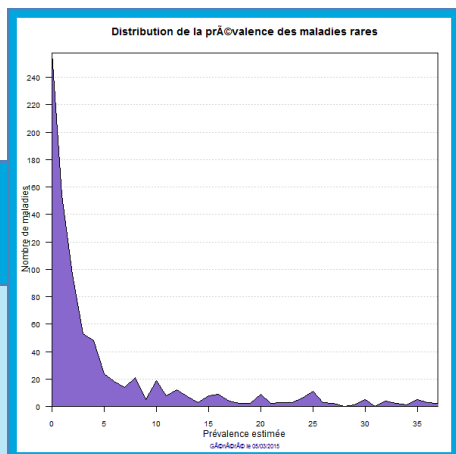




Показатели распространенности и заболеваемости по редким болезням: Библиографические данные

Заболевания, перечисленные по убыванию распространенности, заболеваемости или количества опубликованных случаев

www.orpha.net

www.orphadata.org

Методология

Orphanet проводит систематический обзор литературы с целью оценки распространенности и заболеваемости редкими заболеваниями. Это исследование направлено на сбор новых данных о точечной распространенности, распространенности при рождении и заболеваемости, а также на обновление уже опубликованных данных в соответствии с новыми научными исследованиями или другими имеющимися данными.

Эти данные представлены в следующих отчетах, публикуемых два раза в год:

- Распространенность, заболеваемость или количество опубликованных случаев, перечисленных по заболеваниям (в алфавитном порядке);
- Заболевания, перечисленные по убыванию распространенности, заболеваемости или количеству опубликованных случаев;

Сбор данных

Используется ряд различных источников:

- Реестры (RARECARE, EUROCAT и т.д.);
- Национальные/международные институты и агентства здравоохранения (Национальный институт санитарного надзора (Institut National de Veille Sanitaire); Американский центр по контролю и профилактике заболеваний, Американский национальный институт рака, Европейское агентство по лекарственным средствам, Всемирная организация здравоохранения и т.д.);
- Поиск в Medline осуществляется по следующему алгоритму: "Названия заболеваний" И Эпидемиология[MeSH:NoExp] ИЛИ Заболеваемость[Заголовок/резюме] ИЛИ Распространенность [Заголовок/резюме] ИЛИ Эпидемиология[Заголовок/резюме];
- Медицинские тексты, серая литература и отчеты экспертов;
- Эксперты, сотрудничающие с Orphanet

Характеристики данных

Данные, опубликованные в этом документе, представляют общемировую оценку, или европейскую оценку, если общемировая оценка недоступна.

Опубликованные данные - это совокупность необработанных данных или их экстраполяция на мировом или европейском уровне, при условии, что причиной заболевания не является эффект генетического основателя.

Если имеется ряд национальных данных, то для оценки распространенности или заболеваемости в мире или Европе рассчитывается среднее значение.

При наличии ряда источников данных предпочтение отдается самому последнему по дате публикации источнику данных, отвечающему определенному количеству критериев качества (реестры, мета-анализы, популяционные исследования, исследования больших когорт).

Для врожденных заболеваний оценивается распространенность таким образом:

Распространенность = распространенность при рождении $\times$ (ожидаемая продолжительность жизни пациента/ общая ожидаемая продолжительность жизни населения).

Если документированы только данные о заболеваемости, распространенность оценивается, когда это возможно, следующим образом:

Распространенность = заболеваемость $\times$ средняя продолжительность болезни.

Если нет данных ни о распространенности, ни о заболеваемости, что характерно для очень редких заболеваний, приводится количество случаев или семей, описанных в медицинской литературе.

Ограничения исследования

Данные о распространенности и заболеваемости, представленные в этом отчете, являются лишь оценками и не могут считаться абсолютно точными. Средние значения, представленные в данном отчете, не учитывают разнородный характер методик, использованных в исследованиях, рассмотренных в обзоре литературы.

Достоверность и точность источников исходных данных принимается на веру и не проверялась. Таким образом, возможна путаница между такими терминами, как заболеваемость и распространенность и/или распространенность при рождении из-за

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.
BP указывает на распространенность при рождении"

взаимозаменяемого использования этих терминов в некоторых источниках.

Возможно, что распространенность в некоторых случаях завышена, так как эпидемиологические исследования обычно основываются на данных больниц в регионах с более высокой распространенностью.

Представление данных

Данные, опубликованные без уточнения приведены по всему миру.

*Звездочка ** указывает на европейские данные.

P указывает на данные о распространенности

I - данные о заболеваемости.

BP – распространенность при рождении

Обратите внимание, что это лишь часть эпидемиологических данных Orphanet по редким заболеваниям. В настоящее время в базе данных Orphanet имеется информация о распространенности или заболеваемости 6053 редких заболеваний. Чтобы получить доступ к полным наборам данных, посетите сайт Orphadata (www.orphadata.org).

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.
BP указывает на распространенность при рождении"

Список заболеваний или групп заболеваний по убыванию распространенности

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность (/100 000)
870	Синдром Дауна	95.0 ВР
870	Синдром Дауна	97.7 ВР*
3388	Дефект нервной трубки	91.05 ВР*
199306	Расщелина губы и/или неба	80.0 ВР
182130	Опухоль эндокринных желез	64.0*
2014	Расщелина неба	53.6 ВР*
93100	Почечная агенезия, односторонняя	50.0 ВР
90066	Пневмония, вызванная синегнойной палочкой	50.0*
8	Синдром 47,ХУУ	50.0 ВР*
63259	Инионцефалия	50.0 ВР*
535	Редкая кожная красная волчанка	50.0*
48	Врожденное двустороннее отсутствие семявыносящего протока	50.0*
213500	Рак яичников	49.0*
289390	Первичный синдром Сьоген	48.99*
67038	В-клеточный хронический лимфолейкоз	48.0*
2185	Врожденная гидроцефалия	46.5 ВР*
391673	Некротизирующий энтероколит	45.0
275555	Презекламсия	45.0*
137686	Синдром Ашермана	44.0*
93108	Почечная дисплазия	43.5 ВР*
544	Диффузная В-крупноклеточная лимфома	43.0*
3375	Трисомия Х	42.5*
801	Склеродермия	42.0
363999	Неиммунная водянка плода	42.0 ВР
217071	Почечно-клеточная карцинома	42.0*
98497	Наследственная периферическая нейропатия	40.0
97292	Кардиогенный шок	40.0*
90059	Острая сенсоневральная тугоухость вследствие острой акустической травмы или внезапной глухоты или акустической травмы, вызванной хирургическим вмешательством	40.0*
85443	AL-амилоидоз	40.0
402823	Гепатит дельта	40.0*
294	Фетальный цитомегаловирусный синдром	40.0*
101016	Синдром Романо-Уорда	40.0*
730	Аутосомно-доминантная поликистозная болезнь почек	39.6*
3189	Врожденный стеноз клапана легочной артерии	39.3 ВР*
98715	Увеит	38.0*
442	Врожденный гипотиреоз	38.0 ВР*
90056	Умеренная и тяжелая черепно-мозговая травма	37.8*

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность (/100 000)
567	Синдром делеции 22q11.2	9.6 ВР*
226295	Первичный врожденный гипотиреоз	37.5*
545	Фолликулярная лимфома	37.0*
340	Геморрагическая лихорадка с почечным синдромом	37.0*
209989	Непапиллярная переходо-клеточная карцинома мочевого пузыря	37.0*
231080	Дисплазия высокой степени злокачественности у пациентов с пищеводом Барретта	36.0*
1457	Коарктация аорты	35.6 ВР*
94059	Уремический зуд	35.0*
70475	Радиационный проктит	35.0*
2764	Рассекающий остеохондрит	35.0*
1048	Изолированная анэнцефалия/экзэнцефалия	35.0 ВР*
73247	Эозинофильный эзофагит	29.0*
3303	Тетрада Фалло	34.0 ВР
636	Нейрофиброматоз 1 типа	21.3*
226292	Перманентный врожденный гипотиреоз	33.3 ВР*
858	Врожденный токсоплазмоз	33.0 ВР*
439167	Плацентарная недостаточность	33.0
908	Синдром ломкой Х хромосомы	32.5
908	Синдром ломкой Х хромосомы	2.4 ВР*
90058	Травмы спинного мозга	32.0*
90051	Сепсис недоношенных	32.0*
70476	Весенний кератоконъюнктивит	32.0*
216675	Транспозиция магистральных артерий	31.7 ВР*
791	Пигментный ретинит	30.0*
729	Истинная полицитемия	30.0*
563	Перипартальная кардиомиопатия	30.0 ВР
3394	Саркома мягких тканей	30.0*
33208	Идиопатическая гиперсомния	30.0*
314701	Первичный системный амилоидоз	30.0*
2140	Врожденная диафрагмальная грыжа	30.0 ВР
1330	Частичный дефект атриовентрикулярной перегородки	20.0 ВР*
3303	Тетрада Фалло	29.3 ВР*
73247	Эозинофильный эзофагит	34.4
467	Наследственный комбинированный дефицит гормонов гипоталамуса	29.0 ВР*
411527	Окклюзия центральной вены сетчатки	28.0*
1656	Герпетиформный дерматит	27.0*
791	Пигментный ретинит	26.7
70568	Посттрансплантационная лимфопролиферативная болезнь	26.2*
182067	Глиальная опухоль	26.0*
137698	Цитомегаловирусная болезнь у пациентов с нарушением клеточного иммунитета, относящихся к группе риска	25.5*
95719	Гемиагенезия щитовидной железы	25.0
93402	Синдактилия тип 1	25.0 ВР*
703	Буллезный пемфигоид	25.0*
701	Тотальная алопеция	25.0*
3002	Иммунная тромбоцитопения	25.0*
2073	Нарколепсия тип 1	25.0*

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.
ВР указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность (/100 000)
186	Первичный билиарный холангит	21.05
166	Болезнь Шарко-Мари-Тута/Наследственная моторно-сенсорная нейропатия	25.0*
145	Синдром наследственного рака молочных желез и яичников	25.0*
94058	Неоваскулярная глаукома	24.4*
1531	Краниосиностоз	24.3 ВР*
1199	Атрезия пищевода	24.3 ВР*
860	Врожденно несправленная транспозиция магистральных артерий	24.25 ВР*
557	Изолированная аноректальная мальформация	20.0 ВР
171901	Первичная кожная Т-клеточная лимфома	24.0*
2137	Аутоиммунный гепатит	23.5
1851	Мультикистозная диспластическая почка	23.26 ВР
97363	Односторонняя поликистозная дисплазия почки	23.2 ВР
90080	Рубцевание после трабекулэктомии	22.0*
217080	Грибковые инфекции легких у пациентов, относящихся к группе риска	22.0*
217067	Пауцит	22.0*
95711	Врожденный гипотиреоз вследствие аномалии развития	21.3*
636	Нейрофиброматоз 1 типа	33.3 ВР
2140	Врожденная диафрагмальная грыжа	21.2 ВР*
186	Первичный билиарный холангит	25.0*
1646	Частичная делеция Y хромосомы	20.8
92	Ювенильный идиопатический артрит	20.5
85410	Олигоартикулярный ювенильный идиопатический артрит	20.5*
95706	Задняя гипоспадия	20.0 ВР*
908	Синдром ломкой X хромосомы	20.0*
90081	Синдром истощения при ВИЧ-инфекции	20.0*
90062	Острая печеночная недостаточность	20.0*
797	Саркоидоз	20.0*
70587	Острый респираторный дистресс синдром новорожденных	20.0*
70	Проксимальная спинальная мышечная атрофия	20.0 ВР*
66627	Теносиновиальная гигантоклеточная опухоль	20.0*
60	Недостаточность альфа-1-антитрипсина	20.0*
589	Миастения гравис	20.0*
558	Marfan syndrome	15.0
557	Изолированная аноректальная мальформация	24.0 ВР*
35122	Врожденная недостаточность сахаразы-изомальтазы	20.0*
261197	Синдром проксимальной микроделеции 16p11.2	20.0*
247	Аритмогенная кардиомиопатия правого желудочка	20.0
171673	Дефицит лимбальных стволовых клеток	20.0*
1646	Частичная делеция Y хромосомы	20.0*

