abnormality nehtů a zubů, marginální palmoplantární keratoderma a orální hyperpigmentaci	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
401874	Syndrom fatálních mnohočetných mitochondriálních dysfunkcí, typ 2	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
401777	Syndrom zahrnující atrofii optiku a mentální retardaci	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
398127	Neonatální sklerodermie	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
370088	Akutní selhání jater kojenců s multisystémovým postižením	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
363540	Leukoencefalopatie s mírnou cerebelární ataxií a edémem bílé hmoty	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
357329	Syndrom zahrnující kryptosporidiózu, chronickou cholangitidu a postižení jater	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
352682	Cobblestone lisencefalie bez postižení svalů nebo očí	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
352654	Syndrom zahrnující progresivní neurodegeneraci s časným nástupem, slepotu, ataxii a spasticitu	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
352447	Syndrom zahrnující progresivní externí oftalmoplegii, myopatii a emaciaci	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
3316	Thomasův syndrom	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
3246	Symfalangismus s mnohočetnými anomáliemi ruky a nohy	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
324569	Pontocerebelární hypoplázie, typ 8	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
319651	Konstituční megaloblastická anémie s těžkým neurologickým onemocněním	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
319612	X-vázaná genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená IKBKG deficitem	Subtype of disorder	6 Případ(y/ů)
319574	Autozomálně recesivní genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená částečným IFNgammaR2 deficitem	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
319563	Genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená kompletním ISG15 deficitem	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
3175	Syndrom zahrnující spasticitu, mentální retardaci a X-vázanou epilepsii	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
317428	Kombinovaná imunodeficiencie způsobená ORAI1 deficitem	Subtype of disorder	6 Případ(y/ů)
314667	CDG syndrom, typ IIk	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
314399	Autozomálně dominantní aplázie kostní dřeně a myelodysplázie	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
3077	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, psychózu a makroorchidismus	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
3074	Syndrom zahrnující mentální retardaci, malý vzrůst a hypertelorismus	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
3038	Syndrom zahrnující opoždění řeči, faciální asymetrii,	Onemocnění	6 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
	strabismus a rýhy ušního lalůčku		
289513	Mikrodeleční syndrom 12q15q21.1	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
2824	Syndrom zahrnující paraplegii, mentální retardaci a hyperkeratózu	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
2815	Syndrom zahrnující spastickou paraparézu a hluchotu	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
2804	W syndrom	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
2793	Otoonychoperoneální syndrom	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
2743	Syndrom zahrnující oftalmoplegii, mentální retardaci a zbrzděný jazyk	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
254361	Autozomálně recesivní svalová dystrofie končetinového pletence, typ 2Q	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
254346	Syndrom mikrodelece 19p13.12	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
254343	Syndrom zahrnující autozomálně recesivní spastickou ataxii, atrofii optiku a dysartrii	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
247815	Autozomálně recesivní ataxie způsobená deficitem PEX10	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
2464	Marfanoidní syndrom, De Silvaův typ	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
2339	Syndrom zahrnující folikulární keratózu, trpaslictví a cerebrální atrofii	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
2328	Kapurův-Toriellův syndrom	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
230851	Ehlersův-Danlosův syndrom, srdeční valvulární typ	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
2306	Syndrom podobný izotretinoinovému syndromu	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
2230	Syndrom zahrnující hypogonadotropní hypogonadismus a frontoparietální alopecii	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
211017	Spinocerebelární ataxie, typ 30	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
2057	Syndrom zahrnující blefarofimózu, ptózu, ezotropii, syndaktylii a malý vzrůst	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
1951	Epilepsie - teleangiektázie	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
1808	Hidrotická ectodermální dysplázie, typ Christiansona-Fourieho	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
178303	Mikrodeleční syndrom 8q22.1	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
169464	Primární deficit CD59	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
168984	CLAPO syndrom	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
1661	X-vázaný dermoid rohovky	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
157820	Syndrom pocení vyvolaného chladem	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
1307	Syndrom zahrnující defekty distálních částí končetin a mikrognatii	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
1051	Ramos-Arroyové syndrom	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
100071	Mozaika trizomie 4	Onemocnění	6 Případ(y/ů)
98676	Autozomálně recesivní izolovaná atrofie optiku	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
97341	Perzistentní plakoidní makulopatie	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
94056	Humeroulnární synostóza	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
93352	Spondyloepimetafyzární dysplázie, Shohatův typ	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
90399	Lokalizovaný lichen myxedematosus s monoklonální gamapatií nebo systémovými symptomy	Subtype of disorder	5 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
90301	Syndrom zahrnující acanthosis nigricans, inzulinovou rezistenci, svalové křeče a akrální zvětšení	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
86915	Syndrom zahrnující lymfedém, defekty síňového septa a faciální změny	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
86914	Syndrom zahrnující lymfedém a arteriovenózní anomálie v mozku	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
86821	Syndrom zahrnující lissencefalii typu 3 a sekvenci familiární fetální akineze	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
85297	X-vázaná spinocerebelární ataxie, typ 3	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
85295	HSD10 nemoc, atypický typ	Subtype of disorder	5 Případ(y/ů)
85284	BRESEK syndrom	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
85280	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, cubitus valgus a dysmorfismus	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
85175	Astleyho-Kendallův syndrom	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
85165	Syndrom zahrnující achondroplázií, opoždění vývoje a acanthosis nigricans	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
85112	Syndrom zahrnující palmoplantární keratoderma, XX reverzi pohlaví a predispozici ke spinocelulárnímu karcinomu	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
84132	Desmin-vázaná myopatie s inkluzemi podobnými Malloryho tělískům	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
83472	CAMOS syndrom	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
79095	Vrozená porucha syntézy žlučových kyselin, typ 4	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
75374	Bradyopsie	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
73272	Opožděný růst způsobený deficitem růstového faktoru 1 podobného inzulinu	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
65287	Deficit beta-ureidopropionázy	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
631073	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 82	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
596759	Kombinovaná imunodeficeience způsobená haploinsuficiencí RELA	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
572428	Plicní alveolární proteinóza a hypogamaglobulinémie s nástupem v dětském věku	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
569290	Syndrom mnohočetné mitochondriální dysfunkce, typ 6	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
566192	Vrozená autozomálně recesivní trombocytopenie malých krevních destiček	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
557056	Spastické ataxie-dysartrie z glutaminázového deficitu	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
557003	Okuloskeletodentální syndrom	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
544488	Syndrom zahrnující celkové opoždění vývoje, alopecii, makrocefalii, faciální dysmorfismus a strukturální anomálie mozku	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
529965	Syndrom zahrnující mentální retardaci, autismus, řečovou apraxii a kraniofaciální dysmorfismus	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
527450	Syndrom zahrnující těžkou krátkozrakost, generalizovanou hypermobilitu kloubů a malý vzrůst	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
508542	Syndrom zahrnující vrozené progresivní selhání kostní	Onemocnění	5 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
	dřeně, imunodeficienci B buněk a skeletální dysplázii		
50815	Syndrom branchiogenní hluchoty	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
505227	Kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem GINS1	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
500144	Syndrom zahrnující progresivní encefalopatii, ztrátu sluchu, hypoplázii pontu a atrofii mozku s časným nástupem	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
500062	Syndrom zahrnující periodické horečky, panniculitidu a dermatózu s nástupem v kojeneckém věku	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
498251	Periodické horečky závislé na menstruačním cyklu	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
488635	Syndrom zahrnující epilepsii s časným nástupem, mentální retardaci a anomálie mozku	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
488618	Deficit transketolázy	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
488434	Syndrom kamptodaktylie, guadalajarský typ 3	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
488232	Syndrom zahrnující rozštěp nohy a mezoaxiální polydaktylii	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
488168	Syndrom zahrnující mikrocefalii, vrozenou kataraktu a psoriaziformní dermatitidu	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
481665	USP18 deficit	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
480491	MYO5B-vázaná progresivní familiární intrahepatální cholestáza	Subtype of disorder	5 Případ(y/ů)
466695	Dysplázie nad špičkou nosu	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
464756	Familiární neuroendokrinní tumor žaludku, typ 1	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
464440	Primární dystonie, typ DYT27	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
464366	NEK9-vázaná letální skeletální dysplázie	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
459056	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 75	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
457284	Syndrom zahrnující mikrocefalii, hypoplázii corpus callosum, mentální retardaci a faciální dysmorfismus	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
457212	Syndrom zahrnující progresivní esenciální třes, poruchy řeči, faciální dysmorfismus, mentální retardaci a poruchy chování	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
447737	Deficit DOCK2	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
445062	Syndrom zahrnující juvenilní diabetes mellitus a centrální a periferní neurodegeneraci	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
444002	Syndrom mikrolece 11q22.2q22.3	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
423275	Spinocerebelární ataxie, typ 40	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
402364	Infantilní cerebrální a cerebelární atrofie s postnatální progresivní mikrocefalií	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
401986	Mikroleční syndrom 1p31p32	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
397593	Těžká neonatální laktátová acidóza způsobená deficitem komplexu NFS1-ISD11	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
391487	Syndrom zahrnující autoimunitní enteropatii a endokrinopatii a náchylnost k chronickým infekcím	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
369847	Syndrom zahrnující mentální retardaci, hyperkinetické pohyby a trunkální ataxii	Onemocnění	5 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
363665	Syndrom zahrnující akroosteolýzu, keloidní léze a předčasné stárnutí	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
363654	X-vázaný syndrom zahrnující parkinsonismus a spasticitu	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
363618	LMNA-vázaný syndrom kardiokutánní progerie	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
363611	Syndrom zahrnující mentální retardaci, poruchy příjmu potravy, opoždění vývoje a mikrocefalii	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
356996	Syndrom zahrnující mentální retardaci, hypotonii, spasticitu a poruchy spánku	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
353320	Deficit pyruvátkarboxylasy, benigní typ	Subtype of disorder	5 Případ(y/ů)
352718	Progresivní dystrofie sítnice způsobená defektem transportu retinolu	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
352596	Progresivní myoklonická epilepsie s dystonií	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
3383	Aplázie trochley pažní kosti	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
3304	Syndrom zahrnující Fallotovu tetralogii, mentální retardaci a opoždění růstu	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
329173	Autoinflamatorní syndrom s pyogenní bakteriální infekcí a amylopektinózou	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
3291	Teebiho-Shaltoutové syndrom	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
3238	Kardiospondylokarpofaciální syndrom	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
3230	Syndrom zahrnující hluchotu a oligodoncii	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
3217	Syndrom zahrnující hluchotu, divertikulózu tenkého střeva a neuropatii	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
320391	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 46	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
320385	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 49	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
320360	Maternálně dědičná spastická paraplegie	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
319519	Kombinovaná porucha oxidativní fosforylace, typ 14	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
319160	Centronukleární myopatie, typ 4	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
3180	Syndrom spondylokamptodaktylie	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
3168	Sillencův syndrom	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
3166	Sialurie	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
3164	Syndrom omfalokély, Shprintzenův-Goldbergův typ	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
314652	Varianta ABeta2M amyloidózy	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
314555	Syndrom zahrnující obličejový dysmorfismus, těžkou myopii, osteopenii, mentální retardaci a zubní anomálie	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
314034	Mikroduplikační syndrom 7p22.1	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
3079	Mentální retardace, typ Buenos-Aires	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
300552	Folikulární cholangitida a pankreatitida	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
300504	Onychocytární matrikom	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
300313	Syndrom zahrnující vrozenou kataraktu, ztrátu sluchu a těžké opoždění vývoje	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
3003	Pyknoachondrogeze	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
293964	Hypoinzulinemická hypoglykémie a hemihypertrofie těla	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
293955	Encefalopatie v dětství způsobená deficitem thiaminpyrofosfokinázy	Onemocnění	5 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
293925	Syndrom zahrnující okcipitální encefalokélu a kosterní dysplázii, letální varianta	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
293462	Dystrofie rohovky před Descemetovou membránou	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
2840	Syndrom zahrnující pánevní dysplázii a artrogrypózu dolních končetin	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
2831	Rhizomelická dysplázie, Pattersonův-Lowryho typ	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
2819	Syndrom zahrnující spastickou paraplegii a faciální a kožní léze	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
280403	Syndrom familiární omfalokély s faciálním dysmorfismem	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
280183	Methylmalonová acidurie způsobená poruchou v transkobalaminovém receptoru	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
2798	Syndrom zahrnující pachygyrii, mentální retardaci a epilepsii	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
2736	Syndrom zahrnující letální omfalokélu a rozštěp patra	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
2715	Vážný okulorenocerebelární syndrom	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
2714	Okulopalatocerebrální syndrom	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
2703	Syndrom zahrnující naevus flammeus, zvětšenou cisterna magna a hydrocefalus	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
2672	Neuhauserův-Eichnerův-Opitzův syndrom	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
2669	Syndrom zahrnující nefrózu, hluchotu, malformace močového traktu a prstů	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
2668	Syndrom zahrnující neuropatii, hluchotu a hyperparatyreózu	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
264200	Syndrom mikrolece 14q22q23	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
261102	Syndrom distální mikroduplikace 7q11.23	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
2571	X-vázaná imunoneurologická porucha	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
2558	Mikatiho-Najjarův-Sahliové syndrom	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
255235	Syndrom mitochondriální deplece DNA, encefalomyopatická forma s renální tubulopatií	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
2536	Syndrom zahrnující mikrokorneu, glaukom a chybějící frontální sinus	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
2491	Syndrom zahrnující anomálie Mulleriánského ductu a končetin	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
2432	Syndrom zahrnující makrosomii, mikroftalmii a rozštěp patra	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
2325	Epidermolysis bullosa simplex s anodoncií/hypodoncií	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
228390	Frontonazální dysplázie s alopecií a anomálií genitálu	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
228240	Elastoderma	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
228227	Pozdní fokální dermální elastóza	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
217026	Mikrocefalický faciokardioskeletální syndrom, Hadziselimovičův typ	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
2158	Syndrom zahrnující histidinurii a renální tubulární poškození	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
2085	Syndrom zahrnující glaukom a spánkovou apnoe	Onemocnění	5 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
2077	Germanův syndrom	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
206580	Autozomálně recesivní onemocnění dolního motoneuronu s počátkem v dětství	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
2001	Syndrom zahrnující rozštěp rtu/patra, intestinální malrotaci a kardiopatii	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
199337	Syndrom zahrnující pankreatickou insuficienci, anémii a hyperostózu	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
1811	Odontomikronychiální dysplázie	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
169079	Cernunnos-XLF deficiencie	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
168563	Syndrom zahrnující 46 XY gonadální dysgenezi a motorickou a senzorickou neuropatii	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
168443	Syndrom zahrnující spondyloepimetafyzární dysplázii a hypotrichózu	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
1657	Dermatoosteolýza, kyrgyzský typ	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
157962	Okuloaurikulární syndrom, Schorderetův typ	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
157954	ANE syndrom	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
156728	Spondyloepimetafyzární dysplázie, typ matriline-3	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
1566	Syndrom zahrnující Dandyho-Walkerovu malformaci a postaxiální polydaktylii	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
1514	Kraniodigitální syndrom s mentální retardací	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
1415	Syndrom zahrnující cholestázu, pigmentovou retinopatii a rozštěp patra	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
1129	Syndrom zahrnující arachnodaktylii, abnormální osifikaci a mentální retardaci	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
1113	Syndrom zahrnující afalangii, syndaktylii a mikrocefalii	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
101076	X-vázaná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
1005	Syndrom zahrnující alopecii, kontraktury, trpaslictví a mentální retardaci	Onemocnění	5 Případ(y/ů)
96192	Paternální uniparentální dizomie chromozomu 7	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
96188	Maternální uniparentální dizomie chromozomu 22	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
93946	Hamelův cerebropalatokardiální syndrom	Subtype of disorder	4 Případ(y/ů)
93405	Syndaktylie, typ 4	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
93333	Pelviskapulární dysplázie	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
921	Abruzzoův-Ericksonův syndrom	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
90023	Primární imunodeficience způsobená deficitem p14	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
88635	Myopatie způsobená přetížením kalsekvestrinem a SERCA1 proteinem	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
85326	X-vázaná mentální retardace, Stollův typ	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
85325	X-vázaná mentální retardace, Stevensonův typ	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
85323	X-vázaná mentální retardace, Seemanové typ	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
85285	X-vázaná mentální retardace, Schimkeho typ	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
85283	X-vázaná mentální retardace, Milesové-Carpenterové typ	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
85186	Syndrom zahrnující endosteální sklerózu a hypoplázii	Onemocnění	4 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
85184	Kraniometadiáfyzární dysplázie, typ s wormiánskými kůstkami	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
85172	Mikrocefalická osteodysplastická dysplázie, Saulův-Wilsonův typ	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
806	Scottův syndrom	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
77295	Odontoleukodystrofie	Subtype of disorder	4 Případ(y/ů)
75391	Primární imunodeficiencie s deficitem NK buněk a adrenální nedostatečností	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
69735	Syndrom zahrnující hypotrichózu, lymfedém, teleangiektázii a vady ledvin	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
65743	Autozomálně dominantní syndrom mnohočetných pterygií	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
65288	Syndrom zahrnující permanentní novorozenecký diabetes mellitus a pankreatickou a cerebelární agenezi	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
619979	Syndrom zahrnující opožděný vývoj, imunodeficienci, leukoencefalopatii a hypohomocysteinémií	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
617919	Autoinflamatorní syndrom spojený s chladem a genem F12	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
611256	Pontocerebelární hypoplázie, typ 12	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
611237	Parkinsonismus s polyneuropatií	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
611223	Dorzoventrální syndrom související s EN1	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
600668	Syndrom zahrnující neurovývojovou poruchu související s CCNK, těžkou mentální retardací a obličejový dysmorfismus	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
598603	Syndrom zahrnující obličejový dysmorfismus, hypertrichózu, epilepsii, mentální retardaci/opoždění vývoje a přerůstání dásní	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
580933	Letální vývojové vady mozku a srdce	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
566067	Syndrom zahrnující autoinflamaci, imunodeficienci a neutrofilní dysfunkci spojenou s CEBPE	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
557064	Novorozenecká epileptická encefalopatie z glutaminázového deficitu	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
556955	Syndrom ageneze pankreatu a holoprosencefalie	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
529574	Duaneův retrakční syndrom s vrozenou hluchotou	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
521438	Syndrom zahrnující vrozené vady páteře, srdce a ledvin	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
521390	Syndrom zahrnující spastickou paraplegii, mentální retardaci, nystagmus a obezitu	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
521305	Proximální myopatie s fokální deplecí mitochondrií	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
506353	Autozomálně recesivní komplexní spastická paraplegie způsobená dysfunkcí Kennedyho dráhy	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
505216	3-metylglutakonová acidurie, typ 9	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
500188	X-vázaný syndrom zahrnující atrezii zevního zvukovodu, dilataci vnitřního zvukovodu a faciální dysmorfismus	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
500159	Syndrom zahrnující mikrocefalii, hypoplázii corpus callosum a mozečku, faciální dysmorfismus a mentální	Onemocnění	4 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
	retardaci		
500095	Syndrom zahrnující vysoký vzrůst, mentální retardaci a vady ledvin	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
498693	MYBPC1-vázaná autozomálně recesivní neletální arthrogryposis multiplex congenita	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
498488	Overgrowth syndrom s translokací 2q37	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
498485	Syndrom zahrnující nadměrný růst, nedostatečnou modelací metafýz a spondylární dysplázii	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
497906	Syndrom degenerace bazálních ganglií s nástupem v dětském věku	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
495818	Mikrodeleční syndrom 9q33.3q34.11	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
486815	Syndrom zahrnující vrozenou svalovou dystrofii, respirační selhání, abnormality kůže a hyperlaxitu kloubů	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
485421	MFF asociovaná encefalopatie způsobená poruchou mitochondriálního a peroxizomálního štěpení	Subtype of disorder	4 Případ(y/ů)
480682	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2Z	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
480556	Izolovaná neonatální sklerotizující cholangitida	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
480536	MSH3-vázaná atenuovaná familiární adenomatózní polypóza	Subtype of disorder	4 Případ(y/ů)
480476	Progresivní familiární intrahepatální cholestáza, typ 5	Subtype of disorder	4 Případ(y/ů)
478049	Syndrom letálních nekompaktních křečí levé komory, hypotonie, katarakty a opožděného vývoje	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
476126	Syndrom zahrnující mikrognatii, rekurentní infekce, poruchy chování a lehkou mentální retardaci	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
468717	Rhizomelická chondrodysplasia punctata, typ 5	Subtype of disorder	4 Případ(y/ů)
46059	Lathosterolóza	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
459074	Syndrom zahrnující agenezi corpus callosum, makrocefalii a hypertelorismus	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
457395	Syndrom zahrnující progresivní spondyloepimetafyzární dysplázii, malý vzrůst, krátké čtvrté metatarzy a mentální retardaci	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
456328	Syndrom zahrnující X-vázanou myotubulární myopatii a abnormality genitálu	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
451612	Familiární vrozená obstrukce ductus nasolacrimalis	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
447893	Syndrom zahrnující hypomyelinizaci, mozečkovou atrofii a hypoplázii corpus callosum	Subtype of disorder	4 Případ(y/ů)
447784	Deficit mitochondriálního pyruvátového přenašeče	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
444138	Syndrom zahrnující olupování kůže, leukonychii, akrální tečkovanou keratózu, cheilitidu a Garrodovy uzly	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
444069	Syndrom zahrnující letální fetální malformaci mozku, duodenální atrezii a bilaterální renální hypoplázii	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
443995	Mandibulofaciální dysostóza s alopecií	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
438134	Syndrom PCNA-vázané progresivní neurodegenerativní	Onemocnění	4 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
	fotosensitivity		
438114	RARS-vázaná autozomálně recesivní hypomyelinizační leukodystrofie	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
436166	Autozánětlivý syndrom s periodickými horečkami a infantilní enterokolitidou	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
435998	Autozomálně recesivní intermediární Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ D	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
435660	LIPE-vázaná familiární parciální lipodystrofie	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
424027	Progresivní myklonická epilepsie, typ 8	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
420702	Autozomálně recesivní těžká vrozená neutropenie způsobená deficitem CSF3R	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
412069	AHDC1-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, obstrukční spánkovou apnoe a lehkým dysmorfismem	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
404473	Syndrom zahrnující těžkou mentální retardaci a progresivní spastickou diplegii	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
404466	Ženská neplodnost způsobená defektem zona pellucida	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
404437	Syndrom zahrnující difúzní cerebrální a cerebelární atrofii, nezvladatelné záchvaty a progresivní mikrocefalii	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
401979	Autozomálně recesivní spondylometafyzární dysplázie, Mégarbanéův typ	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
401948	Hyperamonemická encefalopatie způsobená deficitem VA karbonyl dehydrogenázy	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
401862	Deficit lipoyl-1- transferázy	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
401835	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 70	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
401810	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 64	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
401780	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 61	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
398079	Syndrom Prader-Willi-like způsobený bodovými mutacemi	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
397951	Syndrom zahrnující mikrocefalii, tenké corpus callosum a mentální retardaci	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
397927	Syndrom zahrnující sakrální agenezi, abnormální osifikaci obratlových těl a perzistentní notochordální kanál	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
397755	Periodická paralýza s tranzientním compartment-like syndromem	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
397623	Syndrom zahrnující malý vzrůst, atrezii zvukovodu, mandibulární hypoplázii a anomálie skeletu	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
370052	SCALP syndrom	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
369942	CADDS	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
369837	Syndrom zahrnující mentální retardaci, záchvaty, hypotonii a oční a kostní anomálie	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
364577	Syndrom zahrnující mentální retardaci, brachydaktylii a Pierre Robinovu anomálii	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
363969	Autozomálně recesivní mozková atrofie	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
363965	Koolenúv-De Vriesův syndrom způsobený bodovými	Subtype of disorder	4 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
	mutacemi		
363705	Kraniofaciofrontodigitální syndrom	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
363686	Syndrom zahrnující těžkou mentální retardaci, poruchu řeči, strabismus, grimasování a dlouhé prsty ruky	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
363444	Syndrom zahrnující opoždění vývoje, mikrocefalii a faciální dysmorfismus, typ Hutterite	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
357175	Syndrom zahrnující krátkou ulnu, dysmorfismus, hypotonii a mentální retardaci	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
356961	SLC35A2-CDG	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
356947	Mikrodeleční syndrom 3q26q27	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
352470	Syndrom delece mitochondriální DNA s progresivní myopatií	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
3355	Trichoodontoonychální dysplázie	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
329332	Syndrom zahrnující mikrocefalii, hypoplázii mozečku a poruchu srdečního vedení	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
3270	Syndrom zahrnující radioulnární synostózu, opoždění vývoje a hypotonii	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
324581	Benigní samaritánská vrozená myopatie	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
324313	Mikrodeleční syndrom 9p13	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
3232	Syndrom zahrnující hluchotu, malformace ucha a obrnu obličeje	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
3207	Syndrom zahrnující hypoplázii bílé hmoty, agenezi corpus callosum a mentální retardaci	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
319509	Kombinovaná porucha oxidativní fosforylace, typ 9	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
319195	Chondroektodermální dysplázie s noční slepotou	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
3186	Syndrom zahrnující holoprosencefalii a radiální srdeční renální anomálie	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
314721	Atypická dysplázie dentinu způsobená deficitem SMOC2	Subtype of disorder	4 Případ(y/ů)
314632	Parkinsonismus způsobený deficitem ATP13A2	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
314381	Hereditární senzorká a autonomní neuropatie, typ 6	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
313795	Jawadův syndrom	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
313781	Mikrodeleční syndrom 20p13	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
3132	Sayův-Barberové-Millerův syndrom	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
3101	Richieri Costův-da Silvův syndrom	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
3088	Reveszův syndrom	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
306550	FADD-vázaná imunodeficeience	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
3055	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, hypogonadismus, ichtyózu, obezitu a malý vzrůst	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
3052	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, záchvaty a psoriázu	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
3044	Syndrom zahrnující mentální retardaci, dysmorfismus, hypogonadismus a diabetes mellitus	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
3035	Syndrom zahrnující opožděný růst, hydrocefalus a hypoplázii plic	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
3015	Radiorenální syndrom	Onemocnění	4 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
300501	Syndrom zahrnující bolestivé orbitální a systémové neurofibromy a marfanoidní habitus	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
2972	Syndrom zahrnující neprořezání zubů, hypoplázií horní čelisti a genu valgum	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
2946	Syndrom zahrnující brachydaktylii a dlouhý palec na ruce	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
293967	Syndrom zahrnující hypogonadotropní hypogonadismus, závažnou mikrocefalii, senzorineurální ztrátu sluchu a dysmorfismus	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
293825	Kongenitální dyserythropoetická anémie, typ IV	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
2865	Syndrom zahrnující nízký vzrůst, pterygium colli a onemocnění srdce	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
284339	Pontocerebelární hypoplázie, typ 7	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
2838	Syndrom zahrnující divertikly renálních kalichů a hluchotu	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
2820	Syndrom zahrnující spastickou paraplegii, nefritidu a hluchotu	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