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность (/100 000)
137583	Интраэпителиальная неоплазия вульвы	20.0*
1330	Частичный дефект атриовентрикулярной перегородки	30.0*
1329	Полный дефект атриовентрикулярной перегородки	20.0 ВР*
130	Синдром Бругада	20.0*
586	Муковисцидоз	19.3912 ВР*
823	Изолированная spina bifida	18.6 ВР*
30391	Изолированная атрезия желчевыводящих путей	2.9 ВР*
228113	Анальный свищ	18.3*
91127	Аденовирусная инфекция у иммунокомпрометированных пациентов	18.0*
90061	Неинфекционный задний увеит	18.0*
704	Пузырчатка обыкновенная	18.0*
2248	Синдром гипоплазии левых отделов сердца	18.0 ВР
65753	Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 1	17.5
154	Семейная изолированная дилатационная кардиомиопатия	17.5*
2368	Гастрошизис	16.9 ВР*
77240	Первичная лимфедема	16.7*
3380	Трисомия 18	16.7 ВР
461	X-сцепленный рецессивный ихтиоз	16.6*
90064	Острая окклюзия периферических артерий	16.0*
774	Наследственная геморрагическая телеангиэктазия	16.0*
54370	Первичный мембранопротеративный гломерулонефрит	16.0*
36258	Болезнь Бюргера	16.0
3389	Туберкулез	16.0*
137599	Стромальный кератит вследствие вируса простого герпеса	16.0*
83463	Микротия	13.0 ВР*
217074	Редкая карцинома поджелудочной железы	15.5*
90291	Системный склероз	15.4*
2248	Синдром гипоплазии левых отделов сердца	15.1 ВР*
88673	Гепатоцеллюлярная карцинома	15.0*
558	Marfan syndrome	20.0*
309297	Мукополисахаридоз тип 4А	15.0*
2828	Болезнь Паркинсона манифестирующая в молодом возрасте	15.0*
2382	Синдром Леннокса-Гасто	15.0*
221061	Семейная церебральная кавернозная мальформация	15.0
163934	Атопический кератоконъюнктивит	15.0*
97363	Односторонняя поликистозная дисплазия почки	14.8 ВР*
166260	Несовершенный дентиногенез тип 2	14.6*
49042	Несовершенный дентиногенез	14.5*
95712	Эктопия щитовидной железы	14.3*
683	Прогрессирующий надъядерный паралич	5.26

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

ВР указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность (/100 000)
238624	Идиопатическая внутричерепная гипертензия	14.0*
214	Цистинурия	14.0
101959	Хроническая первичная надпочечниковая недостаточность	14.0*
2162	Голопрозенцефалия	13.4 ВР*
3193	Надклапанный стеноз аорты	4.0 ВР*
388	Болезнь Гиршпрунга	13.2 ВР*
83463	Микротия	15.5 ВР
827	Болезнь Штаргардта	13.0*
70589	Бронхолегочная дисплазия	13.0*
449266	Эмпиема плевры	13.0*
44890	Гастроинтестинальная стромальная опухоль	13.0*
423461	Муколипидоз, тип III альфа/бета	13.0
100088	Рак щитовидной железы	12.7
3376	Триплоидии	12.6 ВР*
903	Болезнь Виллебранда	12.5
85138	Болезнь Аддисона	12.5*
285	Синдром Элерса-Данло, гипермобильный тип	12.5*
273	Миотоническая дистрофия Штейнерта	5.0*
2415	Редкая мальформация лимфатической системы	12.5*
828	Синдром Стиклера	1.0 ВР*
86870	CD4+/CD56+ гематодермическое новообразование	12.0*
70573	Мелкоклеточный рак легкого	12.0*
42	Недостаточность среднепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	12.0 ВР*
399	Болезнь Гентингтона	2.7
29073	Множественная миелома	11.9*
660	Омфалоцеле	11.7 ВР*
1866	Очаговая, сегментарная или мультиочаговая дистония	11.7*
2032	Идиопатический фиброз легких	11.5*
2467	Системный мастоцитоз	11.3*
98878	Гемофилия А	4.85
98878	Гемофилия А	8.0*
586	Муковисцидоз	11.1319*
635	Нейробластома	11.0*
513	Острый лимфобластный лейкоз	11.0*
3109	Синдром Майер-Рокитански-Кастанер-Хаузер	11.0 ВР
904	Синдром Вильямса	10.8 ВР
700	Тотальная алопеция	10.5*
3380	Трисомия 18	10.4 ВР*
98292	Мастоцитоз	3.0*
90076	Частичные и полные глубокие ожоги кожи	10.0*
90065	Приобретенное аневризматическое субарахноидальное кровоизлияние	10.0*
85443	АЛ-амилоидоз	10.0*
778	Синдром Ретта	5.0 ВР*
716	Фенилкетонурия	10.0 ВР*
654	Нефробластома	10.0 ВР*
569	Семейная или спорадическая гемиплегическая мигрень	10.0*

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность (/100 000)
519	Острый миелоидный лейкоз	10.0*
51	Синдром Айкарди-Гутьерес	10.0*
418	Врожденная гиперплазия надпочечников	10.0*
412	Дисбеталипопротеинемия	7.8*
388	Болезнь Гиршпрунга	10.0 ВР
36258	Болезнь Бюргера	10.0*
3286	Катехоламинергическая полиморфная желудочковая тахикардия	10.0*
3157	Заболевание из спектра септо-оптической дисплазии	10.0 ВР*
31112	Выбухающая дерматофибросаркома	10.0*
233	Ретракционный синдром Дуэйна	10.0*
232	Серповидноклеточная анемия	10.0*
183422	Наследственный полимальформационный синдром с повышенным риском развития рака	10.0*
1114	Врожденная аплазия кожи	10.0 ВР
98896	Мышечная дистрофия Дюшенна	9.9 ВР
70482	Карцинома пищевода	7.1*
567	Синдром делеции 22q11.2	37.5 ВР
223727	Костная саркома	9.29*
79665	Синдром Гарднера	9.1 ВР
99125	Врожденный тотальный аномальный легочный венозный возврат	9.0 ВР
900	Гранулематоз с полиангиит	9.0*
306644	Осложнение после трансплантации органов	9.0*
2443	Митохондриальное нарушение окислительного фосфорилирования вследствие аномалий ядерной ДНК	9.0*
138	Синдром CHARGE	6.5 ВР
1203	Атрезия двенадцатиперстной кишки	9.0 ВР*
1203	Атрезия двенадцатиперстной кишки	9.0*
1201	Атрезия тонкой кишки	9.0 ВР*
206647	Миотоническая дистрофия	6.7
137914	Атрезия хоан	8.6 ВР*
99981	Апноэ недоношенных	8.5*
3280	Сирингомиелия	8.4*
98555	Микрофтальм-анофтальм-колобома	8.3 ВР*
2444	Врожденная легочная мальформация дыхательных путей	8.2 ВР*
171	Первичный склерозирующий холангит	7.84*
666	Несовершенный остеогенез	8.06
98878	Гемофилия А	11.25 ВР
95702	Цитомегалическая врожденная гипоплазия надпочечников	8.0 ВР
930	Идиопатическая ахалазия	8.0
85408	Полиартикулярный ювенильный идиопатический артрит с отрицательным ревматоидным фактором	8.0*
5	Недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА дегидрогеназы	1.0 ВР*
171	Первичный склерозирующий холангит	8.1
88991	Редкие врожденные несиндромальные мальформации сердца	7.8 ВР*
412	Дисбеталипопротеинемия	10.0

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

ВР указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность (/100 000)
589	Миастения гравис	7.77
448	Гемофилия	7.7*
247234	Спорадическая атаксия неизвестной этиологии с дебютом у взрослых	7.6*
72	Синдром Ангельмана	7.5
315306	Классическая врожденная гиперплазия коры надпочечников вследствие дефицита 21-гидроксилазы, сольтеряющая форма	7.5 BP*
315306	Классическая врожденная гиперплазия коры надпочечников вследствие дефицита 21-гидроксилазы, сольтеряющая форма	7.5*
2004	Ларинготрахеозофагальная расщелина	7.5 BP*
1464	Одножелудочковое сердце	7.5 BP
821	Синдром Сотоса	7.1 BP
732	Полимиозит	7.1*
70482	Карцинома пищевода	9.8
95432	Первичная прогрессирующая афазия	7.0
90794	Врожденная гиперплазия коры надпочечников вследствие недостаточности 21-гидроксилазы	7.0*
90794	Врожденная гиперплазия коры надпочечников вследствие недостаточности 21-гидроксилазы	7.0 BP
90052	Рецидивирующее заболевание печени, вызванное вирусом гепатита С, у реципиентов трансплантации печени	7.0*
705	Синдром Пендреда	7.0*
300912	Лимфома маргинальной зоны	7.0*
261236	Микроделеционный синдром 16p13.11	7.0 BP
2059	Синдром Фринса	7.0 BP*
42	Недостаточность среднепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	6.85
57145	Синдром КОНКС	6.7*
418	Врожденная гиперплазия надпочечников	6.7 BP*
3366	Изолированная тригоноцефалия	6.7 BP*
238468	Гипогидротическая эктодермальная дисплазия	6.7*
206647	Миотоническая дистрофия	8.78*
42062	Иминоглицинурия	6.67 BP*
42062	Иминоглицинурия	6.68*
50839	Болезнь кошачьих царапин	6.6*
553	Синдром Кушинга	6.5*
138	Синдром CHARGE	9.0*
52759	Васкулит	6.3*
887	VACTERL/VATER-ассоциация	6.25 BP*
905	Болезнь Вильсона-Коновалова	2.25 BP
905	Болезнь Вильсона-Коновалова	2.02
790	Ретинобластома	6.0 BP
733	Семейный аденоматозный полипоз	6.0*
609	Большеберцовая мышечная дистрофия	6.0*
521	Хронический миелоидный лейкоз	6.0*
46724	Церебральная артериовенозная мальформация	6.0*
411703	Легочная нетуберкулезная микобактериальная инфекция	6.0*