280654	Autozomálně recesivní dysplázie nehtů	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
280598	Hereditární senzorimotorická neuropatie s hyperelastickou kůží	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
280586	Chondrodysplázie s dislokací kloubů, typ gPAPP	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
280558	Varšavský syndrom chromozomální instability	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
280142	Těžký kombinovaný imunodeficit způsobený deficitem LCK	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
2769	Familiární osteodysplázie, Andersonův typ	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
2730	Postaxiální tetramelická oligodaktylie	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
2723	Odontotrichomelický syndrom	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
263410	Syndrom zahrnující infantilní spazmy, psychomotorickou retardaci, progresivní atrofii mozku a onemocnění bazálních ganglií	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
2589	Syndrom zahrnující myoklonus, cerebelární ataxii a hluchotu	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
2570	Syndrom zahrnující holoprosencefalii, hypokinesii a vrozené kontraktury	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
251304	Pannikulitida dětského věku s uveitidou a systémovou granulomatózou	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
251056	Syndrom mikrolece 6q25	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
250977	AICA-ribosidurie	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
250972	Polymikrogyrie s hypoplázií zrakového nervu	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
2497	Mezomelická dysplázie horních končetin	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
247827	Syndrom zahrnující ektodermální dysplázii a kožní syndaktylie	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
247790	Přetížení organismu železem spojené s FTH1	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
247604	Juvenilní primární laterální skleróza	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
2463	Syndrom zahrnující marfanoidní habitus a autozomálně	Onemocnění	4 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
	recesivní mentální retardaci		
2412	Syndrom zahrnující dislokaci kyčelního kloubu a dysmorfismus	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
2386	Syndrom zahrnující leukoencefalopatii a palmoplantární keratoderma	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
228399	Mikroduplikační syndrom 8q12	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
228374	Těžká axonální neuropatie s časným začátkem způsobená NEFL deficitem	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
2278	Syndrom zahrnující ichtyózu, mentální retardaci, trpaslictví a poruchu ledvin	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
2269	Syndrom zahrnující ichtyózu, alopecii, ektropium, ektropium a mentální retardaci	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
2218	Syndrom zahrnující cervikální hypertrichózu a periferní neuropatii	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
2215	Syndrom zahrnující maligní hypertermii, artrogrypózu a torticollis	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
217407	Hereditární hypotrichóza s rekurentními kožními puchýřky	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
217396	Progresivní demyelinizační neuropatie s bilaterální nekrozou striata	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
2150	Syndrom zahrnující Hirschsprungovu chorobu a brachydaktylii typu D	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
210163	Vrozená letální myopatie, typ Comptonové-Northové	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
210136	Syndrom zahrnující fibrózu plic, hyperplázii jater a hypoplázii kostní dřeně	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
210128	Urokanová acidurie	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
209967	Epizodická ataxie, typ 6	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
2031	Syndrom zahrnující hepatickou fibrózu, renální cysty a mentální retardaci	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
1973	Faciokardiorenální syndrom	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
1952	Pacman dysplázie	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
1816	Ektodermální dysplázie, berlínský typ	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
1809	Hidrotická ektodermální dysplázie, Halalův typ	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
1794	Okulomaxilofaciální dysostóza	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
1787	Akrofaciální dysostóza, palagonský typ	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
178400	Distální myopatie anteriorního kompartmentu	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
178396	Krvácivá porucha způsobená Pittsburgskou mutací alfa-1-antitrypsinu	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
1768	Familiární kaudální dysgeneze	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
171844	Syndrom zahrnující slepotu, skoliózu a arachnodaktylii	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
171703	Syndrom zahrnující mikrocefalii, polymikrogyrii a agenezi corpus callosum	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
1682	Syndrom zahrnující arteriální disekci a lentiginózu	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
166024	Mnohočetná epifyzární dysplázie, Al-Gazaliové typ	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
165805	Familiární meziální epilepsie spánkového laloku s	Onemocnění	4 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
	febrilními záchvaty		
163985	Syndrom zahrnující hyperekplexii a epilepsii	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
163971	X-vázaná mentální retardace, Cilliersové typ	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
163668	Spondyloepifyzární dysplázie, MacDermotové typ	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
163654	Spondyloepifyzární dysplázie, Cantuův typ	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
163649	Spondyloepifyzární dysplázie, Nishimurův typ	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
158687	Letální akantolytická epidermolysis bullosa	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
157832	Kraniorhinie	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
1538	Syndrom zahrnující kraniosynostózu, Dandyho-Walkerovu malformaci a hydrocefalus	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
1528	Kraniotelencefalická dysplázie	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
1508	Koxoaurikulární syndrom	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
1436	Syndrom zahrnující skeletální dysplázii a mentální retardaci	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
1423	Letální recesivní chondrodysplázie	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
140976	RHYNs syndrom	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
1406	Charlie M syndrom	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
139573	Hereditární senzorická a autonomní neuropatie s hluchotou a celkovým opožděním	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
137908	Hypotonie s laktátovou acidémií a hyperamoniemií	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
137625	Glykogenóza způsobená deficitem svalové a srdeční glykogensyntázy	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
1338	Syndrom zahrnující srdeční defekt, hamartom jazyka a polysyndaktylii	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
1323	Syndrom zahrnující kamptodaktylii, kloubní kontraktury a defekty skeletu obličeje	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
1296	Lambertův syndrom	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
1261	Bonnamannův-Meineckeho-Reichův syndrom	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
1135	Syndrom zahrnující arhinii, atrézii choan a mikroftalmii	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
1117	Syndrom zahrnující aplasia cutis a myopii	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
1110	Syndrom zahrnující anomálii aortálního oblouku, zvláštní facies a mentální retardaci	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
1094	Syndrom zahrnující anonychii a mikrocefalii	Onemocnění	4 Případ(y/ů)
97678	Maternální uniparentální dizomie chromozomu 13	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
95700	Familiární adrenální hypoplázie s chybějícím hypofyzárním luteinizačním hormonem	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
93947	X-vázaná mentální retardace, Golabiové-Itoové-Hallův typ	Subtype of disorder	3 Případ(y/ů)
93267	Syndrom zahrnující lebku tvaru jetelového listu a mnohočetné vrozené anomálie	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
90030	Hemolytická anémie způsobená deficitem glutathion reduktázy	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
85324	X-vázaná mentální retardace, Shrimptonův typ	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
85321	Syndrom zahrnující hluchotu a mentální retardaci, Martinové-Probstův typ	Onemocnění	3 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
85317	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, hypogamaglobulinémii a progresivní neurologickou deterioraci	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
85290	X-vázaná mentální retardace, Wilsonův typ	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
83642	Mikrocytární anémie s přetížením jater železem	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
83617	Syndrom zahrnující agamaglobulinémii, mikrocefalii, kraniosynostózu a těžkou dermatitidu	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
79347	Chondrodysplasia punctata, Toriellův typ	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
79330	GCS1-CDG	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
79118	Syndrom zahrnující neonatální diabetes, vrozený hypothyroidismus, vrozený glaukom, jaterní fibrózu a polycystické ledviny	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
77299	Syndrom zahrnující mikroftalmii a mozkovou atrofii	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
75325	Syndrom zahrnující osteosklerózu, ichtyózu a předčasné ovariální selhání	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
73223	Syndrom zahrnující opožděný vývoj, osteopenii a ektodermální defekt	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
71278	Vrozená dysgeneze mozku způsobená deficitem glutamin syntetázy	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
69125	Anonychie s flexurální pigmentací	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
66633	Syndrom zahrnující senzorineurální ztrátu sluchu, časně šedivění a esenciální tremor	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
637064	Izolovaná aplázie zrkového nervu	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
629	Malý vzrůst způsobený kvalitativní anomálií růstového hormonu	Subtype of disorder	3 Případ(y/ů)
619941	Imunodeficit způsobený poruchou fagocytózy a migrace neutrofilů	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
613267	Pontocerebelární hypoplázie, typ 13	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
610573	Syndrom progresivní neurodegenerace a periferní neuropatie s nástupem v dětství související s CLCN6	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
603684	Překryvný syndrom podobný Bohringovu-Opitzovu syndromu a syndromu pocení vyvolaného chladem související s KLHL7	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
599519	Krvácivá porucha související s krátkými izoformami faktoru V	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
597874	Syndrom zahrnující vývojové opoždění související s MTHFS, mikrocefalii, nízký vzrůst a epilepsii	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
565899	Svalová dystrofie končetin související s POMGNT2 R24	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
565858	Syndrom zahrnující kraniosynostózu, mikroretrognatii a těžké mentální postižení	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
565788	Zánětlivé onemocnění střev s neurologickým postižením v dětském věku	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
564178	Primární hypomagnezémie s refrakterními záchvaty a mentální retardací	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
562509	Deficit hem oxygenázy-1	Onemocnění	3 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
544503	RNF13-vázaná závažná epileptická encefalopatie s časným nástupem	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
52054	Syndrom zahrnující kraniosynostózu a intrakraniální kalcifikaci	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
508501	Orofaciodigitální syndrom s malým vzrůstem a brachymezofalangií	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
50811	Syndrom zahrnující lipodystrofii, mentální retardaci a hluchotu	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
504523	Těžká kombinovaná imunodeficience způsobená deficitem LAT	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
502437	Syndrom proximální delece 4q25	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
500135	Syndrom zahrnující mnohojaderné neurony, anhydramnion, dysplázii ledvin, mozečkovou hypoplázii a hydranencefalii	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
496751	EVEN-plus syndrom	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
496686	Syndrom kyfózy, laterální atrofie jazyka a myofibrilární myopatie	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
495875	Syndrom zahrnující labioskrotální agenezi, malformace mozečku, korneální dystrofii a faciální dysmorfismus	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
494541	Syndrom zahrnující dětskou benigní choreu a postižená striata	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
494439	Syndrom zahrnující pigmentovou degeneraci sítnice, ztrátu sluchu, hypotyreózu, předčasné stárnutí a faciální dysmorfismus	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
488627	Syndrom zahrnující těžký růstový deficit, strabismus, rozsáhlou dermální melanocytózu a mentální retardaci	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
485418	EMILIN-1-vázaná porucha pojiva	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
485405	Syndrom triplicace 16p12.1p12.3	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
477993	Syndrom zahrnující anomálie patra, širokými trematy, faciální dysmorfismus a vývojové opoždění	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
477774	Kombinovaný defekt oxidativní fosforylace, typ 27	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
477661	IL21-vázaná zánětlivá nemoc střev s nástupem v kojeneckém věku	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
476096	Syndrom zahrnující erytrokeratodermii a kardiomyopatii	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
476084	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie typ 2X	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
468620	Syndrom zahrnující mentální retardaci, epilepsii a extrapyramidové symptomy	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
466794	Syndrom akutního dětského jaterního selhání, cerebelární ataxie a periferní senzorimotorické neuropatie	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
466784	Neonatální závažné kardiopulmonální selhání z důvodu defektu mitochondriální metylace	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
457365	Syndrom zahrnující mentální retardaci, svalovou slabost, malý vzrůst a faciální dysmorfismus	Onemocnění	3 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
453533	Polyendokrinní-polyneuropatický syndrom	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
453510	Vrozená necitlivost pro bolest s těžkou mentální retardací	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
444458	Kombinovaný deficit oxidativní fosforylace, typ 24	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
444048	Syndrom zahrnující ovariální dysgenezi a malý vzrůst při karyotypu 46,XX	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
438178	Syndrom zahrnující těžkou mentální retardaci, epilepsii a kataraktu, způsobený deficitem acyl-CoA reduktázy 1 mastných kyselin	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
437552	Autozomálně recesivní primární imunodeficit s defektní spontánní cytotoxicitou NK buněk	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
436245	Syndrom zahrnující retinitis pigmentosa, juvenilní kataraktu, malý vzrůst a mentální retardaci	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
436174	Syndrom zahrnující kataraktu, deficit růstového hormonu, senzorickou neuropatii, senzorieurální ztrátu sluchu a kostní dysplázii	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
435953	Syndrom zahrnující progeroidní rysy a predispozici k hepatocelulárnímu karcinomu	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
435938	Syndrom zahrnující X-vázanou mikrocefalii, růstovou retardaci, prognáii a kryptorchismus	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
435930	Syndrom zahrnující kolobomatózní discus opticus, makulární atrofii a chorioretinopatii	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
435628	Keppenové-Lubinského syndrom	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
424261	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2Y	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
423894	Syndrom zahrnující mikrocefalii a komplexní motorickou a senzorickou axonální neuropatii	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
420794	Kono-spondylární dysplázie	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
420566	Krvácivá porucha způsobená deficitem CalDAG-GEFI	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
412189	Epidermolysis bullosa simplex způsobená deficitem exophilinu	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
412035	Mikrodeleční syndrom 13q12.3	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
411986	Syndrom zahrnující epileptickou encefalopatii s časným nástupem, kortikální slepotu, mentální retardaci a faciální dysmorfismus	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
404493	Syndrom zahrnující autozomálně recesivní cerebelární ataxii, epilepsii a mentální retardaci, způsobený deficitem TUD	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
404451	FBLN1-vázaný syndrom zahrnující opožděný vývoj, anomálie centrálního nervového systému a syndaktylii	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
402082	Progresivní myoklonická epilepsie, typ 5	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
401935	Mikrodeleční syndrom 14q24.1q24.3	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
401866	Syndrom zahrnující spasticitu, ataxii a anomálie chůze	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
401859	Deficit syntetázy kyseliny lipové	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
401795	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 59	Onemocnění	3 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
401764	Syndrom zahrnující pancytopenii a opožděný vývoj	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
398117	Neonatální dermatomyozitida	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
397964	Kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem MALT1	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
397933	Syndrom zahrnující těžkou mentální retardaci, progresivní postnatální mikrocefalii a stereotypní pohyby rukou ve střední čáře	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
397922	Fero-cerebro-kutánní syndrom	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
391457	Deficit 2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenázy, neonatální typ	Subtype of disorder	3 Případ(y/ů)
391397	Hereditární senzorická a autonomní neuropatie, typ 7	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
391351	SURF1-vázaná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 4	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
391316	Epilepsie mezeitemporálního laloku s nástupem u kojenců, s těžkou kognitivní regresí	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
391307	Syndrom zahrnující těžkou mentální retardaci, malý vzrůst, poruchy chování a faciální dysmorfismus	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
370127	Medichův syndrom obrovských destiček	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
370103	Primární dystonie, typ DYT17	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
370010	Syndrom zahrnující mentální retardaci, faciální dysmorfismus a anomálie rukou	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
369992	Syndrom zahrnující těžkou dermatitidu, mnohočetné alergie a metabolickou kachexii	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
369867	Autozomálně recesivní středně těžká Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ C	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
369840	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2S	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
363981	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 4B3	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
363534	Syndrom deplece mitochondriální DNA, hepatocerebrorenální forma	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
363409	Syndrom zahrnující fetální akinezi a krvácení do mozku a do sítnice	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
357237	Těžká kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem CARD11	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
3433	Syndrom zahrnující mikrocefalii, brachydaktylii a kyfoskoliózu	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
3409	Urbanův-Rogersův-Meyerův syndrom	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
3404	Ulbrightové-Hodesův syndrom	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
3369	Syndrom zahrnující trigonocefalii, nízký vzrůst a opoždění vývoje	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
3353	Syndrom zahrnující trichodermodyplázii a dentální alteraci	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
3328	Syndrom zahrnující chybějící tibie, polydaktylii a arachnoidální cystu	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
3326	Thymická-renální-anální-plicní dysplázie	Onemocnění	3 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
330054	Syndrom zahrnující vrozenou kataraktu, progresivní svalovou hypotonii, ztrátu sluchu a vývojové opoždění	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
329178	Vrozená svalová dystrofie s mentální retardací a těžkou epilepsií	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
324525	Hypertrofická kardiomyopatie a renální tubulární nemoc způsobená mutací mitochondriální DNA	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
324290	Laforova choroba s časným nástupem	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
3236	Syndrom zahrnující převodní hluchotu, ptózu a anomálie skeletu	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
320401	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 44	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
3172	Syndrom zahrnující dvojité obočí a syndaktylii	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
314572	Autozomálně recesivní syndrom leukoencefalopatie s ischemickou mozkovou příhodou a retinitis pigmentosa	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
314485	Dědičná motorická distální neuropatie s nástupem u mladých dospělých	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
314389	Duplikační syndrom Xq12-q13.3	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
313800	Syndrom zahrnující retinální dystrofii, edém optického nervu, splenomegalii, anhidrózu a migrenózní bolesti hlavy	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
3104	Syndrom zahrnující Robinovu sekvenci a oligodaktylii	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
3098	Rhizomelický syndrom, Urbachův typ	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
309147	Hyper-beta-alaninémie	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
309111	Kombinovaný deficit pankreatické lipázy a kolipázy	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
3086	Autozomálně dominantní vitreoretinokoroidopatie	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
306542	Syndrom zahrnující frontonazální dysplázii, těžkou mikroftalmii a těžké faciální rozštěpy	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
306504	Vrozený nefrotický syndrom s intersticiální plicní fibrózou a epidermolysis bullosa	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
3041	Syndrom zahrnující mentální retardaci, ztrátu vlasů, luxaci česky a akromikrii	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
3026	Syndrom zahrnující hypoplázii radiálního paprsku a atrezii choan	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
3018	Syndrom zahrnující retinální ischemii, hyalinózu malých cév zažívacího traktu a difuzní kalcifikaci mozku	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
3010	Qaziho-Markouizosův syndrom	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
300333	Syndrom zahrnující nefrotický syndrom, hluchotu a pretibiální epidermolysis bullosa	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
300298	Těžká vrozená hypochromní anémie s prstenčitými sideroblasty	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2983	Syndrom zahrnující poruchu sexuálního vývoje a mentální retardaci	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2957	Guttmacherův syndrom	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2951	Syndrom zahrnující chybějící palec na ruce, malý vzrůst a imunodeficit	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
294023	Neonatální zánětlivé onemocnění kůže a střev	Onemocnění	3 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
2928	Syndrom zahrnující polyneuropatii, mentální retardaci, akromikrii a předčasnou menopauzu	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2926	Syndrom zahrnující polyneuropatii a defekt ruky	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2916	Syndrom zahrnující postaxiální polydaktylii a anomálie zubů a obratlů	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2881	Syndrom zahrnující kožní fotosenzitivitu a letální kolitidu	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2868	Syndrom zahrnující malý vzrůst, onemocnění srdečních chlopní a charakteristickou facies	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2863	Syndrom zahrnující malý vzrůst, wormianské kůstky a dextrokardii	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
280640	Okcipitální pachygyrie a polymikrogyrie	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
280356	PLIN1-vázaná familiární parciální lipodystrofie	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2779	Syndrom zahrnující osteopathia striata, pigmentární dermatitidy a vitiligo nad čelem	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2772	Syndrom zahrnující osteogenesis imperfecta, mikrocefalii a kataraktu	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2760	OSLAM syndrom	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2741	Oftalmomandibulomelická dysplázie	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2724	Syndrom zahrnující odontomatózu a aortoezofageální stenózu	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2713	Okuloosteokutánní syndrom	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2690	Syndrom zahrnující neutropenii, monocytopenii a hluchotu	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2673	Neurofaciodigitorenální syndrom	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
263508	COG1-CDG	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2617	Trpaslictví s ptačí hlavou, montrealský typ	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2613	Renální nemoc podobná syndromu nehet-patela	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
261295	Syndrom mikrolece 20p12.3	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
261144	Syndrom mikrolece 14q12	Subtype of disorder	3 Případ(y/ů)
261120	Syndrom mikrolece 14q11.2	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2608	N syndrom	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2523	Syndrom zahrnující mikrocefalii, poškození mozku, spasticitu a hypernatrémii	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2521	Syndrom zahrnující mikrocefalii a rozštěp patra	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2516	Syndrom zahrnující mikrocefalii, srdeční vadu a malsegmentaci plic	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2515	Syndrom zahrnující mikrocefalii a kardiomyopatii	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
251066	Syndrom delece 8p11.2	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2502	Syndrom zahrnující metafyzární dysostózu, mentální retardaci a převodní hluchotu	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2476	Medeirové-Dennisův-Donnaiové syndrom	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2437	Czeizelův-Losonciho syndrom	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2410	Syndrom zahrnující hypergonadotropní hypogonadismus a katarakta	Onemocnění	3 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
2409	Lowryho-MacLeanův syndrom	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
238459	SLC35A1-CDG	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2370	Syndrom zahrnující oseální dysplázii podobnou Larsenovu syndromu a malý vzrůst	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
228396	Syndrom zahrnující ptózu, horní omezení očních pohybů a chybění slzných bodů	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2261	Syndrom zahrnující hypospadii a mentální retardaci, Goldblattův typ	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2246	Syndrom zahrnující hypoplázii mozečku a tapetoretinální degeneraci	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
217382	Neurodegenerativní syndrom způsobený deficitem transportu cerebrálních folátů	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
217017	Zechi-Ceideové syndrom	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2167	Holzgreveův-Wagnerův-Rehderův syndrom	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2153	Hirschsprungova choroba, hypoplázie nehtů a dysmorfismus	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2135	Hennekamův-Beemerův syndrom	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2115	Harrodův syndrom	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2111	Cystický hamartom plic a ledviny	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2101	Grubbenův-de Cockův-Borghgraefův syndrom	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2091	Syndrom zahrnující multinodulární strumu, cystickou ledvinu a polydaktylii	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2084	Syndrom zahrnující glaukom, ektopii, mikrosférofakii, ztuhlé klouby a nízký vzrůst	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2064	Syndrom zahrnující zadní fúzi lumbosakrálních obratlů a blefaroptózu	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
2050	Coleův-Carpenterův syndrom	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
1972	Letální faciokardiomelická dysplázie	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
1970	Syndrom zahrnující faciální dysmorfismus, makrocefalii, myopii a Dandyho-Walkerovu malformaci	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
1969	Syndrom zahrnující faciální dysmorfismus, anorexii, kachexii a anomálie oka a kůže	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
1943	Migrující fokální epilepsie u kojenců	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
1891	Syndrom zahrnující mentální retardaci, spasticitu a ektrodaktylii	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
1882	Syndrom zahrnující hypohidrotickou ektodermální dysplázii, hypotyreózu a ciliární dyskinezi	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
1837	Syndrom ulnární metafyzární dysplázie	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
1790	Hypomandibulární faciokraniální dysostóza	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
171866	Spondyloepimetafyzární dysplázie, typ agrekan	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
169157	T-B+ těžká kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem CD45	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
168577	Dědičná kryohydrocytóza s redukováným stomatinem	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
168555	Spondylometafyzární dysplázie, typ A4	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
168544	Spondylometafyzární dysplázie, Goldenův typ	Onemocnění	3 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedeny za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
166277	Kostní dysplázie s wormiánskými kůstkami, mnohočetnými zlomeninami a dentinogenesis imperfecta	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
166105	FASTKD2-vázaná infantilní mitochondriální encefalomyopatie	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
166029	Mnohočetná epifyzární dysplázie s těžkou proximální dysplázií femuru	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
163961	X-vázaná mentální retardace, Kroesové typ	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
163665	Spondyloepifyzární dysplázie s pozdním nástupem, Kohnův typ	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
1548	Syndrom zahrnující kryptorchismus, arachnodaktylii a mentální retardaci	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
1529	Syndrom zahrnující hluchotu, postižení ruky a kraniofaciální abnormality	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
1495	Syndrom zahrnující mentální retardaci, hypoplázii corpus callosum a preaurikulární vyrůstek	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
139466	SERKAL syndrom	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
139414	Vrozený panfolikulární névus	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
1389	Syndrom zahrnující kortikální slepotu, mentální retardaci a polydaktylii	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
1383	Syndrom zahrnující kataraktu, hluchotu a hypogonadismus	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
1381	Syndrom zahrnující kataraktu, mentální retardaci, atrézii anu a defekty močového ústrojí	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
137622	Syndrom zahrnující velmi těžký průjem, atrézii choan a oční anomálie	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
1373	Syndrom zahrnující kataraktu, aberantní orální frenulum a opožděný růst	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
1355	Syndrom zahrnující vrozenou srdeční vadu, kulatý obličej a opoždění vývoje	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
1259	Syndrom zahrnující blefaroptózu, myopii a ektopia lentis	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
1185	Syndrom zahrnující spinocerebelární ataxii a dysmorfismus	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
1133	AREDYLD syndrom	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
1130	Syndrom zahrnující arachnodaktylii, mentální retardaci a dysmorfii	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
1116	Syndrom zahrnující aplasia cutis congenita a intestinální lymfangiektázii	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
1112	Syndrom zahrnující afalangii a hemivertebrae-urogenitálně-intestinální dysgenezi	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
1101	Syndrom zahrnující anoftalmii, megalokorneu, kardiopatii a anomálie skeletu	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
1069	Syndrom zahrnující aniridii a chybějící patellu	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
1067	Syndrom zahrnující aniridii, ptózu, mentální retardaci a familiární obezitu	Onemocnění	3 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
103910	Vrozený deficit heparan sulfátu v enterocyty	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
1006	Alopecie s deficitem protilátek	Onemocnění	3 Případ(y/ů)
99832	Syndrom rezistence k tyreotropin-releasing hormonu	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
977	Adrenomyodystrofie	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
97290	Familiární papilární karcinom štítné žlázy s renální papilární neoplázií	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
96187	Maternální uniparentální dizomie chromozomu 21	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
95428	CDG syndrom, typ IIh	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
949	Akrokraniofaciální dysostóza	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
94066	Syndrom zahrnující těžkou mentální retardaci, epilepsii, anální anomálie a hypoplázie distálních falangů	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
91494	Syndrom zahrnující makulární kolobom, rozštěp patra a hallux valgus	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
91130	Syndrom zahrnující kardiomyopatii, hypotonii a laktátovou acidózu	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
88643	Syndrom zahrnující obezitu, kolitidu, hypotyreózu, hypertrofii srdce a opoždění vývoje	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
86822	Syndrom zahrnující lissencefalii typu 3 a dysplázií metakarpálních kostí	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
85327	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, akromegalii a hyperaktivitu	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
85319	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, epilepsii, progresivní kloubní kontraktury a dysmorfismus	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
79507	Syndrom zahrnující hypotonii, neprospívání a mikrocefalii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
79302	Vrozený defekt syntézy žlučových kyselin, typ 3	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
79107	Syndrom zahrnující vývojové malformace, hluchotu a dystonii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
785	Syndrom rezistence na estrogen	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
77300	Syndrom zahrnující aurikulární abnormality, rozštěp rtu s nebo bez rozštěpu patra a okulární abnormality	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
75389	Syndrom zahrnující malformaci mozku, vrozené onemocnění srdce a postaxiální polydaktylii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
73246	Syndrom zahrnující viscerální neuropatii, anomálie mozku, faciální dysmorfismus a opožděný vývoj	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
73245	Syndrom zahrnující spinální svalovou atrofií, Dandyho-Walkerovu malformaci a kataraktu	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
73230	Syndrom zahrnující osifikáční anomálie a opožděný psychomotorický vývoj	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