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность (/100 000)
3451	Синдром Веста	6.0*
3451	Синдром Веста	3.7 BP
252164	Доброкачественная шваннома	6.0*
221	Дерматомиозит	6.0*
553	Синдром Кушинга	5.9
55	Глазокожный альбинизм	5.9
635	Нейробластома	5.8 BP*
85438	Энтезит-ассоциированный ювенильный идиопатический артрит	5.7*
1037	Врожденный множественный артрогрипоз	5.7 BP*
99	Аутосомно доминантная мозжечковая атаксия	2.7
93372	Семейная гипокальциурическая гиперкальциемия тип 1	5.5
881	Синдром Шерешевского-Тернера	5.5 BP*
2440	Изолированная аномалия расщепления кисти-стопы	5.4 BP*
819	Синдром Смит-Магенис	4.0
683	Прогрессирующий надъядерный паралич	14.0*
738	Порфирия	5.25
803	Боковой амиотрофический склероз	5.2*
98838	Первичная медиастинальная крупноклеточная В-клеточная лимфома	5.0*
91378	Наследственный ангионевротический отек	5.0*
79271	Синдром Санфилиппо тип С	5.0*
792	Х-сцепленный ретиношизис	5.0
778	Синдром Ретта	10.0*
766	Гемолитическая анемия вследствие недостаточности эритроцитарной пируваткиназы	5.0*
718	Изолированный синдром Пьера Робена	5.0 BP*
53	Остеопетроз Альберс-Шенберга	1.0
469	Наследственная непереносимость фруктозы	5.0*
39812	Болезнь «трансплантат против хозяина»	5.0*
309152	GM2 ганглиозидоз	5.0*
287	Классический синдром Элерса-Данло	5.0
273	Миотоническая дистрофия Штейнерта	12.5
251	Множественная эпифизарная дисплазия	5.0*
244	Первичная цилиарная дискинезия	5.0 BP*
214	Цистинурия	5.0*
1332	Медуллярный рак щитовидной железы	5.0*
1198	Атрезия толстой кишки	5.0 BP
88629	Тританопия	4.8*
685	Наследственная спастическая параплегия	4.8*
3384	Общий артериальный ствол	4.3 BP
60041	Врожденная блокада сердца	4.54 BP
85446	ABeta2M дикого типа амилоидоз	4.5*
792	Х-сцепленный ретиношизис	4.5*
269	Лице-лопаточно-плечевая дистрофия	4.5*

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность (/100 000)
60015	Расширенные отверстия теменных костей	4.3*
3384	Общий артериальный ствол	4.8 BP*
1143	Нейрогенный врожденный множественный артрогрипоз	4.3 BP*
104	Наследственная оптическая нейропатия Лебера	4.3
85436	Псориаз-ассоциированный ювенильный идиопатический артрит	4.2*
85435	Полиартикулярный ювенильный идиопатический артрит с положительным ревматоидным фактором	4.2*
685	Наследственная спастическая параплегия	4.2
2116	Болезнь Хартнупа	4.2
137596	Нейротрофическая кератопатия	4.2*
1209	Атрезия трехстворчатого клапана	4.2 BP*
391655	Периоды выключения при болезни Паркинсона, не отвечающие на пероральные препараты	4.15*
2130	Гемимелиа	4.15*
93110	Клапан задней уретры	2.0*
96253	Болезнь Иценко-Кушинга	4.0*
95716	Наследственный дисгормоногенез щитовидной железы	4.0*
884	Тетрасомия 12p	4.0 BP*
819	Синдром Смит-Магенис	5.35*
79140	Нейроэндокринная карцинома кожи	4.0*
564	Синдром Меккеля	4.0 BP
52417	MALT-лимфома	4.0*
3193	Надклапанный стеноз аорты	13.3*
1928	Врожденная долевая эмфизема	4.0 BP
178029	Центральный сахарный диабет	4.0*
15	Ахондроплазия	4.0 BP
101330	Поздняя кожная порфирия	4.0*
803	Боковой амиотрофический склероз	3.85
79126	Острая интерстициальная пневмония	3.8*
478	Синдром Каллмана	3.75*
818	Синдром Смита-Лемли-Опица	3.7 BP*
60015	Расширенные отверстия теменных костей	3.7
3465	Синдром Ворстера-Дроута	3.7*
3451	Синдром Веста	3.5 BP*
3378	Трисомия 13	3.7 BP*
2932	Хроническая воспалительная демиелинизирующая полинейропатия	3.7*
102	Множественная системная атрофия	3.7*
657	Врожденный изолированный гиперинсулинизм	3.67 BP
1172	Аутосомно-рецессивная мозжечковая атаксия	3.3
95720	Гипоплазия щитовидной железы	3.5
95713	Атиреоз	3.5*
81	Антисинтетазный синдром	3.5
640	Наследственная нейропатия со склонностью к параличу от сдавления	3.5*
52416	Лимфома из клеток мантии	3.5*
3205	Синдром Штурге-Вебера	3.5 BP*

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность (/100 000)
2655	Танатоформная дисплазия	3.5 BP*
217074	Редкая карцинома поджелудочной железы	3.5
2103	Синдром Гийена-Барре	3.5*
1880	Мальформация Эбштейна	1.25*
116	Синдром Беквита-Видемана	3.5 BP*
102	Множественная системная атрофия	3.5
218	Болезнь Дарье	3.4*
53271	Синдром Мюнке	3.33 BP
3306	Синдром инвертированной дупликации хромосомы 15	3.33 BP
98723	Синдром гипоплазии правых отделов сердца	3.3 BP*
98672	Аутосомно-доминантная атрофия зрительного нерва	3.3
750	Псевдоахондроплазия	3.3
652	Множественная эндокринная неоплазия тип 1	3.3*
429	Гипохондроплазия	3.3*
33069	Синдром Драве	3.3 BP*
1172	Аутосомно-рецессивная мозжечковая атаксия	3.6*
926	Акаталаземия	3.2*
158	Системный первичный дефицит карнитина	3.2 BP*
100075	Нейроэндокринная опухоль желудка	3.2*
98916	Острая воспалительная демиелинизирующая полирадикулонейропатия	3.1*
85414	Системный ювенильный идиопатический артрит	3.1
739	Синдром Прадера-Вилли	3.1 BP*
50251	Мезотелиома плевры	3.1*
2322	Синдром Кабуки	3.1*
93930	Экстрофия мочевого пузыря	3.05 BP
98879	Гемофилия В	3.0*
98292	Мастоцитоз	10.0
86875	Т-клеточная лимфома/лейкоз взрослых	3.0*
824	Первичный миелофиброз	3.0*
794	Синдром Сетре-Чотзена	3.0 BP*
767	Узелковый полиартериит	3.0*
673	Малярия	3.0*
565782	Токсичность метотрексата	3.0*
365	Болезнь накопления гликогена вследствие недостаточности кислой мальтазы	0.8 BP*
36234	Синдром бактериального токсического шока	3.0
35098	Изолированная плагиоцефалия	3.0 BP
321	Множественные остеохондромы	3.0*
282	Лобно-височная деменция	3.0*
238621	Недержание кала вследствие подвздошно-анального анастомоза	3.0*
216694	Врожденно скорректированная транспозиция магистральных артерий	3.0 BP
15	Ахондроплазия	3.0 BP*
136	Церебральная аутосомно-доминантная артериопатия-субкортикальные	3.0*

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность (/100 000)
	инфаркты-лейкоэнцефалопатия	
653	Множественная эндокринная неоплазия тип 2	2.9*
30391	Изолированная атрезия желчевыводящих путей	18.5 ВР
98896	Мышечная дистрофия Дюшенна	2.8
506	Синдром Ли	2.8 ВР*
169802	Гемофилия А тяжелой степени	2.8*
626	Врожденный гигантский меланоцитарный невус	2.75*
99	Аутосомно доминантная мозжечковая атаксия	5.6*
49382	Ахроматопсия	2.7
399	Болезнь Гентингтона	12.0*
747	Аутоиммунный легочный альвеолярный протеиноз	2.66
6	Недостаточность 3-метилкротонил-КоА карбоксилазы	2.65 ВР*
564	Синдром Меккеля	2.6 ВР*
79432	Глазокожный альбинизм тип 2	2.55
94	Астроцитомы	2.5*
758	Псевдоксантома эластическая	2.5*
65	Врожденный амавроз Лебера	2.5 ВР
65	Врожденный амавроз Лебера	2.5
393	46,XX тестикулярное нарушение формирования пола	2.5
358	Синдром Гитльмана	2.5*
352731	Глазокожный альбинизм тип 1	2.5
315311	Классическая врожденная гиперплазия коры надпочечников вследствие дефицита 21-гидроксилазы, простая вирильная форма	2.5*
2337	Неэпидермолитическая ладонно-подошвенная кератодермия	2.5*
2138	46XX, овариотестикулярное нарушения развития пола	2.5 ВР
1872	Палочко-колбачковая дистрофия	2.5*
1600	Моносомия 18q	2.5 ВР
100070	Прогрессирующая неплавная афазия	2.5*
70588	Синдром аспирации мекония	2.44*
98933	Мультисистемная атрофия, паркинсонический тип	2.4*
93928	Изолированные эписпадии	2.4 ВР*
247525	Цитруллинемия тип I	2.4*
263	Поясно-конечностная мышечная дистрофия	2.32
330015	Отравление свинцом	2.3*
104	Наследственная оптическая нейропатия Лебера	2.3*
905	Болезнь Вильсона-Коновалова	6.0*
98976	Врожденная глаукома	2.2 ВР*
98895	Мышечная дистрофия Беккера	2.0*
98895	Мышечная дистрофия Беккера	1.53
454750	Изолированный трахеопищеводный свищ	2.2 ВР
2869	Синдром Пейтца-Егерса	2.2 ВР
137605	Синдром Легиуса	2.2 ВР
70567	Холангиокарцинома	2.1
217	Изолированная мальформация Денди-	1.0 ВР*

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность (/100 000)
	Уокера	
71211	Оптическое врожденное воспаление	2.071
98895	Мышечная дистрофия Беккера	2.2 ВР*
98841	Анапластическая крупноклеточная лимфома	2.0*
98673	Аутосомно-доминантная атрофия зрительных нервов, классическая форма	2.0
95	Атаксия Фридрейха	2.0*
93323	Малоберцовая гемимелия	2.0*
93110	Клапан задней уретры	4.125 ВР*
90073	Реинфекция гепатита В после трансплантации печени	2.0*
861	Синдром Тричера-Коллинза	2.0 ВР*
83418	Проксимальная спинальная мышечная атрофия тип 2	2.0 ВР*
607	Немалиновая миопатия	2.0 ВР*
54595	Краниофарингиома	2.0*
506	Синдром Ли	2.0*
480	Синдром Кернса-Сайера	2.0*
447	Пароксизмальная ночная гемоглобинурия	2.0*
377	Синдром Горлина	2.0*
363203	Кольцевая хромосома	2.0 ВР
352	Галактоземия	2.0 ВР*
3392	Туляремия	2.0*
3346	Агенезия трахеи	2.0 ВР*
3129	Саркозиемия	2.0 ВР
280	Синдром Вольфа-Хиршхорна	2.0 ВР*
275761	Дефицит лизосомной кислой липазы	2.0*
26790	Псевдомиксома брюшины	2.0*
2345	Изолированный синдром Клиппеля-Фейля	2.0*
217064	Отравление 5-фторурацилом	2.0*
216	Нейрональный цероидный липофусциноз	2.0*
2017	Расщелина грудины	2.0 ВР*
185	Синдром ятагана	2.0 ВР*
182090	Легочная артериальная гипертензия	2.0*
180	Хороидермия	2.0*
1699	Трисомия 12p	2.0 ВР
168782	Детское дезинтегративное расстройство	2.0*
1598	Моносомия 18p	2.0 ВР*
150	Назофарингеальная карцинома	2.0*
104008	Синдром короткой кишки	2.0*
79361	Наследственный буллезный эпидермолиз	1.9 ВР*
10	Синдром 48, XXYY	1.9 ВР*
35808	Злокачественная стромальная опухоль полового тяжа яичника	1.85*
363958	Микроделеционный синдром 17q21.31	1.82*
904	Синдром Вильямса	1.8 ВР*
675	Кольцевидная поджелудочная железа	1.8 ВР*
664	Недостаточность орнитинтранскарбамилазы	1.0*
420429	Болезнь накопления гликогена вследствие недостаточности кислой мальтазы, с поздним началом	1.75 ВР

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

ВР указывает на распространенность при рождении"

Показатели распространенности и заболеваемости по редким болезням. Библиографические данные – январь 2022-Номер 2

<http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence of rare diseases by decreasing prevalence or случаи RU.pdf>

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность (/100 000)
330001	ATTR-амилоидоз дикого типа	1.72
251076	Синдром дупликации 8p23.1	1.72
637	Нейрофиброматоз 2 типа	1.7*
2182	Гидроцефалия со стенозом Сильвиева водопровода	1.7 BP
2182	Гидроцефалия со стенозом Сильвиева водопровода	1.7
2152	Синдром Моуат-Вильсона	1.7 BP*
1848	Двусторонняя агенезия почек	1.7 BP*
141077	Эпигнатус	1.68 BP
98879	Гемофилия В	1.665 BP
89936	X-сцепленная гипофосфатемия	1.66*
899	Синдром Уокера-Варбург	1.65 BP*
394	Классическая гомоцистинурия	0.3 BP
183660	Тяжелый комбинированный иммунодефицит	1.65 BP*
79241	Недостаточность биотинидазы	1.6 BP
79241	Недостаточность биотинидазы	1.6*
64747	X-сцепленная болезнь Шарко-Мари-Тута	1.6*
1915	Фетальный алкогольный синдром	1.6 BP*
183	Эозинофильный гранулематоз с полиангиитом	1.56*
98757	Спиноцеребеллярная атаксия тип 3	1.5
98756	Спиноцеребеллярная атаксия тип 2	1.5
98755	Спиноцеребеллярная атаксия тип 1	1.5
641	Мультифокальная моторная нейропатия	1.5
45453	Непрерывная младенческая желудочковая тахикардия	1.5 BP*
45452	Идиопатическое трепетание предсердий у новорожденных	1.5 BP*
389	Гистиоцитоз из клеток Лангерганса	1.5*
35689	Первичный боковой склероз	1.5*
2911	Секвенция Поланда	1.5 BP*
213	Цистиноз	0.75 BP
213	Цистиноз	1.5*
2019	Комплекс бедренной-малоберцовой-локтевой костей	1.5 BP*
192	Синдром Коффина-Лоури	1.5
192	Синдром Коффина-Лоури	1.5*
183	Эозинофильный гранулематоз с полиангиитом	1.5
168956	Гиперэозинофильный синдром	1.5*
137	Врожденное нарушение гликозилирования	1.5 BP*
131	Синдром Бадда-Киари	1.5*
512	Метахроматическая лейкодистрофия	1.47 BP*
79269	Синдром Санфилиппо тип А	0.32*
474	Синдром Жёна	1.4 BP*
195	Синдром кошачьего глаза	1.35 BP*
3287	Артериит Такаюсу	1.34*
79434	Глазокожный альбинизм тип 1В	1.3
79431	Глазокожный альбинизм тип 1А	1.3
72	Синдром Ангельмана	1.3 BP*
499009	Врожденный сифилис	1.3 BP*
355	Болезнь Гоше	1.0*
281090	Синдромальный X-сцепленный	1.3*

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность (/100 000)
	рецессивный ихтиоз	
2481	Нейрокожный меланоцитоз	1.25*
1880	Мальформация Эбштейна	3.5 BP*
199	Синдром Корнелии де Ланге	1.24 BP*
628	Диастрофическая дисплазия	1.2*
46485	Поверхностная пузырчатка	1.2*
464	Недержание пигмента	1.2 BP*
2750	Орофациодигитальный синдром, тип 1	1.2 BP*
263432	Невус Ито	1.17*
475	Синдром Жубер	1.125 BP
1896	Синдром ЕЕС	1.11 BP*
377	Синдром Горлина	1.1
289	Синдром Эллиса Ван Крефельда	0.4 BP*
275766	Идиопатическая легочная артериальная гипертензия	1.1*
224	Неонатальный сахарный диабет	1.1 BP*
140874	Синдром Жубер и связанные с ним расстройства	1.1 BP
131	Синдром Бадда-Киари	1.1
1906	Фетальный вальпроатный синдром	1.02 BP*
99789	Дисплазия дентина тип I	1.0*
98863	X-сцепленная мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса	1.0 BP
98863	X-сцепленная мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса	1.0
96263	Синдром 48,XXXУ	1.0 BP*
95715	Врожденный гипотиреоз вследствие трансплацентарного пассажа ТТГ-связывающих ингибирующих антител	1.0*
94068	Врожденная спондилоэпифизарная дисплазия	1.0 BP*
90068	Кокаиновая интоксикация	1.0*
90060	Диффузное альвеолярное кровоотечение	1.0*
87503	Мал де Меледа	1.0
86867	Узловая В-клеточная лимфома маргинальной зоны	1.0*
828	Синдром Стиклера	12.2 BP
79435	Глазокожный альбинизм тип 4	1.0
79258	Болезнь накопления гликогена вследствие недостаточности глюкозо-6-фосфатазы тип Ia	1.0 BP*
79086	Приобретенная генерализованная липодистрофия	1.0*
77259	Болезнь Гоше тип 1	1.0*
746	Дефицит митохондриального трифункционального белка	1.0*
710	Синдром Пфейффера	1.0 BP*
681	Гипокалиемический периодический паралич	1.0*
67043	Амебный кератит	1.0*
664	Недостаточность орнитинтранскарбамилазы	1.77 BP
647	Синдром хромосомных поломок Ниймеген	1.0 BP
646	Болезнь Ниманна-Пика типа С	1.0*
616	Медуллобластома	1.0*
614	Болезнь Томсена и Беккера	1.0
606	Проксимальная миотоническая	1.0*

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность (/100 000)
	миопатия	
602	GNE-миопатия	1.0
579	Мукополисахаридоз 1 типа	1.0 BP*
579	Мукополисахаридоз 1 типа	0.82 BP
531	Синдром Миллера-Дикера	1.0 BP*
53	Остеопетроз Альберс-Шенберга	5.0*
51577	Лиссэнцефалия, тип булыжной мостовой	1.0 BP*
5	Недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА дегидрогеназы	8.0*
487	Болезнь Краббе	1.0*
487	Болезнь Краббе	1.0 BP*
487	Болезнь Краббе	0.7 BP
43393	Миастенический синдром Ламберта-Итона	1.0*
422	Идиопатическая/наследственная легочная артериальная гипертензия	1.0*
396	Хроническая икота	1.0*
370	Болезнь накопления гликогена вследствие недостаточности киназы фосфорилазы	1.0 BP*
364	Болезнь накопления гликогена вследствие недостаточности глюкозо-6-фосфатазы	1.0 BP
360	Глиобластома	1.0
355	Болезнь Гоше	1.3 BP
34515	FKRP-ассоциированная пояснично-конечностная мышечная дистрофия тип R9	1.0*
3449	Синдром Маркесани	1.0
3403	Аномалия Уля	1.0 BP
331206	Тяжелый комбинированный иммунодефицит вследствие полной недостаточности RAG1/2	1.0*
33	Изовалериановая ацидемия	1.0*
296	Болезнь Олье	1.0*
2924	Изолированная поликистозная болезнь печени	1.0*
267	Кальпаин-3 ассоциированная пояснично-конечностная мышечная дистрофия R1	1.0*
264580	Болезнь накопления гликогена вследствие недостаточности киназы фосфорилазы печени	1.0 BP*
2578	Синдром Майер-Рокитански-Кастер-Хаузер тип 2	1.0 BP*
254	Спондилометафизальная дисплазия	1.0 BP*
25	Недостаточность глутарил-КоА дегидрогеназы	1.0 BP
23	Аргининоятарная ацидурия	1.0*
217	Изолированная мальформация Денди-Уокера	2.1*
2134	Атипичный гемолитико-уремический синдром	1.0*
206973	Врожденная миотония	1.0
205	Синдром Криглера-Найяра	0.1 BP*
1900	Синдром Элерса-Данло, кифосколиотический тип вследствие недостаточности лизилгидроксилазы 1	1.0 BP
189	Эктодермальная гидротическая дисплазия	1.0*

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность (/100 000)
180242	Злокачественная опухоль маточных труб	1.0*
177	Ризомелическая точечная хондродисплазия	1.0*
16	Синий колбочковый монохроматизм	1.0 BP
16	Синий колбочковый монохроматизм	1.0
157	Недостаточность карнитин пальмитоилтрансферазы II	1.0*
1552	Синдром Куррарино	1.0*
141	Болезнь Канавана	1.0 BP
577	Муколипидоз тип III	0.985 BP*
3169	Сиреномелия	0.98 BP
3169	Сиреномелия	0.71 BP*
444490	Синдром семейной хиломикронемии	0.97*
79278	Аутосомная эритропоэтическая протопорфирия	0.92*
98249	Синдром Элерса-Данло	0.9 BP*
882	Тирозинемия тип 1	0.9 BP
48162	Синдром Льюиса-Самнера	0.9*
207	Болезнь Крузона	0.9 BP*
581	Мукополисахаридоз 3 типа	0.87 BP*
99429	Синдром полной нечувствительности к андрогенам	0.83
579	Мукополисахаридоз 1 типа	0.5*
79361	Наследственный буллезный эпидермолиз	0.8*
52	Синдром Алажилля	0.8 BP*
365	Болезнь накопления гликогена вследствие недостаточности кислой мальтазы	3.0*
2346	Ангиоостеогипертрофический синдром	0.8 BP*
169793	Гемофилия В тяжелой степени	0.8*
1461	Criss-cross сердце	0.8 BP*
3312	Талидомидная эмбриопатия	0.77
95699	Врожденная гиперплазия надпочечников вследствие недостаточности оксидоредуктазы цитохрома P450	0.75 BP*
93929	Экстрофия клоаки	0.75 BP*
90795	Врожденная гиперплазия коры надпочечников вследствие недостаточности 11-гидроксилазы	0.75 BP*
667	Аутосомно-рецессивный злокачественный остеопетроз	0.75 BP*
354	GM1 ганглиозидоз	0.75 BP*
213	Цистиноз	0.5 BP*
181	X-сцепленная гипогидротическая эктодермальная дисплазия	0.75 BP*
1501	Адренокортикальная карцинома	0.75*
3169	Сиреномелия	0.01
93473	Синдром Гурлер	0.5*
813	Синдром Сильвер-Рассела	0.7 BP*
783	Синдром Рубинштейна-Тейби	0.7 BP*
726	Синдром Альперса-Хутенлохера	0.7 BP*
580	Мукополисахаридоз 2 типа	0.7 BP*
580	Мукополисахаридоз 2 типа	0.68 BP
392	Синдром Холта-Орама	0.7 BP*
250	Фронтоназальная дисплазия	0.7 BP*
580	Мукополисахаридоз 2 типа	0.2*