73224	Syndrom zahrnující tubulární renální nemoc a kardiomyopatii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
71267	Syndrom zahrnující dentinogenesis imperfecta, malý vzrůst, ztrátu sluchu a mentální postižení	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
69088	Syndrom zahrnující anhidrotickou ektodermální	Onemocnění	2 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
	dysplázii, imunodeficienci, osteopetrózu a lymfedém		
64542	Akrofaciální dysostóza, Kennedyové-Teebiho typ	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
631079	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 84	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
603494	Syndrom zahrnující kolobom, osteopetrózu, mikroftalmii, makrocefalii, albinismus a hluchotu	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
599579	Krvácivá porucha faktor V Amsterdam	Subtype of disorder	2 Případ(y/ů)
597887	Zánětlivé onemocnění střev související s ALPI	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
597733	Okulokutánní albinismus typu 8	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
589435	Syndrom spondylometafyzální dysplázie a rohovkové dystrofie	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
568056	Syndrom zahrnující bradavice, imunodeficienci, lymfedém a anogenitální dysplázii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
544602	Vrozená myopatie s redukovanými svalovými vlákny typu 2	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
527468	Syndrom zahrnující brániční kýlu, krátké střevo a asplenii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
521432	Syndrom zahrnující vrozenou kataraktu, těžkou novorozeneckou hepatopatii a celkové opoždění vývoje	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
521411	Autozomálně recesivní primárně axonální Charcot-Marie-Toothova nemoc způsobená poruchou metabolismu mědi	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
52055	Syndrom zahrnující agenezi corpus callosum, mentální retardaci, kolobom a mikrognatii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
52047	Braddockův syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
508512	Syndrom zahrnující vrozené četné skvrny barvy bílé kávy a zvýšenou výměnu mezi sesterskými chromatidami	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
508488	Syndrom delece 8q24.3	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
50817	Syndrom zahrnující Duaneho anomálii, myopatii a skoliózu	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
50812	Zellweger-like syndrom bez peroxizomálních anomálií	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
50810	Syndrom zahrnující mikrolissencefalii a mikromelii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
50809	Talopatellooskafoidální osteolýza	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
502444	Deficit alkalické ceramidázy 3	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
498497	Syndrom krátkých žebér s polydaktylií, typ 5	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
487814	Autozomálně dominantní Charcot-Marie-Toothova nemoc typ 2 podmíněná mutací v genu DGAT2	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
487796	Syndrom zahrnující makrotrombocytopenii, lymfedém, opoždění vývoje, faciální dysmorfismus a kamptodaktylii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
480528	Syndrom zahrnující hydranencefalus a brániční syndrom, letální typ	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
478042	Kombinovaný defekt oxidativní fosforylace, typ 30	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
477831	Syndrom nadměrného růstu kostí, kraniofaciálního dysmorfismu, hyperplastické kůže a lézí bílé hmoty	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
477787	Deficit cytosolické fosfolipázy A2 alfa spojený s krvácivostí	Onemocnění	2 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
477684	Kombinovaný defekt oxidativní fosforylace, typ 26	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
476406	Kongenitální generalizovaný syndrom hyperkontraktilní svalové ztuhlosti	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
465824	Syndrom zapouzdření plodu	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
459070	X-vázaná mentální retardace, cerebelární hypoplázie a spondyloepifyzární dysplázie	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
457359	Syndrom zahrnující megalencefalii, těžkou kyfoslózu a nadměrný růst	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
457265	Progresivní myoklonická epilepsie, typ 9	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
457223	Syndromická senzineurální hluchota způsobená kombinovým deficitem oxidativní fosforylace	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
457205	Syndrom zahrnující infantilní axonální motorickou a senzorickou neuropatii, atrofii optiku a neurodegeneraci	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
456312	Infantilní multisystémová neurologicko-endokrino-pankreatická choroba	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
456298	Mikrodeleční syndrom 1p35.2	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
453521	Autozomálně recesivní cerebelární ataxie způsobená deficitem CWF19L1	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
448267	Regresivní spondylometafyzární dysplázie	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
448264	Izolovaná fokální non-epidermolytická palmoplantární keratoderma	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
447974	Syndrom zahrnující Klippelovu-Feilovu anomálii, myopatii a faciální dysmorfismus	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
447961	Syndrom zahrnující poruchy pigmentace, palmoplantární keratoderma a karcinom kůže	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
447954	Kombinovaný defekt oxidativní fosforylace, typ 25	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
447731	Deficit NIK	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
445110	Pletencová svalová dystrofie způsobená deficitem POMK	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
443950	DNAJB2-vázaná Charcot-Marie-Toothova nemoc, typ 2	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
443236	Posturální ortostatická tachykardie způsobená deficitem NET	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
440731	Deficit L-ferritinu	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
440713	Izolovaný defekt sedoheptulokinázy	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
439897	Syndrom fetálně letální cerebrenogenitourinární ageneze/hypoplázie	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
439232	AApoAIV amyloidóza	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
438207	Těžká autozomálně recesivní makrotrombocytopenie	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
436182	Syndrom zahrnující primordiální trpaslictví, mikrocefalii a inzulinovou rezistenci	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
435819	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2, způsobená mutacemi v TFG genu	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
431361	Progresivní encefalopatie s leukodystrofií způsobená deficitem DECR	Onemocnění	2 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
431329	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 57	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
424107	Vrozená myopatie s nástupem podobným myastenii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
423479	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, spasticitu končetin, dystrofii sítnice a diabetes insipidus	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
423306	Syndrom zahrnující mikrocefalii, malý vzrůst, mentální retardaci a faciální dysmorfismus	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
420741	RIDDLE syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
420733	Kombinovaný deficit oxidativní fosforylace, typ 21	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
420728	Kombinovaný deficit oxidativní fosforylace, typ 20	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
420699	Autozomálně recesivní těžká vrozená neutropenie způsobená deficitem CXCR2	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
412181	Epidermolysis bullosa simplex způsobená deficitem BP230	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
411712	Maternální deficit riboflavinu	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
404499	Syndrom zahrnující autozomálně recesivní cerebelární ataxii, epilepsii a mentální retardaci, způsobený deficitem KIAA0226	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
404476	Syndrom zahrnující globální opoždění vývoje, cysty plic, nadměrný vzrůst a Wilmsův tumor	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
401959	Syndrom zahrnující parciální agenezi corpus callosum a hypoplázii vermis mozečku s cystami ve fossa posterior	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
401923	Mikrodeleční syndrom 9q31.1q31.3	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
401830	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 69	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
401820	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 67	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
401815	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 66	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
401805	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 63	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
398109	Neonatální AIHA	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
397973	Syndrom zahrnující mentální retardaci, obezitu, prognáii a anomálie očí a kůže	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
397959	TCR-alfa-beta-pozitivní T-buněčný deficit	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
397735	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2U	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
397725	Neurodegenerace asociovaná COASY proteinem	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
391366	Syndrom zahrnující růstovou retardaci, mírné opoždění vývoje a chronickou hepatitidu	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
391348	Syndrom zahrnující opoždění růstu a vývoje, hypotonii, poruchu zraku a laktátovou acidózu	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
391343	Fatální postvirové neurodegenerativní onemocnění	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
370997	Postižení svalů, očí a mozku s oboustrannou multicystickou leukodystofií	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
370930	XYLT1-CDG	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
370921	STT3A-CDG	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
370039	Angora hair névus	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
370015	Spondyloepimetafyzární dysplázie, typ Isidor	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
369979	Syndrom zahrnující hyperfalangii prstů ruky, anomálie	Onemocnění	2 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
	prstů nohy a těžký pectus excavatum		
369955	Methylmalonová acidemie s homocystinurií, typ cblJ	Subtype of disorder	2 Případ(y/ů)
369929	Adenom produkující aldosteron se záchvaty a neurologickými abnormalitami	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
369881	Mikrodeleční syndrom 2p21 bez cystinurie	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
363680	Mikrodeleční syndrom 2p13.2	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
363623	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2T	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
363424	Syndrom fatální mnohočetné mitochondriální dysfunkce, typ 3	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
357158	Syndrom zahrnující mandibulofaciální dysostózu, makroblefaron a makrostomii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
352665	Mikrodeleční syndrom 9q21 zahrnující neurovývojové poruchy, kraniofaciální dysmorfismus, srdeční vadu a dysplázii kyčelního kloubu	Subtype of disorder	2 Případ(y/ů)
352563	Hypertrofická kardiomyopatie kojenců způsobená deficitem MRPL44 s nástupem v kojeneckém věku	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
352530	Syndrom zahrnující mentální retardaci, obezitu, vývojové vady mozku a faciální dysmorfismus	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
352333	Syndrom zahrnující vrozenou ichtyózu, mentální retardaci a spastickou kvadruplegii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
3448	Weaverův-Wiliamsův syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
3429	Verloove Vanhorickův-Brubbův syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
3424	Velofacioskeletální syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
3368	Syndrom zahrnující trigonocefalii, rozštěpený nos a akrální anomálie	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
3365	Syndrom zahrnující trigonocefalii a široké palce na rukou	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
3327	Thyrocerebrorenální syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
3294	Anomálie extenzorů šlach prstů	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
3293	Syndrom zahrnující telekantus, hypertelorismus, strabismus a pes cavus	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
329242	Vrozená chronická diareja s protein-ztrácející enteropatií	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
329224	Syndrom zahrnující mentální retardaci, kraniofaciální dysmorfismus a kryptorchismus	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
3262	Syngnathia s mnohočetnými anomáliemi	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
324575	Hyperinzulinismus způsobený HNF1A deficitem	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
324540	Syndrom zahrnující afonii, hluchotu, retinální dystrofii, zdvojené palce a mentální retardaci	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
324530	Autoinflamace, PLCG2-asociovaný deficit protilátek a imunitní dysregulace	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
324416	Syndrom zahrnující svalovou hypertrofii, hepatomegalii a polyhydramnion	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
324410	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, kardiomegalii a městnavé srdeční selhání	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
324364	Smišená sklerozující kostní dystrofie s extraskeletálními	Onemocnění	2 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
	manifestacemi		
324307	Syndrom zahrnující těžké laterální prohnutí holenní kosti, nízký vzrůst, mírně odstávající lopatku a mírnou faciální dysmorfii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
324299	Mnohočetné paragangliomy asociované s polycytémií	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
324294	T-buněčná imunodeficiencie s epidermodysplasia verruciformis	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
3241	Hluchota a kraniofaciální syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
3240	Syndrom zahrnující kalcifikaci centrálního nervového systému, hluchotu, tubulární acidózu a anémii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
3239	Syndrom zahrnující hluchotu, vitiligo a achalázii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
3224	Syndrom zahrnující hluchotu, anomálie genitálu a metakarpální a metatarzální synostózy	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
3218	Syndrom zahrnující hluchotu, epifyzární dysplázii a malý vzrůst	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
3214	Syndrom hluchoslepoty s hypopigmentací, jemenský typ	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
320370	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 43	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
3200	Stollův-Alembikův-Finckův syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
3199	Stimmlerův syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
319675	Mikrocefalické primordiální trpaslctví, Dauberův typ	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
319600	Genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená částečným IRF8 deficitem	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
319589	Autozomálně dominantní genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená částečným IFNgammaR2 deficitem	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
319514	Kombinovaná porucha oxidativní fosforylace, typ 13	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
3177	Korneální-cerebelární syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
317425	Těžká kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem DNA-PKcs	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
3173	Syndrom zahrnující infantilní spazmy a široké palce	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
3167	Sieglerův-Brewerův-Careyho syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
3151	Syndrom zahrnující roztroušenou sklerózu, ichtyózu a deficit faktoru VIII	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
314993	Syndrom zahrnující kataraktu, vrozené srdeční vady a defekty neurální trubice	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
314575	Syndrom zahrnující mentální retardaci, hypotonii, brachycefalii, pylorostenózu a kryptorchismus	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
314041	Syndrom zahrnující marfanoidní habitus, tříselnou kýlu a urychlený kostní věk	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
314029	Osteogenesis imperfecta s vysokou kostní denzitou	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
314002	Syndrom zahrnující kontraktury, pterygium colli, mikrognátií a hypoplastické bradavky	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
313947	Mikroduplikační syndrom 2q23.1	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
313772	Spastická ataxie a neuropatie s časným nástupem	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
3134	SCARF syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
309108	Deficit pankreatické kolipázy	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
3082	Syndrom zahrnující mentální retardaci, polydaktylii a neučesatelné vlasy	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
3080	Mentální retardace, Wolffův typ	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
307936	Syndrom zahrnující hypotrichózu, osteolýzu, periodontitis a palmoplantární keratoderma	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
3068	Syndrom zahrnující mentální retardaci, myopatii, malý vzrůst a endokrinní poruchu	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
306511	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 48	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
3016	Syndrom zahrnující chybějící radius a anogenitální anomálie	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
3011	Syndrom zahrnující spastickou tetraplegii, retinitis pigmentosa a mentální retardaci	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
300284	Poruchy pojivové tkáně způsobené nedostatkem lysyl-3-hydroxylázy	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2997	Syndrom zahrnující ptózu a paralýzu hlasivek	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2988	Syndrom zahrnující pterygium colli, mentální retardaci a anomálie prstů ruky	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2985	Syndrom pseudoprogerie	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2976	Pseudoleprechaunismus, Pattersonův typ	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2975	Syndrom zahrnující 46,XX poruchu pohlavního vývoje a skeletální anomálie	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2956	Prataův-Liberalův-Goncalvesův syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2941	Syndrom zahrnující porencefalii, mozečkovou hypoplázii a vnitřní malformace	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
294026	Mikroduplikační syndrom 2q31.1	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
293807	Ketaminem indukovaná dilatace žlučových cest	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2921	Syndrom zahrnující preaxiální polydaktylii, kolobom a mentální retardaci	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2898	Syndrom zahrnující X-vázanou mentální retardaci a plagiocelalii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
289522	Mikrotriplikace 11q24.1	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2892	Syndrom zahrnující pilodentální dysplázii a refrakční vady	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2891	Syndrom zahrnující pili torti, opoždění vývoje a neurologické abnormality	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2888	Syndrom zahrnující Pierre Robinův syndrom a faciodigitální anomálii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2876	PHAVER syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2871	Pfeifferův-Palmův-Tellerův syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2867	Malý vzrůst, bruselský typ	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2866	Syndrom zahrnující malý vzrůst, hluchotu, dysfunkci neutrofilů a dysmorfismus	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2826	Syndrom zahrnující spastickou paraplegii a předčasnou pubertu	Onemocnění	2 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
2825	PARC syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
281127	Postižení kůže aker typu collodion baby se spontánní úpravou	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
280576	Nestorův-Guillermův progeroidní syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
280397	Familiární prionové onemocnění podobné Alzheimerově nemoci	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2773	Syndrom zahrnující osteogenesis imperfecta, retinopatii, záchvaty a mentální retardaci	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
276556	Hyperinzulinismus způsobený deficitem UCP2	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
276405	Hyperbiliverdinémie	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2759	Syndrom zahrnující neperforovaný orofarynx a kosto-vertebrální anomálie	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2722	Syndrom zahrnující odontoonycho dysplázii a alopecii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2720	Syndrom okulocerebrální hypopigmentace, Preusův typ	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2718	Okulotrichodysplázie	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2666	Syndrom zahrnující adultní familiární nefronoftidu a spastickou kvadraparézu	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2643	Mikrocefalické primordiální trpaslictví, typ Toriellové	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
263501	COG4-CDG	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2631	Syndrom zahrnující mezomelické trpaslictví, rozštěp patra a kamptodaktylii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
261534	49,XXYY syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
261304	Syndrom paternální mikrolece 20q13.2q13.3	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2597	Syndrom zahrnující mitochondriální myopatii, laktátovou acidózu a hluchotu	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2575	Syndrom zahrnující cystickou fibrózu, gastritidu a megaloblastickou anémii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
255132	Autozomálně recesivní sideroblastická anémie dospělého věku	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
254925	Kombinovaný defekt oxidativní fosforylace, typ 4	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
254898	Syndrom zahrnující hluchotu, encefaloneuropatii, obezitu a onemocnění chlopní	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2547	Syndrom zahrnující mikroftalmii, mikroci a fetální akinezi	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2533	Syndrom zahrnující mikrocefalii, hluchotu a mentální retardaci	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2528	Syndrom zahrnující mikrocefalii a mikrokorneu, typ Seemanové	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2522	Syndrom zahrnující mikrocefalii a fúzi krční páteře	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2519	Syndrom zahrnující mikrocefalii, záchvaty, mentální retardaci a srdeční onemocnění	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2513	Syndrom zahrnující mikrocefalii, albinismus a anomálie prstů	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2511	Syndrom zahrnující mikrobrachycefalii, ptózu a rozštěp rtu	Onemocnění	2 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
2489	Syndrom zahrnující defekt horních končetin a abnormality oka a ucha	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2487	Syndrom zahrnující chybění dolní končetiny a hypospadii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2482	Melhemův-Fahlův syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2475	Bílý pramen vlasů nad čelem s malformacemi	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2427	Syndrom zahrnující makrocefalii, malý vzrůst a paraplegii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2400	Syndrom zahrnující periferní motorickou neuropatii a dysautonomii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2390	Lichtensteinův syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
238523	Atypický syndrom hypotonie a cystinurie	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
238329	Těžká X-vázaná mitochondriální encefalomyopatie	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2347	Letální dysplázie podobná Kniesťově	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2324	Kalerův-Garrityho-Sternův syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2321	Jungův-Wolffův-Backův-Stahlův syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
231556	Syndrom zahrnující lokalizovanou junkční epidermolysis bullosa s pozdním nástupem a mentální retardací	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2310	Syndrom zahrnující absenci deformity nohy a kataraktu	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2282	Syndrom zahrnující dysmorfismus, malý vzrůst, hluchotu a poruchu vývoje pohlaví	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2274	Syndrom zahrnující ichtyózu, hepatosplenomegalii a cerebelární degeneraci	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2272	Syndrom zahrnující ichtyózu a anomálie úst a prstů	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2271	Syndrom zahrnující vrozenou ichtyózu, mikrocefalii a tetraplegii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2266	Hypertrichóza a mentální retardace, Lopesové typ	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2256	Syndrom zahrnující fibuloulnární hypoplázii a anomálie ledvin	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2250	Syndrom zahrnující hyposmii, nazální a okulární hypoplázii a hypogonadotropní hypogonadismus	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2249	Syndrom zahrnující ulnární hypoplázii a mentální retardaci	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2235	Syndrom zahrnující hypogonadotropní hypogonadismus a retinitis pigmentosa	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2234	Syndrom zahrnující mužský hypergonadotropní hypogonadismus, mentální retardaci a kosterní anomálie	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2233	Syndrom zahrnující hypogonadismus, prolaps mitrální chlopně a mentální retardaci	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
221142	Makulární atrofie podobná konfetám	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
221139	Kombinovaná imunodeficienc s facio-okulo-skeletálními anomáliemi	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
220448	Makrotrombocytopenie s mitrální insuficiencí	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2204	Dysplastická kortikální hyperostóza, typ Kozłowski-Tsuruta	Subtype of disorder	2 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
2184	Syndrom zahrnující hydrocefalus a nízko položený pupek	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2183	Syndrom zahrnující hydrocefalus, obezitu a hypogonadismus	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2181	Syndrom zahrnující hydrocefalus, vysoký vzrůst a nadměrnou kloubní volnost	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
217399	Vrozená insenzitivita k bolesti s hyperhidrózou a absencí kožní senzorické inervace	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2172	Syndrom zahrnující mikrocefalii, glomerulonefritidu a marfanoidní habitus	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2155	Syndrom zahrnující Hirschsprungovu chorobu, hluchotu a polydaktylii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2145	Kraniosynostóza, Herrmannův-Opitzův typ	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2119	HEC syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2110	Syndrom zahrnující hallux varus a preaxiální polysyndaktylii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2109	Syndrom podobný Hallermannovu-Streiffovu syndromu	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2104	Syndrom zahrnující dysmorfismus, pectus carinatum a zvýšenou kloubní laxicitu	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2083	Syndrom zahrnující prominující glabelu, mikrocefalii a hypogenitalismus	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2074	Gemignaniho syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
206564	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 20	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2058	Frynsův-Smeetsův-Thiryův syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2025	Syndrom zahrnující gingivální fibromatózu a faciální dysmorfismus	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2015	Syndrom zahrnující rozštěp patra, malý vzrůst a anomálie obratlů	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2010	Syndrom zahrnující rozštěp patra, fixaci třmínku a oligodoncii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2007	Syndrom zahrnující hypoplázii alárních chrupavek, kolobom a telekantus	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
2003	Syndrom zahrnující rozštěp rtu/patra, hluchotu a sakrální lipom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1995	Syndrom zahrnující rozštěp rtu a retinopatii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
199348	Thiamin-responzivní encefalopatie	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
199329	Vrozená myopatie, Paradasův typ	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1968	Syndrom zahrnující plochý obličej, mikrostomii a anomálie ucha	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1964	Syndrom zahrnující extrasystoly, malý vzrůst, hyperpigmentaci a mikrocefalii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1948	Syndrom zahrnující epilepsii, mikrocefalii a skeletální dysplázii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1937	Engové-Stromův syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1933	Syndrom deplece mitochondriální DNA,	Onemocnění	2 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
	encefalomyopatická forma s methylmalonovou acidurií		
1927	Emeryho-Nelsonové syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1883	Syndrom zahrnující ektodermální dysplázii a senzorineurální hluchotu	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1861	Syndrom zahrnující dysplázii hrudníku a hydrocefalus	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
183707	Deficit RAC2 GTPázy	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1825	Syndrom zahrnující epifyzární dysplázii, ztrátu sluchu a dysmorfismus	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1806	Syndrom zahrnující ektodermální dysplázii a slepotu	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1803	Thorakomelická dysplázie	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1780	Thakkerův-Donnaiové syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1778	Syndrom zahrnující faciální dysmorfismus, šálovité skrotum a uvolněné klouby	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1770	Syndrom zahrnující XY typ gonadální dysgeneze a související anomálie	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
171839	Syndrom zahrnující kraniosynostózu, hydrocefalus, Arnoldovu-Chiariho malformaci typu I, a radioulnární synostózu	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
169100	Imunodeficiencie způsobená deficitem CD25	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
168598	Demyelinizace mozku způsobená deficitem methionin adenosyltransferázy	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
168552	Syndrom zahrnující spondylometafyzární dysplázii, křivé předloktí a faciální dysmorfismus	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
168451	Syndrom zahrnující spondyloepimetafyzární dysplázii a abnormální dentici	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1670	Chronická diareja s vilózní atrofií	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
166038	Metafyzární chondrodysplázie, Kaitilův typ	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
166032	Mnohočetná epifyzární dysplázie, s miniepifyzou	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
166016	Mnohočetná epifyzární dysplázie, Lowryho typ	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1659	Dermatoleukodystrofie	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
163684	Syndrom zahrnující leukoencefalopatii, dystonii a motorickou neuropatii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1570	Symbrachydaktylie rukou a nohou	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1563	Dahlbergův-Borerův-Newcomerův syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1547	Syndrom zahrnující kryptomikrocii, brachydaktylii a prodloužené konečky prstů	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1521	Syndrom zahrnující kraniofrontonazální dysplázii a Polandovu anomálii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1506	Syndrom zahrnující tenká žebra, lamelární kosti a dysmorfismus	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1488	Cooperův-Jabsův syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1485	Syndrom zahrnující artrogrypózu a hyperkeratózu, letální forma	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1484	Syndrom zahrnující kontraktury, ektodermální dysplázii a rozštěp rtu/patra	Onemocnění	2 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
1453	Kleidorhizomelický syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1433	Syndrom zahrnující choroidální atrofii a alopecii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1422	Syndrom zahrnující chondrodysplázii a poruchy pohlavního vývoje	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
141258	Rozštěp obličeje číslo 4 dle Tessiera	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1397	Syndrom zahrnující agenezi mozečku a hydrocefalus	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1390	Syndrom zahrnující noční slepotu, anomálie skeletu a dysmorfismus	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1380	Syndrom zahrnující kataraktu, nefropatii a encefalopatii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
137681	Hepatoencefalopatie způsobená kombinovaným deficitem oxidativní fosforylace, typ 1	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
137631	Syndrom zahrnující plicní fibrózu, imunodeficienci a 46,XX gonadální dysgenezi	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1368	Syndrom zahrnující kataraktu, ataxii a hluchotu	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1354	Syndrom zahrnující srdeční vady a zkrácené končetiny	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1352	Syndrom zahrnující atrioventrikulární defekt, blefarofimózu a defekty radia a anu	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1326	Syndrom s kamptodaktylií, guadalajarský typ 2	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1295	Brachytelefangie, dysmorfismus a Kallmannův syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1277	Syndrom zahrnující brachydaktylii, mezomelii, mentální retardaci a srdeční vady	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1237	Beemerův-Ertbruggenův syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1236	Syndrom zahrnující těžkou mikrobrachycefalii, mentální retardaci a athetoidní mozkovou obrnu	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1227	Bangstadův syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1217	Spinální atrofie, oftalmoplegie a pyramidální syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1192	Syndrom zahrnující aterosklerózu, hluchotu, diabetes, epilepsii a nefropatii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1184	Syndrom zahrnující ataxii, fotosenzitivitu a malý vzrůst	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1126	Aprosencefalie - cerebelární dysgeneze	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1123	Syndrom zahrnující kaudální přívěsek a hluchotu	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1068	Syndrom zahrnující aniridii a mentální retardaci	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1064	Syndrom zahrnující aniridii, renální agenezi a psychomotorickou retardaci	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1046	Syndrom zahrnující letální hemolytickou anémii a anomálie genitálu	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1028	Ameloonychohypohidrotický syndrom	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1021	Syndrom zahrnující amaurozu a hypertrichózu	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1014	Syndrom zahrnující alopecii, mentální retardaci a hypergonadotropní hypogonadismus	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
1003	Syndrom zahrnující defekty kůže hlavy a postaxiální polydaktylii	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
100013	Lisencefalie s pontocerebelární hypoplázií, typ C	Onemocnění	2 Případ(y/ů)
99849	Glykogenóza způsobená deficitem svalové beta-enolázy	Onemocnění	1 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
79332	B4GALT1-CDG	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
79326	ALG2-CDG	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
600194	Krvácivá porucha faktor V Atlanta	Subtype of disorder	1 Případ(y/ů)
529980	Syndrom zahrnující zánětlivé onemocnění střev a recidivující sinopulmonární infekce	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
528091	Syndrom zahrnující hydrops, laktátovou acidózu, sideroblastickou anémii a multisystémové selhání	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
478029	Kombinovaný defekt oxidativní fosforylace, typ 29	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