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность (/100 000)
796	Болезнь Сандхофа	0.67 BP*
511	Болезнь мочи с запахом кленового сиропа	0.67 BP
448270	Эктопия сердца	0.67 BP
3282	Мультифокальная предсердная тахикардия	0.67 BP
2591	Инфантильный миофиброматоз	0.67 BP*
1335	Пентада Кантрелла	0.55 BP*
124	Анемия Блекфана-Даймонда	0.67 BP*
304	Простой буллезный эпидермолиз	0.656
90053	Осложнения после трансплантации гемопоэтических стволовых клеток	0.65*
84	Анемия Фанкони	0.3*
84	Анемия Фанкони	0.62 BP*
3463	Синдром Вольфрама	0.13
294975	Врожденное отсутствие плеча и предплечья при наличии кисти	0.62 BP
994	Деформационная секвенция акинезии плода	0.6 BP*
98809	Пароксизмальная кинезиогенная дискинезия	0.6
79168	Нарушения синтеза первичных желчных кислот	0.6*
79098	Симпатическая офтальмия	0.6*
550	Синдром MELAS	0.6*
248111	Ювенильная болезнь Гентингтона	0.6*
240103	Прогрессирующий супрануклеарный паралич-кортикобазальный синдром	0.6*
2345	Изолированный синдром Клиппеля-Фейля	0.6 BP*
169799	Гемофилия В легкой степени	0.6*
169796	Гемофилия В средней степени тяжести	0.6*
54	X-сцепленный рецессивный глазной альбинизм	0.58 BP*
303	Дистрофический буллезный эпидермолиз	0.572
303	Дистрофический буллезный эпидермолиз	0.572*
275803	Легочная артериальная гипертензия, ассоциированная с врожденным пороком сердца	0.57*
96264	Синдром 49,XXXXY	0.55 BP*
562	Синдром Маккьюна-Олбрайта	0.55*
313	Пластинчатый ихтиоз	0.55*
1335	Пентада Кантрелла	0.67 BP
93929	Экстрофия клоаки	0.54 BP
79276	Острая перемежающаяся порфирия	0.54*
93473	Синдром Гурлер	0.7 BP*
92050	Врожденная тафтинговая энтеропатия	0.5 BP*
915	Синдром Аарскога-Скотта	0.5 BP*
902	Синдром Вернера	0.5*
86854	Лимфома маргинальной зоны селезенки	0.5*
821	Синдром Сотоса	0.5 BP*
811	Синдром Швахмана-Даймонда	0.5 BP
79242	Недостаточность синтетазы холокарбоксилазы	0.5 BP*
782	Синдром Аксенфельда-Ригера	0.5*
682	Гиперкалиемический периодический	0.5*

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность (/100 000)
	паралич	
64742	Плевропульмональная бластома	0.5 BP*
634	Синдром Нетертона	0.5 BP*
634	Синдром Нетертона	0.5*
611	Миозит с включениями	0.5*
528	Врожденная липодистрофия Берардинелли-Сейпа	0.5*
379	Хроническая гранулематозная болезнь	0.46 BP
35909	Комбинированный дефицит факторов V и VIII	0.5*
3427	Двойное отхождение сосудов от левого желудочка	0.5 BP
3320	Синдром тромбоцитопении-отсутствие лучевых костей	0.5 BP*
281097	Аутосомно-рецессивный врожденный ихтиоз	0.5*
255	ДОФА-зависимая дистония	0.3*
201	Синдром Коудена	0.5*
122	Синдром Бирт-Хог-Дубе	0.5*
110	Синдром Барде-Бидля	0.5 BP*
100	Атаксия-телеангиэктазия	0.49*
90795	Врожденная гиперплазия коры надпочечников вследствие недостаточности 11-гидроксилазы	0.47*
379	Хроническая гранулематозная болезнь	0.5 BP*
582	Мукополисахаридоз 4 типа	0.45 BP*
676	Наследственный хронический панкреатит	0.43*
88	Идиопатическая апластическая анемия	0.4*
77293	Болезнь Ниманна-Пика тип B	0.4*
503	Синдром Ларсена	0.4 BP*
42738	Тяжелая врожденная нейтропения	0.4 BP*
42738	Тяжелая врожденная нейтропения	0.07
42738	Тяжелая врожденная нейтропения	0.4*
3008	Недостаточность пируваткарбоксилазы	0.4 BP*
289	Синдром Эллиса Ван Кревьельда	1.1 BP
2869	Синдром Пейтца-Егерса	0.4*
256	Генерализованная дистония конечностей с ранним началом	0.4*
2315	Синдром Йохансона-Близзарда	0.4 BP*
217085	Мукополисахаридоз тип 2, тяжелая форма	0.4 BP*
1452	Ключично-черепа дисплазия	0.1
1215	Аутосомно-доминантный синдром атрофии зрительного нерва плюс	0.4*
99885	Перманентный сахарный диабет новорожденных	0.38 BP*
3440	Синдром Ваарденбурга	0.37 BP*
43393	Миастенический синдром Ламберта-Итона	0.35
290	Синдром врожденной краснухи	0.35 BP*
179	Хориоретинопатия «выстрел дробью»	0.35
576	Муколипидоз тип II	0.34 BP*
510	Синдром Лёша-Нихана	0.34 BP*
96	Атаксия с дефицитом витамина E	0.33*
565	Болезнь Менкеса	0.33 BP*
327	Врожденный дефицит фактора VII	0.33*
79473	Смешанная порфирия	0.32*
79269	Синдром Санфилиппо тип A	1.4 BP

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность (/100 000)
845	Болезнь Тея-Сакса	0.31 ВР*
99886	Транзиторный сахарный диабет новорожденных	0.3 ВР*
90647	Синдром Джервелла-Ланге-Нильсена	0.3
84	Анемия Фанкони	0.3
79394	Врожденная ихтиозиформная эритродермия	0.3*
633	Синдром Ларона	0.3*
628	Диастрофическая дисплазия	0.3 ВР*
590	Врожденный миастенический синдром	0.3*
581	Мукополисахаридоз 3 типа	0.3*
56970	Прионная болезнь человека	0.3*
394	Классическая гомоцистинурия	1.65*
324964	Хронический небактериальный остеомиелит/Хронический рецидивирующий мультифокальный остеомиелит	0.3
3004	Синдром зеркальной полидактилии-сегментации позвоночника-дефектов конечностей	0.3*
294963	Синдром подколенного птеригиума	0.3 ВР*
277	Тяжелый комбинированный иммунодефицит вследствие недостаточности аденозиндеаминазы	0.3 ВР*
261	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса	0.3*
258	Врожденная мышечная дистрофия, ассоциированная с альфа 2 субъединицей ламина	0.3*
255	ДОФА-зависимая дистония	0.5
2299	Разрыв дуги аорты	0.3 ВР*
229717	Изолированная агаммаглобулинемия	0.3
219	Дельта-саркогликан-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия тип R6	0.3*
182050	МУН9-ассоциированное заболевание	0.3*
845	Болезнь Тея-Сакса	0.28 ВР
811	Синдром Швахмана-Даймонда	0.28
93571	Болезнь плотных депозитов	0.25
77292	Болезнь Ниманна-Пика тип А	0.25 ВР*
702	Болезнь Пелицеуса-Мерцбахера	0.25*
678	Синдром Папийон-Лефебр	0.25
538	Лимфангиолейомиоматоз	0.15
35173	Х-сцепленная доминантная точечная хондродисплазия	0.25 ВР*
275798	Легочная артериальная гипертензия, ассоциированная с заболеванием соединительной ткани	0.25*
910	Ксеродерма пигментная	0.23 ВР*
47	Х-сцепленная агаммаглобулинемия	0.1*
324	Болезнь Фабри	0.22 ВР*
111	Синдром Барта	0.22*
166096	Болезнь фон Виллебранда тип 3	0.2038
98813	Гипогидротическая эктодермальная дисплазия с иммунодефицитом	0.2 ВР*
893	Синдром WAGR	0.2 ВР
808	Синдром Секкеля	0.2 ВР*
79270	Синдром Санфилиппо тип В	0.2*
596	Х-сцепленная центронуклеарная	0.2*

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность (/100 000)
	миопатия	
534	Окуло-церебро-ренальный синдром Лоу	0.2
534	Окуло-церебро-ренальный синдром Лоу	0.2*
385	Нейродегенерация с накоплением железа в мозге	0.2*
375	Антигломерулярная болезнь базальной мембраны	0.2*
353	Гамма-саркогликан-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия тип R5	0.2*
35	Пропионовая ацидемия	0.2*
3006	Пиридоксин-зависимая эпилепсия	0.2 ВР*
277	Тяжелый комбинированный иммунодефицит вследствие недостаточности аденозиндеаминазы	0.2*
2635	Метатропная дисплазия	0.2 ВР*
2614	Синдром ногтей-надколенника	0.2 ВР*
238583	Гиперфенилаланинемия вследствие дефицита тетрагидробиоптерина	0.2
235	Синдром Дубовица	0.2 ВР*
209916	Внескелетная миксоидная хондросаркома	0.2*
2052	Синдром Фрейзера	0.2 ВР*
191	Синдром Коккейна	0.2 ВР*
178478	Младенческий ботулизм	0.2 ВР*
1361	Недостаточность карнозиназы	0.2 ВР
52427	Белоточечная абитрофия сетчатки	0.125
79404	Пограничный генерализованный тяжелый буллезный эпидермолиз	0.17 ВР
407	Глициновая энцефалопатия	0.17*
280219	Болезнь Пелицеуса-Мерцбахера, классическая форма	0.17*
1456	Атипичная коарктация аорты	0.17 ВР*
85	Врожденная дизэритропоэтическая анемия	0.16 ВР*
745	Тяжелая наследственная тромбофилия вследствие врожденного дефицита С белка	0.16 ВР
722	Гипоплазминогенемия	0.16*
583	Мукополисахаридоз 6 типа	0.16 ВР*
583	Мукополисахаридоз 6 типа	0.16*
79430	Синдром Германски-Пудлака	0.15
538	Лимфангиолейомиоматоз	0.25*
335	Врожденный дефицит фибриногена	0.15*
223	Нефрогенный несахарный диабет	0.15*
157850	Пантотенаткиназа-ассоциированная нейродегенерация	0.15*
118	Бета-маннозидоз	0.14 ВР*
763	Пикнодизостоз	0.13
3463	Синдром Вольфрама	0.62*
183669	Агаммаглобулинемия	0.13*
52427	Белоточечная абитрофия сетчатки	0.175*
33364	Трихотиодистрофия	0.12 ВР*
1308	Синдром С	0.11*
99842	Недостаточность адгезии лейкоцитов тип I	0.1*
98810	Пароксизмальная некинезиогенная	0.1

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

ВР указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность (/100 000)
	дискинезия	
93322	Гемимелия большеберцовой кости	0.1 BP*
93262	Синдром Крузона с черным акантозом	0.1 BP
90793	Врожденная гиперплазия коры надпочечников вследствие недостаточности 17-гидроксилазы альфа	0.1*
906	Синдром Вискотта-Олдрича	0.1*
86834	Ювенильный миеломоноцитарный лейкоз	0.1*
773	Болезнь Рефсума	0.1*
61	Альфа-маннозидоз	0.1*
512	Метахроматическая лейкодистрофия	0.1*
507	Лейшманиоз	0.1*
47	X-сцепленная агаммаглобулинемия	0.22
391665	Гомозиготная семейная гиперхолестеринемия	0.1
367	Болезнь накопления гликогена вследствие недостаточности гликоген-ветвящего фермента	0.1 BP
3329	Синдром аплазии большеберцовой кости-эктродактилии	0.1*
32960	Периодический синдром, ассоциированный с рецептором 1 фактора некроза опухоли	0.1*
329	Врожденный дефицит фактора XI	0.1*
326	Врожденный дефицит фактора V	0.1*
31824	Отравление колхицином	0.1*
298	Митохондриальная нейрогастроинтестинальная энцефаломиопатия	0.1*
289560	Нейродегенерация, ассоциированная с белками мембран митохондрий	0.1
2686	Циклическая нейтропения	0.1*
225	Синдром сахарного диабета и глухоты наследуемый по материнской линии	0.1*
209335	Аутосомно-доминантная проксимальная спинальная мышечная атрофия с поздним дебютом	0.1*
209	Синдром Дряблой кожи	0.1 BP*
205	Синдром Криглера-Найяра	1.0*
1959	Синдром Эванса	0.1*
1775	Врожденный дискератоз	0.1*
1452	Ключично-черепная дисплазия	0.4 BP*
142	Анапластический рак щитовидной железы	0.1*
119	Бета-саркогликан-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия тип R4	0.1*
48818	Ацерулоплазмиемия	0.09
2485	Мелореостоз	0.09*
204	Спорадическая болезнь Крейтцфельда-Якоба	0.088
275777	Наследственная легочная артериальная гипертензия	0.08*
189427	Синдром Кушинга вследствие макронодулярной гиперплазии надпочечников	0.08*
337	Прогрессирующая оссифицирующая фибродисплазия	0.05

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность (/100 000)
726	Синдром Альперса-Хутенлохера	0.07*
582	Мукополисахаридоз 4 типа	0.07 BP
217563	Неонатальный острый респираторный дистресс вследствие дефицита SP-B	0.067 BP
77261	Болезнь Гоше тип 3	0.05*
337	Прогрессирующая оссифицирующая фибродисплазия	0.078*
331	Врожденный дефицит фактора XIII	0.05*
325	Врожденный дефицит фактора свертывания крови II	0.05*
309294	Сиалидоз	0.05 BP*
2788	Синдром остеопороза-псевдоглиомы	0.05*
2442	X-сцепленный лимфопролиферативный синдром	0.05*
99718	Болезнь Лебера плюс	0.04*
189439	Первичная пигментная узелковая болезнь коры надпочечников	0.04*
69087	Синдром Негели-Франческетти-Ядассона	0.035*
34520	Врожденная мышечная дистрофия с дефицитом интегрин альфа-7	0.03*
280224	Болезнь Пелицеуса-Мерцбахера, переходная форма	0.03*
280210	Болезнь Пелицеуса-Мерцбахера, врожденная форма	0.03*
93976	Анотия	0.028 BP*
740	Синдром прогерии Хатчинсона-Гилфорда	0.025 BP
227	Дифаллия	0.02 BP
77260	Болезнь Гоше тип 2	0.01*
584	Мукополисахаридоз 7 типа	0.01*
3169	Сиреномелия	0.009*
90308	Синдром Клиппель-Тренонай	0.007*
740	Синдром прогерии Хатчинсона-Гилфорда	0.005
329903	Иммуноглобулин-опосредованный мембранопролиферативный гломерулонефрит	0.0
1146	Пальце-таранный дисморфизм	0.0

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.
BP указывает на распространенность при рождении"

Список заболеваний или групп заболеваний по убыванию заболеваемости

ORPHAкод	Список заболеваний или групп заболеваний по убыванию распространенности	Предполагаемая заболеваемость (/100 000)
99828	Лихорадка денге	714.0
91546	Болезнь Лайма	177.5 *
3389	Туберкулез	139.0
673	Малярия	73.0
65250	Периневральная киста	50.0 *
558	Marfan syndrome	25.0 *
507	Лейшманиоз	25.0
178320	Острое повреждение лёгких	25.0 *
91546	Болезнь Лайма	21.9
63443	Редкая эпителиальная опухоль желудка	18.6 *
171915	В-клеточная неходжкинская лимфома	17.45 *
98715	Увеит	17.0 *
813	Синдром Сильвер-Рассела	15.5 *
461	X-сцепленный рецессивный ихтиоз	15.0 *
418	Врожденная гиперплазия надпочечников	13.35 *
268316	Осложнения при гемодиализе	13.0 *
56044	Рак желчного пузыря и внепеченочных желчных протоков	12.0
217074	Редкая карцинома поджелудочной железы	11.79 *
547	Неходжкинская лимфома	11.6 *
1546	Криптококкоз	11.0 *
848	Бета-талассемия	1.0
2209	Материнская фенилкетонурия	10.0 *
137839	Синдром Лемьера	10.0 *
398934	Злокачественная эпителиальная опухоль яичника	9.39 *
3467	Наследственная ксантинурия	9.05 *
3389	Туберкулез	9.0 *
1489	Коклюш	8.9 *
217071	Почечно-клеточная карцинома	8.35 *
92	Ювенильный идиопатический артрит	1.5 *
85443	АЛ-амилоидоз	7.75 *
1941	Юношеская абсанс эпилепсия	7.5 *
70482	Карцинома пищевода	7.0
289390	Первичный синдром Сьоген	6.92
3002	Иммунная тромбоцитопения	6.75 *
70482	Карцинома пищевода	6.67 *
448	Гемофилия	6.25 *
29073	Множественная миелома	6.0
213504	Аденокарцинома яичника	5.97 *
182095	Интерстициальное заболевание легких	5.4 *
182067	Глиальная опухоль	5.35 *
146	Дифференцированный рак щитовидной железы	5.25
99977	Плоскоклеточный рак пищевода	3.357 *
171901	Первичная кожная Т-клеточная лимфома	5.2 *
3099	Ревматическая лихорадка	5.0 *

ORPHAкод	Список заболеваний или групп заболеваний по убыванию распространенности	Предполагаемая заболеваемость (/100 000)
1306	Синдром Бушке-Оллендорф	5.0
100087	Опухоль щитовидной железы	3.2
94	Астроцитомы	4.8 *
3394	Саркома мягких тканей	4.74 *
139417	Острый поперечный миелит	4.72
494550	Плоскоклеточная карцинома гортани	4.61 *
56044	Рак желчного пузыря и внепеченочных желчных протоков	4.37 *
213767	Плоскоклеточная карцинома шейки матки	4.28 *
70591	Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия	4.2 *
70567	Холангиокарцинома	4.2
70567	Холангиокарцинома	4.0 *
585867	Acute myeloid leukemia with t(9;22)(q34.1;q11.2)	4.0
217074	Редкая карцинома поджелудочной железы	3.9
2929	Синдром ювенильного полипоза	3.85 *
2032	Идиопатический фиброз легких	3.81 *
182130	Опухоль эндокринных желез	3.75 *
548	Проказа	3.7
100088	Рак щитовидной железы	3.65 *
213528	Редкая аденокарцинома молочной железы	3.55 *
502363	Плоскоклеточный рак полости рта	3.51 *
70587	Острый респираторный дистресс синдром новорожденных	3.5 *
519	Острый миелоидный лейкоз	2.5
99977	Плоскоклеточный рак пищевода	5.2
99976	Аденокарцинома пищевода	3.264 *
88673	Гепатоцеллюлярная карцинома	3.221 *
210159	Гепатоцеллюлярная карцинома у взрослых	3.22 *
100087	Опухоль щитовидной железы	5.0 *
363472	Опухоль яичка и придатка	3.15 *
500478	Плоскоклеточный рак ротоглотки	3.12 *
100088	Рак щитовидной железы	3.1
98274	Миелопролиферативное новообразование	3.07 *
99745	Брюшной тиф	3.0 *
99429	Синдром полной нечувствительности к андрогенам	3.0 *
360	Глиобластома	3.0
186	Первичный билиарный холангит	2.57 *
154	Семейная изолированная дилатационная кардиомиопатия	2.91 *
544	Диффузная В-крупноклеточная лимфома	2.79 *
513	Острый лимфобластный лейкоз	2.75 *
454821	Плеоморфная аденома слюнной железы	2.725
95716	Наследственный дисгормоногенез щитовидной железы	2.67
424991	Аденокарцинома желчного пузыря и внепеченочных желчных протоков	2.62 *
70	Проксимальная спинальная мышечная атрофия	2.6 *
186	Первичный билиарный холангит	3.0
91349	Нефункционирующая аденома гипофиза	1.05
877	Нейроэндокринное новообразование	2.53 *
360	Глиобластома	2.52 *
519	Острый миелоидный лейкоз	3.39 *

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAко д	Список заболеваний или групп заболеваний по убыванию распространенности	Предполагае я заболеваемост ь (/100 000))
324964	Хронический небактериальный остеомиелит/Хронический рецидивирующий мультифокальный остеомиелит	2.5
2038	Артериовенозная мальформация легких	2.5
391	Классическая лимфома Ходжкина	2.463 *
98293	Лимфома Ходжкина	2.4 *
29073	Множественная миелома	2.4 *
803	Боковой амиотрофический склероз	2.2 *
707	Чума	2.2 *
545	Фолликулярная лимфома	2.192 *
79239	Классическая галактоземия	2.1 *
352	Галактоземия	2.1 *
98375	Аутоиммунная гемолитическая анемия	2.02 *
1866	Очаговая, сегментарная или мультиочаговая дистония	2.0 *
146	Дифференцированный рак щитовидной железы	2.0 *
319276	Светлоклеточная карцинома почки	1.99 *
1549	Криптоспоридиоз	1.96 *
729	Истинная полицитемия	1.9 *
50251	Мезотелиома плевры	1.9 *
102	Множественная системная атрофия	1.8
854	Примитивный тромбоз воротной вены	1.72 *
842	Тестикулярная семиноматозная герминогенная опухоль	1.71 *
589	Миастения гравис	1.7 *
355	Болезнь Гоше	1.7 *
810	Шигеллез	1.68 *
583861	Изолированный тромбоз брыжеечной вены	1.6 *
92	Ювенильный идиопатический артрит	7.8
618	Семейная меланома	1.5 *
52688	Миелодиспластический синдром	1.5 *
35	Пропионовая ацидемия	1.5
26106	Наследственный диффузный рак желудка	1.5 *
2103	Синдром Гийена-Барре	1.45
801	Склеродермия	1.41
549	Легионеллез	1.4 *
2103	Синдром Гийена-Барре	1.4 *
803	Боковой амиотрофический склероз	1.35
250923	Изолированная аниридия	1.31 *
98843	Классическая лимфома Ходжкина, тип нодулярного склероза	1.28 *
494547	Плоскоклеточная карцинома гипотаринкса	1.27 *
635	Нейробластома	1.26
521	Хронический миелоидный лейкоз	1.25 *
363494	Несеминоматозная герминогенная опухоль яичка	1.21 *
673	Малярия	1.2 *
313920	Карцинома желудка, ассоциированная с вирусом Эпштейна-Барр	1.2
2137	Аутоиммунный гепатит	1.2
398043	Злокачественная опухоль полового члена	1.075 *
91349	Нефункционирующая аденома гипофиза	2.55 *
502366	Плоскоклеточный рак губы	1.02
213772	Аденокарцинома шейки матки	1.01 *

ORPHAко д	Список заболеваний или групп заболеваний по убыванию распространенности	Предполагае я заболеваемост ь (/100 000))
848	Бета-талассемия	10.0 *
824	Первичный миелофиброз	1.0 *
727	Микроскопический полиангиит	1.0 *
69078	Липосаркома	1.0 *
54595	Краниофарингиома	1.0
44890	Гастроинтестинальная стромальная опухоль	1.0 *
44890	Гастроинтестинальная стромальная опухоль	1.0
400	Кистозный эхинококкоз	1.0 *
3148	Злокачественная опухоль оболочек периферических нервов	1.0
2781	Остеопетроз и связанные заболевания	1.0 *
209964	Синдром солитарной язвы прямой кишки	1.0 *
157798	Гиперпластический полипозный синдром	1.0
171918	Т-клеточная неходжкинская лимфома	0.99 *
97560	Первичный мембранозный гломерулонефрит	0.8103
2023	Недифференцированная плеоморфная саркома	0.9 *
900	Гранулематоз с полиангиит	0.85 *
398961	Муцинозная аденокарцинома яичника	0.85 *
97560	Первичный мембранозный гломерулонефрит	0.9194 *
454723	Эндометриозидный рак яичника	0.81 *
424019	Плоскоклеточный рак анального канала	0.81 *
33226	Макроглобулинемия Вальденштрём	0.81 *
223727	Костная саркома	0.8 *
930	Идиопатическая ахалазия	0.77
171	Первичный склерозирующий холангит	0.77 *
542	Первичная кожная лимфома	0.75 *
2137	Аутоиммунный гепатит	0.75 *
48104	Гангренозная пиодермия	0.74
340	Геморрагическая лихорадка с почечным синдромом	0.74 *
276145	Злокачественная эпителиальная опухоль слюнных желез	0.73 *
99976	Аденокарцинома пищевода	0.7
100070	Прогрессирующая неплавная афазия	0.7 *
79139	Японский энцефалит	0.65 *
683	Прогрессирующий надъядерный паралич	0.65
171	Первичный склерозирующий холангит	0.65
85414	Системный ювенильный идиопатический артрит	0.6
83597	Острый диссеминированный энцефаломиелит	0.6 *
2467	Системный мастоцитоз	0.6 *
101330	Поздняя кожная порфирия	0.6 *
780	Рабдомиосаркома	0.59 *
178566	Грибовидный микоз и его варианты	0.59 *
104075	Аденокарцинома тонкого кишечника	0.588 *
732	Полимиозит	0.585 *
398058	Плоскоклеточный рак полового члена	0.57 *
99892	АКТГ-зависимый синдром Кушинга	0.55
221	Дерматомиозит	0.55 *
86830	Хроническое миелопролиферативное заболевание, неклассифицируемое	0.53 *
589	Миастения гравис	0.53