458798	Spinocerebelární ataxie, typ 41	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
448010	CAD-CDG	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
440706	Deficit ribóza-5-fosfát izomerázy	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
435934	COG2-CDG	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
435651	CIDEC-vázaná familiární parciální lipodystrofie	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
431166	Primární imunodeficit způsobený deficitem STAT2	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
431149	Kombinovaný imunodeficit způsobený deficitem OX40	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
404521	Spinální muskulární atrofie s respirační tísní, typ 2	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
401840	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 71	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
401800	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 60	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
397968	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2R	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
370924	STT3B-CDG	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
370097	Okulokutánní albinismus, typ 6	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
331190	Imunodeficiencie způsobená ficolin3 deficitem	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
331187	Imunodeficiencie způsobená deficitem MASP-2	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
330029	Syndrom zahrnující hypotrichózu a hluchotu	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
329942	Deficit dehydrogenace mnohočetných acyl-CoA, tranzientní novorozenecký typ	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
324422	ALG13-CDG	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
319678	Syndrom zahrnující encefalopatii, hypertrofickou kardiomyopatii a renální tubulární nemoc	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
300536	Vrozená porucha glykosylace, typ 1r	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
2963	Progeroidní syndrom, typ Pettyové	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
280333	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2P	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
2786	Syndrom zahrnující osteoporózu a okulokutánní hypopigmentaci	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
263494	DPM3-CDG	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
263297	Glykogenóza s těžkou kardiomyopatií způsobená deficitem glykogeninu	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
254920	Kombinovaný defekt oxidativní fosforylace, typ 2	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
254334	Autozomálně recesivní středně pokročilá Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ B	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
243343	Deficit dimethylglycindehydrogenázy	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
240760	Porucha podobná nijmegenenskému breakage syndromu	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
206559	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ	Onemocnění	1 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet případů
	2N		
1692	Mozaiková forma trizomie 1	Onemocnění	1 Případ(y/ů)
1035	Encefalopatie způsobená beta-merkaptolaktát-cysteinovou disulfidurii	Onemocnění	1 Případ(y/ů)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

Počet publikovaných rodin

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet rodin
1652	Dentova choroba	Onemocnění	250 Rodin(a/y)
99879	Familiární izolovaný hyperparathyroidismus	Onemocnění	100 Rodin(a/y)
98784	Autozomálně dominantní noční epilepsie frontálního laloku	Onemocnění	100 Rodin(a/y)
98759	Spinocerebelární ataxie, typ 17	Onemocnění	100 Rodin(a/y)
89843	Dystrofická epidermolysis bullosa pruriginosa	Onemocnění	100 Rodin(a/y)
276198	Spinocerebelární ataxie, typ 36	Onemocnění	100 Rodin(a/y)
1949	Benigní familiární neonatální epilepsie	Onemocnění	100 Rodin(a/y)
1416	Familiární ukládání kalcium pyrofosfátu	Onemocnění	100 Rodin(a/y)
2524	Pontocerebelární hypoplázie, typ 2	Onemocnění	81 Rodin(a/y)
51083	Familiární syndrom krátkého QT	Onemocnění	80 Rodin(a/y)
526	Liddleův syndrom	Onemocnění	72 Rodin(a/y)
60030	Loeysův-Dietzův syndrom	Onemocnění	52 Rodin(a/y)
98934	Huntingtonská fenokopie 2	Onemocnění	50 Rodin(a/y)
643	Axonální neuropatie s obrovskými axony	Onemocnění	50 Rodin(a/y)
2526	Syndrom zahrnující mikrocefalii, lymfedém a chorioretinopatii	Onemocnění	50 Rodin(a/y)
536467	B3GALT6-vázaný spondylodysplastický Ehlersův-Danlosův syndrom	Podtyp onemocnění	41 Rodin(a/y)
98762	Spinocerebelární ataxie, typ 12	Onemocnění	40 Rodin(a/y)
79410	Pretibiální dystrofická epidermolysis bullosa	Podtyp onemocnění	40 Rodin(a/y)
263548	Syndrom loupající se kůže, typ A	Podtyp onemocnění	40 Rodin(a/y)
2254	Pontocerebelární hypoplázie, typ 1	Onemocnění	40 Rodin(a/y)
217330	Syndrom zahrnující hyperurikémii, anémii a renální selhání	Podtyp onemocnění	35 Rodin(a/y)
200418	Imunodeficience s anomálií faktoru I	Onemocnění	35 Rodin(a/y)
163937	X-vázaná mentální retardace, Najmové typ	Onemocnění	35 Rodin(a/y)
1106	Mikroftalmie s anomáliemi končetin	Onemocnění	35 Rodin(a/y)
324442	Autozomálně recesivní axonální neuropatie s neuromyotonií	Onemocnění	33 Rodin(a/y)
98434	Dědičný kombinovaný deficit vitamin K-dependentních koagulačních faktorů	Onemocnění	30 Rodin(a/y)
713	Glykogenóza způsobená deficitem fosfoglycerátkinázy	Onemocnění	30 Rodin(a/y)
452	X-vázaná lisencefalie s abnormálními genitáliemi	Onemocnění	30 Rodin(a/y)
425	Deficit apolipoproteinu A-I	Onemocnění	30 Rodin(a/y)
3237	Syndrom mnohočetných synostóz	Onemocnění	30 Rodin(a/y)
3222	Superaktivita fosforibosylpyrofosfátsyntetázy	Onemocnění	30 Rodin(a/y)
293822	Syndrom predispozice k MITF-vázanému melanomu a k světlobuněčnému karcinomu ledviny	Onemocnění	30 Rodin(a/y)
2848	Syndrom zahrnující kamptodaktylii, artropatii, coxa vara a perikarditidu	Onemocnění	30 Rodin(a/y)
263553	Syndrom loupající se kůže typ B	Podtyp onemocnění	30 Rodin(a/y)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet rodin
228305	Deficit karnitinpalmitoyltransferázy II, těžká infantilní forma	Podtyp onemocnění	30 Rodin(a/y)
217012	Spinocerebelární ataxie, typ 31	Onemocnění	30 Rodin(a/y)
424	Familiární hypertyreoidismus způsobený mutacemi v TSH receptoru	Onemocnění	28 Rodin(a/y)
33108	Letální syndrom mnohočetných pterygií	Onemocnění	28 Rodin(a/y)
52430	Myopatie s inkluzními tělísky s Pagetovou kostní chorobou a frontotemporální demencí	Onemocnění	26 Rodin(a/y)
3464	Woodhouseův-Sakatiův syndrom	Onemocnění	25 Rodin(a/y)
85293	X-vázaná mentální retardace, Cabezasův typ	Onemocnění	24 Rodin(a/y)
536471	Spondylodysplastický Ehlers-Danlosův syndrom	Onemocnění	24 Rodin(a/y)
1065	Syndrom zahrnující aniridii, cerebelární ataxii a mentální retardaci	Onemocnění	22 Rodin(a/y)
99027	Autozomálně dominantní leukodystrofie s manifestací v dospělosti	Onemocnění	20 Rodin(a/y)
98763	Spinocerebelární ataxie, typ 14	Onemocnění	20 Rodin(a/y)
97286	Carneyův-Stratakisův syndrom	Onemocnění	20 Rodin(a/y)
959	Akrorenálněokulární syndrom	Onemocnění	20 Rodin(a/y)
369913	Kombinovaná porucha oxidativní fosforylace, typ 17	Onemocnění	20 Rodin(a/y)
3203	Hyperhydratovaná hereditární stomatocytóza	Onemocnění	20 Rodin(a/y)
3202	Dehydratovaná hereditární stomatocytóza	Onemocnění	20 Rodin(a/y)
228308	Deficit karnitinpalmitoyltransferázy II, neonatální forma	Podtyp onemocnění	20 Rodin(a/y)
2229	Syndrom zahrnující dilatovanou kardiomyopatii a hypergonadotropní hypogonadismus	Onemocnění	20 Rodin(a/y)
1200	Syndrom zahrnující choanální atrezii, ztrátu sluchu, srdeční vady a kraniofaciální dysmorfismus	Onemocnění	20 Rodin(a/y)
100998	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 17	Onemocnění	20 Rodin(a/y)
99791	Dentinová dysplázie, typ II	Podtyp onemocnění	19 Rodin(a/y)
168615	Dědičné přetrvávání alfa-fetoproteinu	Onemocnění	19 Rodin(a/y)
93311	Mnohočetná epifyzární dysplázie, typ 5	Onemocnění	18 Rodin(a/y)
25980	X-vázaná myopatie s excesivní autofagií	Onemocnění	18 Rodin(a/y)
90031	Nesferocytární hemolytická anémie způsobená deficitem hexokinázy	Onemocnění	17 Rodin(a/y)
615	Familiární atriální myxom	Onemocnění	17 Rodin(a/y)
293168	Vzestupná dědičná spastická paralýza s nástupem v kojeneckém věku	Onemocnění	17 Rodin(a/y)
88621	Syndrom ichtyózy a předčasného narození (prematurity)	Onemocnění	16 Rodin(a/y)
84090	Fibronektinová glomerulopatie	Onemocnění	16 Rodin(a/y)
3220	Syndrom zahrnující hluchotu, hypoplázii skloviny a defekty nehtů	Onemocnění	15 Rodin(a/y)
2850	Syndrom zahrnující alopecii a mentální retardaci	Onemocnění	15 Rodin(a/y)
88619	Familiární akutní nekrotizující encefalopatie	Onemocnění	14 Rodin(a/y)
620371	Gitelman-like tubulopatie ledvin způsobená mutací mitochondriální DNA	Onemocnění	14 Rodin(a/y)
495930	Familiární monozomie 7	Onemocnění	14 Rodin(a/y)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet rodin
137831	Syndrom zahrnující X-vázanou mentální retardaci a cerebelární hypoplázii	Onemocnění	14 Rodin(a/y)
1145	X-vázaná distální arthrogryposis multiplex congenita	Onemocnění	14 Rodin(a/y)
137678	Česká dysplázie, metatarzální typ	Onemocnění	13 Rodin(a/y)
401996	Karyomegalická intersticiální nefritida	Onemocnění	12 Rodin(a/y)
228277	Familiární anetoderma	Onemocnění	12 Rodin(a/y)
99955	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 4B1	Onemocnění	11 Rodin(a/y)
98971	Zadní amorfní dystrofie rohovky	Onemocnění	11 Rodin(a/y)
478664	Hereditární senzorká a autonomní neuropatie, typ 8	Onemocnění	11 Rodin(a/y)
439218	KCNQ2-vázaná epileptická encefalopatie	Onemocnění	11 Rodin(a/y)
90001	X-vázaný syndrom dysfunkce čípků s myopií	Onemocnění	10 Rodin(a/y)
85279	Syndromická X-vázaná mentální retardace související s KDM5C	Onemocnění	10 Rodin(a/y)
535458	Familiární deficit GPIHBP1	Podtyp onemocnění	10 Rodin(a/y)
481662	Familiární omrzlinový lupus	Onemocnění	10 Rodin(a/y)
412057	Autozomálně recesivní cerebelární ataxie způsobená deficitem STUB1	Onemocnění	10 Rodin(a/y)
3412	VACTERL s hydrocefalem	Onemocnění	10 Rodin(a/y)
309020	Familiární deficit apolipoproteinu C-II	Podtyp onemocnění	10 Rodin(a/y)
2791	Otodentální syndrom	Onemocnění	10 Rodin(a/y)
2238	Familiární izolovaná hypoparatyreóza	Onemocnění	10 Rodin(a/y)
2202	Syndrom zahrnující palmoplantární keratoderma s hluchotou	Onemocnění	10 Rodin(a/y)
2198	Syndrom zahrnující palmoplantární keratoderma a karcinom jícnu	Onemocnění	10 Rodin(a/y)
1856	Syndrom zahrnující spondyloperiferální dysplázii a krátkou loketní kost	Onemocnění	10 Rodin(a/y)
178464	Hereditární proximální myopatie s časným respiračním selháním	Onemocnění	10 Rodin(a/y)
166063	Pontocerebelární hypoplázie, typ 4	Onemocnění	10 Rodin(a/y)
1658	Syndrom zahrnující absenci dermatoglyfů a vrozená mília	Onemocnění	10 Rodin(a/y)
158676	Dystrofická bulózní epidermolýza s postižením nehtů	Podtyp onemocnění	10 Rodin(a/y)
158673	Akrálně dystrofická bulózní epidermolýza	Podtyp onemocnění	10 Rodin(a/y)
1412	Syndrom tarzální a karpální koalice	Onemocnění	10 Rodin(a/y)
140927	Benigní familiární novorozenecké a infantilní křeče	Onemocnění	10 Rodin(a/y)
1276	Syndrom zahrnující brachydaktylii a arteriální hypertenzi	Onemocnění	10 Rodin(a/y)
101006	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 26	Onemocnění	10 Rodin(a/y)
100996	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 15	Onemocnění	10 Rodin(a/y)
100991	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 10	Onemocnění	10 Rodin(a/y)
100989	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 8	Onemocnění	10 Rodin(a/y)
100988	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 6	Onemocnění	10 Rodin(a/y)
263516	Progresivní myoklonická epilepsie, typ 3	Onemocnění	9 Rodin(a/y)
217266	BNAR syndrom	Onemocnění	9 Rodin(a/y)
1062	Dědičné neurokutánní angiomy	Onemocnění	9 Rodin(a/y)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet rodin
100008	Amyloidová angiopatie islandského typu	Podtyp onemocnění	9 Rodin(a/y)
391330	X-vázaná osteoporóza s frakturami	Onemocnění	8 Rodin(a/y)
3248	Distální symfalangismus	Onemocnění	8 Rodin(a/y)
306527	Izolovaná dědičná vrozená faciální paralýza	Onemocnění	8 Rodin(a/y)
217055	Autozomálně recesivní středně pokročilá Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ A	Onemocnění	8 Rodin(a/y)
1377	Syndrom zahrnující kataraktu a mikrokorneu	Onemocnění	8 Rodin(a/y)
1149	Arthrogryposis-like syndrom	Onemocnění	8 Rodin(a/y)
93561	ALys amyloidóza	Podtyp onemocnění	7 Rodin(a/y)
86817	Hemolytická anémie způsobená deficitem adenylátkinázy	Onemocnění	7 Rodin(a/y)
488594	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 76	Onemocnění	7 Rodin(a/y)
397618	Syndrom zahrnující foveální hypoplázii, defekt decussatio nervi optici a dysgeneze předního segmentu	Onemocnění	7 Rodin(a/y)
324737	SRD5A3-CDG	Onemocnění	7 Rodin(a/y)
324713	ABeta amyloidóza, italský typ	Podtyp onemocnění	7 Rodin(a/y)
320396	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 45	Onemocnění	7 Rodin(a/y)
300345	Autozomálně recesivní systémový lupus erythematodes	Onemocnění	7 Rodin(a/y)
281139	Anulární epidermolytická ichtyóza	Onemocnění	7 Rodin(a/y)
251274	Familiární hyperaldosteronismus, typ III	Onemocnění	7 Rodin(a/y)
1897	EEM syndrom	Onemocnění	7 Rodin(a/y)
178461	X-vázaná myopatie s posturální svalovou atrofií	Onemocnění	7 Rodin(a/y)
85453	X-vázaná porucha retikulární pigmentace se systémovou manifestací	Onemocnění	6 Rodin(a/y)
85110	Familiární encefalopatie s inkluzními tělísky neuroserpinu	Onemocnění	6 Rodin(a/y)
79447	X-vázaný letální syndrom mnohočetných pterygií	Onemocnění	6 Rodin(a/y)
79401	Epidermolysis bullosa simplex, typ Ogna	Onemocnění	6 Rodin(a/y)
73229	Syndrom zahrnující autozomálně dědičnou familiární hematurii, retinální arteriální tortuozitu a kontraktury	Onemocnění	6 Rodin(a/y)
456318	Syndrom zahrnující hereditární senzickou neuropatii, hluchotu a demenci	Onemocnění	6 Rodin(a/y)
391411	Atypický juvenilní parkinsonismus	Onemocnění	6 Rodin(a/y)
34516	Autozomálně dominantní pletencová svalová dystrofie, typ 1D	Onemocnění	6 Rodin(a/y)
324561	Syndrom zahrnující hypopigmentaci a tečkovaná palmoplantární keratoderma	Onemocnění	6 Rodin(a/y)
320380	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 54	Onemocnění	6 Rodin(a/y)
2886	TARP syndrom	Onemocnění	6 Rodin(a/y)
2790	Autozomálně dominantní osteoskleróza, Worthův typ	Onemocnění	6 Rodin(a/y)
2045	FLOTCH syndrom	Onemocnění	6 Rodin(a/y)
1799	Familiární vývojová dysfázie	Onemocnění	6 Rodin(a/y)
168454	Spondyloepimetafyzární dysplázie, Genevieveho typ	Onemocnění	6 Rodin(a/y)
157801	Mesoaxiální synostotická syndaktylie s redukcí falangů	Onemocnění	6 Rodin(a/y)
140917	Ankylóza třmínku s širokými palci a prsty	Onemocnění	6 Rodin(a/y)
137634	Syndrom zahrnující nadměrný vzrůst, makrocefalii a	Onemocnění	6 Rodin(a/y)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet rodin
	faciální dysmorfismus		
101068	Vrozená stromální korneální dystrofie	Onemocnění	6 Rodin(a/y)
99940	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2F	Onemocnění	5 Rodin(a/y)
98766	Spinocerebelární ataxie, typ 5	Onemocnění	5 Rodin(a/y)
86789	Aplázie/hypoplázie patelly	Onemocnění	5 Rodin(a/y)
85442	Syndrom zahrnující malý vzrůst, vady hypofýzy a mozečku a malé sella turcica	Onemocnění	5 Rodin(a/y)
444092	Syndrom zahrnující autoimunitní intersticiální plicní chorobu a artritidu	Onemocnění	5 Rodin(a/y)
424099	Syndrom zahrnující mikroftalmii s kolobomy a rhizomelickou dysplázií	Onemocnění	5 Rodin(a/y)
3454	Syndrom zahrnující mentální retardaci, opoždění vývoje a kontraktury	Onemocnění	5 Rodin(a/y)
3351	Trichodontální syndrom	Onemocnění	5 Rodin(a/y)
3301	Syndrom zahrnující tetraamelií a mnohočetné malformace	Onemocnění	5 Rodin(a/y)
320411	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 56	Onemocnění	5 Rodin(a/y)
319640	Retinální makulární dystrofie typ 2	Onemocnění	5 Rodin(a/y)
308410	Syndrom zahrnující autismus a epilepsii, způsobený deficitem kinázy a dehydrogenázy větvených ketokyselin	Onemocnění	5 Rodin(a/y)
231108	Familiární rhabdoidní nádor	Onemocnění	5 Rodin(a/y)
2118	Hawkinsinurie	Onemocnění	5 Rodin(a/y)
206554	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2M	Onemocnění	5 Rodin(a/y)
1879	Melorheostóza s osteopoikilózou	Onemocnění	5 Rodin(a/y)
1836	Mesomelická dysplázie, Kantaputrův typ	Onemocnění	5 Rodin(a/y)
178333	Ålandská oční nemoc	Onemocnění	5 Rodin(a/y)
171851	Syndrom MEDNIK	Onemocnění	5 Rodin(a/y)
139583	X-vázaná hereditární senzorká a autonomní neuropatie s hluchotou	Onemocnění	5 Rodin(a/y)
101039	Specificky ženská epilepsie s mentální retardací	Onemocnění	5 Rodin(a/y)
101003	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 23	Onemocnění	5 Rodin(a/y)
98890	X-vázaná izolovaná atrofie optiku s časným nástupem	Onemocnění	4 Rodin(a/y)
97239	Reducing body myopatie	Onemocnění	4 Rodin(a/y)
93302	Brachyolmie, Maroteauxův typ	Onemocnění	4 Rodin(a/y)
93279	Lehká spondyloepifyzární dysplázie na podkladě mutace COL2A1 s časnou osteoartritidou	Onemocnění	4 Rodin(a/y)
77297	Majeedův syndrom	Onemocnění	4 Rodin(a/y)
466806	Autozomálně dominantní trombocytopenie s poruchou sekrece destiček	Onemocnění	4 Rodin(a/y)
46348	Paroxysmální extrémní bolest	Onemocnění	4 Rodin(a/y)
423296	Spinocerebelární ataxie, typ 38	Onemocnění	4 Rodin(a/y)
412022	Syndrom zahrnující faciální dysmorfismus, dislokaci čochy, abnormality předního segmentu a netraumatické	Onemocnění	4 Rodin(a/y)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet rodin
	cysty spojivky		
401911	AXIN2-vázaná atenuovaná familiární adenomatózní polypóza	Podtyp onemocnění	4 Rodin(a/y)
363694	Syndrom zahrnující hyperurikémii, plicní hypertenzi, renální selhání a alkalózu	Onemocnění	4 Rodin(a/y)
2947	Syndrom zahrnující tříčlankové palce na rukou a brachyektrodaktylii	Onemocnění	4 Rodin(a/y)
293936	Familiární keratokonus s kataraktou	Onemocnění	4 Rodin(a/y)
2699	Mediánní nodule horního rtu	Onemocnění	4 Rodin(a/y)
266	Autozomálně dominantní pletencová svalová dystrofie, typ 1A	Onemocnění	4 Rodin(a/y)
238578	Familiární pes equinovarus způsobený mikroduplikací 17q23.1q23.2	Podtyp onemocnění	4 Rodin(a/y)
2307	IVIC syndrom	Onemocnění	4 Rodin(a/y)
228012	Syndrom zahrnující progresivní sensoneurální ztrátu sluchu a hypertrofickou kardiomyopatii	Onemocnění	4 Rodin(a/y)
139525	Distální hereditární motorická neuropatie, typ 2	Onemocnění	4 Rodin(a/y)
1275	Syndrom zahrnující brachydaktylii a dysplázii lokte a zápěstí	Onemocnění	4 Rodin(a/y)
1187	Letální ataxie s hluchotou a atrofií optiku	Onemocnění	4 Rodin(a/y)
101108	Spinocerebelární ataxie, typ 23	Onemocnění	4 Rodin(a/y)
101077	X-vázaná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 3	Onemocnění	4 Rodin(a/y)
97249	Pontocerebelární hypoplázie, typ 3	Onemocnění	3 Rodin(a/y)
95433	Syndrom zahrnující autozomálně recesivní cerebelární ataxii, slepotu a hluchotu	Onemocnění	3 Rodin(a/y)
94064	Syndrom zahrnující hluchotu a neplodnost	Onemocnění	3 Rodin(a/y)
895	Waardenburgův syndrom, typ 2	Podtyp onemocnění	3 Rodin(a/y)
67044	Trombocytopenie s vrozenou dyserytropoetickou anémií	Onemocnění	3 Rodin(a/y)
67036	Autozomálně dominantní atrofie optiku s kataraktou	Onemocnění	3 Rodin(a/y)
530849	Familiární deficit apolipoproteinu A5	Podtyp onemocnění	3 Rodin(a/y)
488647	Syndrom DDX41-vázané predispozice k hematologickým malignitám	Onemocnění	3 Rodin(a/y)
466921	Syndrom progresivních kontraktur s nástupem v dětském věku, slabosti pletencových svalů a svalové dystrofie	Onemocnění	3 Rodin(a/y)