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.
ВР указывает на распространенность при рождении"

ORPHAко д	Список заболеваний или групп заболеваний по убыванию распространенности	Предполагае я заболеваемост ь (/100 000))
99971	Высокодифференцированная липосаркома	0.51 *
180275	Болезнь соска Педжета	0.51 *
99828	Лихорадка денге	0.5 *
980	Отсутствие легочной артерии	0.5 *
39044	Уvealная меланома	0.5 *
2584	Классический грибовидный микоз	0.5 *
191	Синдром Коккейна	0.5 *
167714	Неклассифицированная острая миелоидная лейкемия	0.49 *
3318	Эссенциальная тромбоцитемия	0.48 *
963	Акромегалия	0.47
533	Листериоз	0.43 *
398940	Злокачественная неэпителиальная опухоль яичника	0.43 *
98844	Классическая лимфома Ходжкина, смешанно-клеточный тип	0.42 *
424943	Аденокарцинома печени и внутрипеченочных желчных протоков	0.412 *
86872	Т-клеточный лейкоз из больших гранулярных лимфоцитов	0.4 *
820	Синдром Снеддона	0.4 *
570422	Дефицит галактозомутаротазы	0.4
101959	Хроническая первичная надпочечниковая недостаточность	0.4 *
83484	Энцефалит Сент-Луис	0.38 *
399	Болезнь Гентингтона	0.38
36426	Синдром Стивенса–Джонсона	0.36 *
150	Назофарингеальная карцинома	0.36 *
728	Рецидивирующий полихондрит	0.35
54057	Тромботическая тромбоцитопеническая пурпура	0.35
500464	Плоскоклеточный рак полости носа и придаточных пазух носа	0.35
49041	IgG4-ассоциированный ретроперитонеальный фиброз	0.35 *
46484	Олигодендроглиальная опухоль	0.35 *
33276	Саркома Капоши	0.34 *
533	Листериоз	0.337
398971	Светлоклеточная аденокарцинома яичников	0.32 *
1070	Анизакидоз	0.32
873	Десмоидная опухоль	0.3 *
52417	MALT-лимфома	0.3 *
300912	Лимфома маргинальной зоны	0.3 *
293173	Острый генерализованный экзантематозный пустулез	0.3
29072	Наследственная феохромоцитома- параганглиома	0.3
1930	Энцефалит, вызванный вирусом простого герпеса	0.3
178478	Младенческий ботулизм	0.3 *
93672	Ювенильный дерматомиозит	0.295
98823	Хронический миеломоноцитарный лейкоз	0.29 *
98275	Миелодиспластическое/миелопролифератив ное заболевание	0.29 *
58017	Классический волосатоклеточный лейкоз	0.29 *
99970	Дедифференцированная липосаркома	0.27 *

ORPHAко д	Список заболеваний или групп заболеваний по убыванию распространенности	Предполагае я заболеваемост ь (/100 000))
79140	Нейроэндокринная карцинома кожи	0.27
83330	Проксимальная спинальная мышечная атрофия тип 1	0.26 *
168999	Злокачественная меланома слизистых оболочек	0.26 *
424016	Аденокарцинома анального канала	0.253 *
97279	Инсулинома	0.25
329977	Классическая нейроэндокринная опухоль аппендикса	0.25
251627	Олигодендроглиома	0.25 *
139423	Идиопатический острый поперечный миелит	0.25 *
55880	Хондросаркома	0.24 *
668	Остеосаркома	0.23 *
251852	Эмбриональная опухоль нейроэпителиальной ткани	0.22 *
1332	Медуллярный рак щитовидной железы	0.22 *
423786	Недифференцированная карцинома желудка	0.211 *
97253	Нейроэндокринная опухоль поджелудочной железы	0.21 *
96253	Болезнь Иценко-Кушинга	0.2 *
3392	Туляремия	0.2 *
301	Эпидимальная опухоль	0.2 *
100085	Первичная нейроэндокринная карцинома печени	0.2
95455	Синдром Стивенса-Джонсона/Токсический эпидермальный некролиз	0.19
71211	Оптиконевромиелит	0.1877
541	Первичное кожное CD30 + Т-клеточное лимфопролиферативное заболевание	0.18 *
183	Эозинофильный гранулематоз с полиангиитом	0.18 *
543	Лимфома Беркитта	0.17 *
517	Острый миеломоноцитарный лейкоз	0.17 *
3398	Эпителиальное новообразование тимуса	0.17 *
142	Анапластический рак щитовидной железы	0.17 *
781	Ку-лихорадка	0.16 *
284	Альвеолярный эхинококкоз	0.16 *
251636	Эпидимомы	0.16 *
913	Синдром Золлингера-Эллисона	0.15 *
86839	Рефрактерная анемия с избытком бластов	0.15 *
56970	Прионная болезнь человека	0.15 *
553	Синдром Кушинга	0.15 *
33402	Детская гепатоцеллюлярная карцинома	0.15 *
329918	С3 гломерулопатия	0.15 *
99867	Тимомы	0.14 *
654	Нефробластома	0.14 *
319298	Папиллярная почечно-клеточная карцинома	0.14 *
79140	Нейроэндокринная карцинома кожи	0.13 *
514	Острый монобластный/моноцитарный лейкоз	0.13 *
363579	Внегонадная герминогенная опухоль	0.13 *
35808	Злокачественная стромальная опухоль полового тяжа яичника	0.13 *
319	Скелетная саркома Юинга	0.13 *
182114	Редкая урогенитальная опухоль	0.13 *
913	Синдром Золлингера-Эллисона	0.125

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAко д	Список заболеваний или групп заболеваний по убыванию распространенности	Предполагае я заболеваемост ь (/100 000)
99915	Злокачественная гранулезоклеточная опухоль яичника	0.12 *
86893	Нодулярная лимфома Ходжкина с лимфоидным преобладанием	0.12
509	Лептоспироз	0.12 *
324625	Чикунгунья	0.12 *
213716	Плоскоклеточная карцинома тела матки	0.12 *
213512	Злокачественная смешанная мулловская опухоль яичника	0.12 *
2086	Глиома зрительного пути	0.12
204	Спорадическая болезнь Крейтцфельда-Якоба	0.118
418959	Плоскоклеточный рак желудка	0.115 *
424002	Плоскоклеточный рак прямой кишки	0.113 *
98277	Острый миелоидный лейкоз с рекуррентной генетической аномалией	0.11 *
616	Медуллобластома	0.11 *
520	Острый промиелоцитарный лейкоз	0.11 *
251651	Олигоастроцитарная опухоль	0.11 *
99967	Миксоидная/круглоклеточная липосаркома	0.1 *
98919	Синдром Миллера-Фишера	0.1 *
98845	Классическая лимфома Ходжкина, тип лимфоидного преобладания	0.1 *
53035	Болезнь Кароли	0.1
37553	Синдром Андерсена-Тавиля	0.1 *
26790	Псевдомиксома брюшины	0.1
2382	Синдром Леннокса-Гасто	0.1 *
2314	Аутосомно-доминантный гипер-IgE синдром	0.1 *
228371	Пищевой ботулизм	0.1 *
1822	Гемимелическая эпифизарная дисплазия	0.1
178475	Раневой ботулизм	0.1 *
131	Синдром Бадда-Киари	0.1
112	Синдром Барттера	0.1 *
86893	Нодулярная лимфома Ходжкина с лимфоидным преобладанием	0.095 *
75564	Приобретенная идиопатическая сидеробластная анемия	0.09 *
251630	Анапластическая олигодендроглиома	0.09 *
1304	Бруцеллез	0.09 *
3287	Артериит Такаясу	0.084 *
375	Антигломерулярная болезнь базальной мембраны	0.08 *
35807	Злокачественная герминогенная опухоль яичника	0.08 *
398987	Злокачественная тератома яичника	0.07 *
251870	Эмбриональная опухоль центральной нервной системы	0.07 *
79277	Врожденная эритропоэтическая порфирия	0.065 *
86843	Острый панмиелоз с миелофиброзом	0.06 *
863	Трихинеллез	0.06 *
213531	Метапластическая карцинома молочной железы	0.06 *
99969	Плеоморфная липосаркома	0.05 *
98287	Гистиоцитарная и дендритно-клеточная опухоль	0.05 *
86852	В-клеточный пролимфоцитарный лейкоз	0.05 *

ORPHAко д	Список заболеваний или групп заболеваний по убыванию распространенности	Предполагае я заболеваемост ь (/100 000)
790	Ретинобластома	0.05 *
213557	Рак молочной железы по типу слюнных желез	0.05 *
418951	Недифференцированная карцинома пищевода	0.044 *
99931	Идиопатический гемосидероз легких	0.0425 *
99912	Злокачественная дисгерминома яичников	0.04 *
98846	Классическая лимфома Ходжкина, тип лимфоидного истощения	0.04 *
454714	Плазмноклеточный лейкоз	0.04 *
331	Врожденный дефицит фактора XIII	0.04 *
300385	Карцинома гипофиза	0.04 *
248111	Ювенильная болезнь Гентингтона	0.04 *
168960	Рефрактерная анемия с избытком бластов на стадии трансформации	0.04 *
357034	Ненаследственная ретинобластома	0.038 *
83476	Западно-Нильский энцефалит	0.036 *
2573	Болезнь Мюмбю	0.035 *
424996	Плоскоклеточный рак желчного пузыря и внепеченочных желчных путей	0.032 *
99865	Сперматоцитарная семинома	0.03 *
46487	Приобретенный буллезный эпидермолиз	0.03 *
33355	Ретикулярная дисгенезия	0.03 *
290	Синдром врожденной краснухи	0.03 *
251576	Глиосаркома	0.03 *
1501	Адренокортикальная карцинома	0.03 *
424046	Ацинарно-клеточная карцинома поджелудочной железы	0.029 *
423994	Плоскоклеточный рак толстой кишки	0.026 *
401920	Фиброламеллярная гепатоцеллюлярная карцинома	0.025 *
329984	Бокаловидноклеточная карцинома	0.025
3299	Столбняк	0.024 *
424039	Плоскоклеточный рак поджелудочной железы	0.023 *
1267	Ботулизм	0.022 *
99928	Трофобластические опухоли на месте плаценты	0.02 *
98834	Острый миелобластный лейкоз с созревaniem	0.02 *
86850	Миелоидная саркома	0.02 *
518	Острый мегакариобластный лейкоз	0.02 *
449	Гепатобластома	0.02 *
363489	Опухоль стромы полового тяжа яичка	0.02 *
251909	Пинеобластома	0.02 *
251679	Астробластома	0.02 *
251579	Гигантоклеточная глиобластома	0.02 *
1957	Эстеионейробластома	0.02 *
143	Рак паразитовидной железы	0.02 *
1183	Синдром опсоклонуса-миоклонуса	0.02 *
424970	Недифференцированный рак печени и внутрипеченочных желчных протоков	0.015 *
31837	Легочная вено-окклюзионная болезнь	0.015 *
538	Лимфангиолейомиоматоз	0.0135
79276	Острая перемежающаяся порфирия	0.013 *
79278	Аутосомная эритропоэтическая	0.012 *