447757	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 9B	Onemocnění	3 Rodin(a/y)
444072	Cerebelofaciocentální syndrom	Onemocnění	3 Rodin(a/y)
435804	Syndrom zahrnující malý vzrůst, urychlený kostní věk a osteoartrózu s časným nástupem	Onemocnění	3 Rodin(a/y)
3466	WT syndrom	Onemocnění	3 Rodin(a/y)
329319	Hereditární trombocytóza s transverzní končetinovou poruchou	Onemocnění	3 Rodin(a/y)
319340	Syndrom zahrnující Carneyho komplex, trismus a pseudokamptodaktylii	Onemocnění	3 Rodin(a/y)
314978	X-vázaná neprogresivní cerebelární ataxie	Onemocnění	3 Rodin(a/y)
300359	Familiární chladová kopřivka s běžnou variabilní	Onemocnění	3 Rodin(a/y)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet rodin
	imunodeficienci		
2994	Syndrom zahrnující nízký vzrůst, kraniofaciální anomálie a hypoplázii genitálu	Onemocnění	3 Rodin(a/y)
280628	Familiární progresivní hyperpigmentace a hypopigmentace	Onemocnění	3 Rodin(a/y)
2211	Syndrom zahrnující hypertelorismus, hypospadii a polysyndaktylii	Onemocnění	3 Rodin(a/y)
2066	Deficit transaminázy gamma-aminobutyrátové kyseliny	Onemocnění	3 Rodin(a/y)
162	Syndrom zahrnující kataraktu a glaukom	Onemocnění	3 Rodin(a/y)
1541	Kraniosynostóza, typ Boston	Onemocnění	3 Rodin(a/y)
140963	Syndrom zahrnující bilaterální mikrocii, hluchotu a rozštěp patra	Onemocnění	3 Rodin(a/y)
1252	Blefaronazofaciální malformační syndrom	Onemocnění	3 Rodin(a/y)
1182	Spastická ataxie s vrozenou miózou	Onemocnění	3 Rodin(a/y)
1074	Syndrom zahrnující ankyloblefaron filiforme a atrézii anu	Podtyp onemocnění	3 Rodin(a/y)
101010	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 30	Onemocnění	3 Rodin(a/y)
99846	Autozomálně dominantní myoglobinurie	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
98606	Syndromická hypoplázie okraje orbity	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
973	Unilaterální vrozená absence/hypoplázie prstů kromě palců	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
94083	Partingtonův syndrom	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
93409	Brachydaktylie a syndaktylie, Zhaové typ	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
86818	Alportův syndrom s mentální retardací, hypoplázií střední části obličeje a eliptocytózou	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
85287	X-vázaná mentální retardace, Sideriusové typ	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
83639	Hyperkoagulační syndrom způsobený deficitem glykosylfosfatidylinositolu	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
79141	Numulární (penízková) palmoplantární keratóza	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
79136	Epizodická ataxie, typ 4	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
75497	X-vázaný Ehlersův-Danlosův syndrom	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
75373	Progresivní bifokální chorioretinální atrofie	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
75327	Makulární dystrofie Severní Karolína	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
67045	X-vázaná mentální retardace s izolovaným deficitem růstového hormonu	Podtyp onemocnění	2 Rodin(a/y)
65720	Syndrom zahrnující artrogrypózu a těžkou skoliózu	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
568065	EPHB4-vázaný lymfatický hydrops plodu	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
55596	Autozomálně dominantní svalová dystrofie pletencového typu 1G	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
535453	Familiární deficit lipázového maturačního faktoru 1	Podtyp onemocnění	2 Rodin(a/y)
476113	Kombinovaný imunodeficit z deficitu TRFC	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
447760	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 9B	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
447753	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 9A	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
443087	46,XY porucha pohlavního vývoje způsobená deficitem testikulární 17,20-desmolázy	Onemocnění	2 Rodin(a/y)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet rodin
439254	ITM2B amyloidóza	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
434179	Orofaciodigitální syndrom, typ 14	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
42665	Tietzův syndrom zahrnující albinismus a hluchotu	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
420492	Cervikální dystonie s nástupem v dospělosti, typ DYT23	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
411788	Familiární izolovaná trichomegalie	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
401964	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2 s obrovskými axony	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
352403	Autozomálně recesivní cerebelární ataxie způsobená mutacemi v genu kódujícím spektrin	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
329191	Syndrom zahrnující vysoký vzrůst, dlouhé palce na nohách a nadpočetné epifýzy	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
324718	ABetaA21G amyloidóza	Podtyp onemocnění	2 Rodin(a/y)
324708	ABeta amyloidóza, iowský typ	Podtyp onemocnění	2 Rodin(a/y)
3233	Syndrom zahrnující kochleosakulární degeneraci a kataraktu	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
3085	Syndrom zahrnující retinitis pigmentosa, mentální retardaci, hluchotu a hypogenitalismus	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
3034	Opožděná membránová osifikace lebky	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
300576	Syndrom zahrnující oligodoncii a predispozici k nádorům	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
2818	Syndrom zahrnující spastickou paraplegii, glaukom a mentální retardaci	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
2754	Joubertův syndrom s orofacioidigitálním defektem	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
263463	CHST3-vázaná skeletální dysplázie	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
2504	Syndrom zahrnující metafyzární dysplázii, hypoplázii maxily a brachydaktylii	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
2471	McDonoughových syndrom	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
2405	Syndrom zahrnující ztlustělé ušní lalůčky a převodní hluchotu	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
2379	Syndrom zahrnující parkinsonismus s časným nástupem a mentální retardaci	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
2251	Syndrom zahrnující deformity palce, alopecii a anomálii pigmentace	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
2239	Familiární izolovaná hypoparathyreóza způsobená agenezí příštítných tělísek	Podtyp onemocnění	2 Rodin(a/y)
217622	Senzorineurální hluchota s dilatační kardiomyopatií	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
2027	Syndrom zahrnující gingivální fibromatózu a progresivní hluchotu	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
1895	Edinburghský syndrom malformace	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
1867	Bulózní dystrofie, makulární typ	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
1786	Akrofaciální dysostóza, katánský typ	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
139564	Hereditární senzorká a autonomní neuropatie, typ 1B	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
139557	X-vázaná distální spinální svalová atrofie, typ 3	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
139480	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 39	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
139471	Mikroftalmie s anomáliemi mozku a prstů	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
1350	Syndrom ruka-srdce, typ 2	Onemocnění	2 Rodin(a/y)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet rodin
1349	Maternálně dědičná kardiomyopatie a ztráta sluchu	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
1241	Benczeho syndrom	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
114	Aurikuloosteodysplázie	Onemocnění	2 Rodin(a/y)
99946	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2A1	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
99945	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2L	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
99941	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2G	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
99806	Okulootodentální syndrom	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
998	Syndrom zahrnující albinismus a hluchotu	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
99792	Syndrom zahrnující dentinovou dysplázii a sklerotické kosti	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
98959	Subepitelová mucinózní dystrofie rohovky	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
93397	Brachydaktylie, typ A7	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
93283	Spondeloepifyzární dysplázie, typ Kimberley	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
85335	Friedův syndrom	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
85322	X-vázaná mentální retardace, Paiův typ	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
85292	X-vázaná spinocerebelární ataxie, typ 4	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
85288	X-vázaná mentální retardace, Stocco Dos Santosové typ	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
85168	Kraniofaciální konodysplázie	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
84093	Hereditární termosenzitivní neuropatie	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
79135	Epizodická ataxie, typ 3	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
79129	Syndrom zahrnující trichodysplázii a amelogenesis imperfecta	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
79085	AKT2-vázaná familiární parciální lipodystrofie	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
69083	Turnpennyho typ ektodermální dysplázie s natálními zuby	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
589522	Spinocerebelární ataxie typu 46	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
574918	Predispozice k těžké virové infekci způsobené deficitem IRF7	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
52056	Syndrom zahrnující defekt ulnárního/fibulárního paprsku a brachydaktylii	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
498602	Sugarmanova brachydaktylie	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
488437	SIX2-vázaná frontonazální dysplázie	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
476119	Autozomálně dominantní syndrom zahrnující preaxiální polydaktylii a hypertrichózu v horní části zad	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
444099	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 73	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
443162	NDE1-vázaná mikrohydranencefalie	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
440354	Autozomálně dominantní syndrom zahrnující myopatii, retrakci střední části obličeje, senzorineurální ztrátu sluchu a rhizomelickou dysplázii	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
431140	X-vázaný syndrom zahrnující mikroftalmii s kolobomy, mikrocefalii, mentální retardaci a malý vzrůst	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
391327	X-vázaná hyperostóza lebky	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
370131	Porucha trombocytů: Whitový typ	Onemocnění	1 Rodin(a/y)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uváděny za celý svět. Tyto údaje jsou založeny na evropských údajích.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet rodin
370091	Okulokutánní albinismus, typ 5	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
363727	X-vázaná dyserythropoetická anémie s abnormálními destičkami a neutropenií	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
3417	Van den Boschův syndrom	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
3408	Upingtonská nemoc	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
3361	Syndrom zahrnující trichodysplázii a xerodermii	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
329883	Non-hypoproteinemická hypertrofická gastropatie	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
329475	Syndrom zahrnující spastickou paraplegii a Pagetovu nemoc kostí	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
324723	ABeta amyloidóza, arktický typ	Podtyp onemocnění	1 Rodin(a/y)
324703	ABetaL34V amyloidóza	Podtyp onemocnění	1 Rodin(a/y)
320365	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 36	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
3196	Syndrom zahrnující deficit steroidní dehydrogenázy a zubní anomálie	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
319332	Autozomálně recesivní myogenní artrogryposis multiplex congenita	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
3191	Syndrom zahrnující subaortickou stenózu a malý vzrůst	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
314889	Autozomálně dominantní proximální renální tubulární acidóza	Podtyp onemocnění	1 Rodin(a/y)
300305	Mikroduplikační syndrom 11p15.4	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
2999	Syndrom zahrnující ptózu, strabismus a ektopické zornice	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
293375	Graysonova-Wilbrandtova dystrofie rohovky	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
2917	Syndrom zahrnující polydaktylii a myopii	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
2890	Syndrom zahrnující pili torti a onychodysplázii	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
2835	Syndrom zahrnující pectus excavatum, makrocefalii a dysplastické nehty	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
2821	Syndrom zahrnující spastickou paraplegii, neuropatii a poikilodermii	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
276183	Spinocerebelární ataxie, typ 32	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
275517	Autoimunitní lymfoproliferativní syndrom s rekurentními virovými infekcemi	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
2709	Okulodentální syndrom, typ Rutherfordové	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
2674	Kyperský facioneuromuskuloskeletální syndrom	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
2663	Natáliin syndrom	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
2572	Syndrom zahrnující spastickou ataxii a korneální dystrofii	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
2565	Mononenové-Karnesové-Senacův syndrom	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
2408	Loweho-Kohnův-Cohenův syndrom	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
2391	Vrozeně krátké ligamentum costocoracoideum	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
231742	Syndrom zahrnující epibulbární lipodermoid, preaurikulární přívěsek a polytelii	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
2201	Syndrom zahrnující palmoplantární keratoderma a spastickou paralýzu	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
2186	Syndrom zahrnující hydrocefalus, modré skléry a nefropatii	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
2097	Grantův syndrom	Onemocnění	1 Rodin(a/y)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.
BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Počet rodin
2090	GMS syndrom	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
1979	Lipodystrofie způsobená deficitem peptidových růstových faktorů	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
1962	Syndrom zahrnující exostózy, anetodermii a brachydaktylii typu E	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
1892	Syndrom zahrnující ektrodaktylii a polydaktylii	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
1876	Okulogastrointestinální svalová dystrofie	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
171863	Autozomálně dědičná spastická paraplegie, typ 42	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
171622	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 32	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
171617	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 38	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
166108	Mentální retardace, Birkův-Barelův typ	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
163727	Syndrom zahrnující rolandickou epilepsii, paroxysmální dystonii vyvolanou cvičením a písarskou křeč	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
163662	Spondyloepifyzární dysplázie, Reardonův typ	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
1551	Benigní familiární deficit mědi	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
1527	Kraniosynostóza, filadelfský typ	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
140922	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2J	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
140481	Autozomálně dominantně dědičná zpomalená rychlost vedení nervem	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
139512	Neuropatie s poruchou sluchu	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
139450	Syndrom zahrnující mikrocii, oční kolobom a imperforovaný nazolakrimální vývod	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
137776	Letální syndrom vrozených kontraktur, typ 2	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
1319	Kamptobrachydaktylie	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
1246	Syndrom zahrnující brachydaktylii, nystagmus a cerebelární ataxii	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
1228	Bankiho syndrom	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
1144	Distální artrogrypóza, typ 6	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
1122	Syndrom zahrnující ulnární hypoplázii a rozštěpenou nohu	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
101112	Spinocerebelární ataxie, typ 26	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
101101	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2B2	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
101009	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 29	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
101005	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 25	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
101004	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 24	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
100999	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 19	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
100997	X-vázaná spastická paraplegie, typ 16	Onemocnění	1 Rodin(a/y)
100995	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 14	Onemocnění	1 Rodin(a/y)

Bez dalšího upřesnění jsou zveřejněné údaje uvedené za celý svět. Hvězdička * označuje evropské údaje.

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

** Tyto údaje se revidují

Přístup ke kompletním souborům epidemiologických dat Orphanet najdete na webu Orphadata (www.orphadata.com).

V případě jakýchkoli dotazů nebo připomínek nás prosím kontaktujte: contact.orphanet@inserm.fr

Šéfredaktor : Ana Rath – Editor zpráv: Moï Yamazaki - Technická podpora: David Lagorce a Valérie Lanneau

Správný tvar při citování tohoto dokumentu je:

« Prevalence a incidence vzácných onemocnění », Orphanet Report Series, Rare Diseases collection, Říjen 2024,

Vydání 2 : Nemoci seřazené podle klesající prevalence,

incidence nebo počtu publikovaných případů

https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_decreasing_prevalence_or_cases_CZ.pdf