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHA код	Список заболеваний или групп заболеваний по убыванию распространенности	Предполагаемая заболеваемость (/100 000)
	протопорфирия	
424058	Внутрипротоковая папиллярная муцинозная карцинома поджелудочной железы	0.011 *
98833	Острый миелобластный лейкоз без созревания	0.01 *
98832	Острый миелоидный лейкоз с минимальной дифференцировкой	0.01 *
55881	Адамантинома	0.01 *
319303	Хромофобная почечно-клеточная карцинома	0.01 *
251899	Карцинома сосудистого сплетения	0.01 *
251863	Десмопластическая/нодулярная медуллобластома	0.01 *
251607	Плеоморфная ксантоастроцитомы	0.01 *
251598	Протоплазматическая астроцитомы	0.01 *
251582	Глиоматоз головного мозга	0.01 *
2030	Фибросаркома	0.01 *
180234	Смешанная герминогенная опухоль	0.01 *
180226	Эмбриональная карцинома	0.01 *
168966	Композитная лимфома	0.01 *
424975	Плоскоклеточный рак печени и внутрипеченочных желчных протоков	0.009 *
79473	Смешанная порфирия	0.008 *
423968	Плоскоклеточный рак тонкой кишки	0.008 *
424053	Муцинозная цистаденокарцинома поджелудочной железы	0.007 *
284343	Синдром семейной предрасположенности к плевропульмональной бластоме	0.007
356	Синдром Герстмана-Штраусслера-Шейнкера	0.0055
97280	Глюкагонома	0.005 *
418945	Рак пищевода, по типу слюнных желез	0.004 *
424065	Солидная псевдопапиллярная карцинома поджелудочной железы	0.003 *
97283	Соматостатинома	0.0025 *
424982	Билиарная цистаденокарцинома	0.002 *
424080	Остеогенная гигантоклеточная опухоль поджелудочной железы	0.001 *
580572	Внутрипротоковое тубулопапиллярное новообразование поджелудочной железы	0.0

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.
 ВР указывает на распространенность при рождении"

Список заболеваний или групп заболеваний по убыванию числа опубликованных случаев или семей

Количество опубликованных случаев

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
319218	Геморрагическая лихорадка Эбола	28220 Случаи
227972	Синдром токсического масла	20000 Случаи
454745	Куру	2700 Случаи
50918	Болезнь Кикучи-Фуджимото	1052 Случаи
2309	Врожденная пахионихия	1000 Случаи
158014	Болезнь Розай-Дорфман	1000 Случаи
64	Синдром Альстрёма	950 Случаи
454836	Птичий грипп	826 Случаи
83312	Везикулёзный риккетсиоз	800 Случаи
1917	Фетальный метилртутный синдром	800 Случаи
85	Врожденная дизэритропоэтическая анемия	740 Случаи
840	Сосочковая сирингоцистаденома	730 Случаи
99825	Заболевание, вызванное вирусом Нипах	556 Случаи
99826	Геморрагическая лихорадка Марбург	500 Случаи
79282	Метилмалоновая ацидемия с гомоцистинурией, тип cblC	500 Случаи
73256	Центральная нейроцитома	500 Случаи
69077	Рабдоидная опухоль	500 Случаи
530	Липоидный протеиноз	500 Случаи
42642	Синдром PFAPA	500 Случаи
35687	Болезнь Эрдгейма-Честера	500 Случаи
34526	Наследственная первичная гипомегалиемия	500 Случаи
3261	Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром	500 Случаи
2930	Синдром Кронкхайта-Канады	500 Случаи
26	Метилмалоновая ацидемия с гомоцистинурией	500 Случаи
2138	46XX, овариотестикулярное нарушения развития пола	500 Случаи
167	Синдром Чедиака-Хигаси	500 Случаи
85448	AGel амилоидоз	475 Случаи
79312	Витамин B12-нечувствительная метилмалоновая ацидемия тип mut-	450 Случаи
22	Недостаточность янтарной полуальдегиддегидрогеназы	450 Случаи
411593	Аутоиммунный инсулиновый синдром	404 Случаи
662	Синдром желтых ногтей	400 Случаи
649	Болезнь Норри	400 Случаи
352540	Онкогенная остеомалиция	400 Случаи
35125	Синдром эпидермального невуса	400 Случаи
3348	Остеохондропластическая трахеобронхопатия	400 Случаи
2909	Синдром Ротмунд-Томпсон	400 Случаи
100025	Болезнь альфа-тяжелых цепей	400 Случаи
974	Синдром Адамса-Оливера	398 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
238606	Первичный ортостатический тремор	390 Случаи
83453	Вульвовагинальный десневый синдром	380 Случаи
96170	Синдром Эмануэль	350 Случаи
85458	Наследственное кровоизлияние в мозг с амилоидозом	350 Случаи
64741	Легочная бластома	350 Случаи
3269	Врожденный радиоульнарный синостоз	350 Случаи
2968	Дефицит адгезии лейкоцитов	350 Случаи
59	Синдром Аллана-Херндона-Дадли	320 Случаи
838	Синдром Сусака	304 Случаи
99147	Приобретенный синдром фон Виллебранда	300 Случаи
83469	Десмопластическая мелкокруглоклеточная опухоль	300 Случаи
73	Болезнь Горхема-Стаута	300 Случаи
570	Синдром Мебиуса	300 Случаи
525	Плоский волосяной лишай	300 Случаи
51608	Генерализованная инфантильная артериальная кальцификация	300 Случаи
501	Болезнь Лафора	300 Случаи
482	Болезнь Кимур	300 Случаи
42775	Синдром PHACE	300 Случаи
41	Наследственный симметричный дисхроматоз	300 Случаи
3347	Синдром Мунье-Кан	300 Случаи
309025	Недостаточность мевалонаткиназы	300 Случаи
3071	Синдром Костелло	300 Случаи
247245	Поверхностный сидероз	300 Случаи
237	Дупликация уретры	300 Случаи
2330	Синдром Казабаха-Мерритта	300 Случаи
228302	Недостаточность карнитин-пальмитоилтрансферазы II, миопатическая форма	300 Случаи
220	Синдром Дениса-Драша	300 Случаи
2092	Фокальная кожная гипоплазия	300 Случаи
206569	Иммуноопосредованная некротизирующая миопатия	300 Случаи
184	Херувизм	300 Случаи
157	Недостаточность карнитин пальмитоилтрансферазы II	300 Случаи
1556	Врожденная телеангиэктатическая мраморная кожа	300 Случаи
1467	Синдром Когана	300 Случаи
1340	Кардио-фацио-кожный синдром	300 Случаи
1328	Болезнь Камурати-Энгельмана	300 Случаи
125	Синдром Блума	300 Случаи
500	Синдром Нунана с множественными лентиги	296 Случаи
363549	Острая энцефалопатия с двухфазными судорогами и отсроченным снижением диффузии	283 Случаи
599373	STXBP1-related encephalopathy	282 Случаи
2070	Эозинофильный гастроэнтерит	280 Случаи
566943	Синдром Мюллера-Вейсса	277 Случаи
137667	Капиллярная мальформация-артериовенозная мальформация	261 Случаи
98954	Дистрофия роговицы Месманна	250 Случаи
90283	Опухолевая красная волчанка	250 Случаи
373	Синдром Симпсона-Голаби-Бемель	250 Случаи
2908	Синдром Киндлер	250 Случаи
221074	Болезнь Маркиафавы-Бигнами	250 Случаи
167635	Склеромикседема	250 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.
BR указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
163634	Синдром Маффуччи	250 Случаи
100006	ABeta амилоидоз, голландский тип	250 Случаи
199318	Микроделеционный синдром 15q13.3	246 Случаи
2710	Окулодентодигитальная дисплазия	243 Случаи
464453	Приобретенная метгемоглобинемия	242 Случаи
169105	Синдром Гуда	241 Случаи
99642	Спондилоэпиметафизарная дисплазия, тип Хандигоду	234 Случаи
2241	Синдром мегацистиса-микроколона-интестинальной гипоперистальтики	230 Случаи
1708	Мозаичная трисомия 16	226 Случаи
65285	Болезнь Лермитта-Дюкло	220 Случаи
587	Синдром Мюир-Торре	205 Случаи
2796	Пахидермопериостоз	204 Случаи
2510	Синдром micro	203 Случаи
33364	Трихотриодистрофия	201 Случаи
99050	Аномальное отхождение правой или левой легочной артерии из аорты	200 Случаи
97360	Синдром Робинова	200 Случаи
91385	Приобретенный ангионевротический отек	200 Случаи
901	Синдром Уэллса	200 Случаи
847	Синдром альфа-талассемии-X-сцепленной умственной отсталости	200 Случаи
79277	Врожденная эритропоэтическая порфирия	200 Случаи
79255	GM1 ганглиозидоз тип 1	200 Случаи
75563	X-сцепленная сидеробластная анемия	200 Случаи
679	Злокачественный атрофический папулез	200 Случаи
66630	Врожденный ложный сустав ключицы	200 Случаи
575	Синдром Макла-Уэльса	200 Случаи
565612	Кардиомиоваскулопатия с отложением триглицеридов	200 Случаи
559	Синдром Маринеско-Сьёгрен	200 Случаи
523	Наследственный лейомиоматоз и почечно-клеточный рак	200 Случаи
48686	Первичная эффузионная лимфома	200 Случаи
48652	Моносомия 22q13.3	200 Случаи
48377	Субкорнеальный пузырный дерматоз	200 Случаи
457	Ихтиоз Арлекина	200 Случаи
414	Гиратная атрофия сосудистой оболочки и сетчатки	200 Случаи
343	Гипериммуноглобулинемия D с периодической лихорадкой	200 Случаи
317	Вариабельная эритрокератодермия	200 Случаи
306516	Семейная первичная гипомагнемия с гиперкальциурией и нефрокальцинозом	200 Случаи
302	Верруциформная эпидермодисплазия	200 Случаи
289494	4N лейкоидистрофия	200 Случаи
2616	3M Синдром	200 Случаи
261183	Микроделеционный синдром 15q11.2	200 Случаи
221016	Синдром Ротмунда-Томсона тип 2	200 Случаи
220407	Ограниченный системный склероз	200 Случаи
2088	Синдром Фанкони-Биккеля	200 Случаи
199267	Младенческий фиброматоз пальцев	200 Случаи
1986	Комплекс Голлопа-Вольфганга	200 Случаи
1980	Билатеральный стриопалидодентальный кальциноз	200 Случаи
193	Синдром Козна	200 Случаи
1540	Синдром Джексона-Вейсса	200 Случаи
139491	Гемохроматоз тип 4	200 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
139436	Мультицентрический ретикулогистиоцитоз	200 Случаи
137867	Болезнь моторных нейронов мадрасского типа	200 Случаи
1300	Аутосомно-доминантный синдром подколлоидного птеригиума	200 Случаи
1063	Пучковая ангиома	200 Случаи
1059	Синдром голубого пузырчатого невуса	200 Случаи
627	Синдром Нанс-Хорана	196 Случаи
402035	Эозинофильный колит	196 Случаи
28	Витамин B12-чувствительная метилмалоновая ацидемия	192 Случаи
1465	Синдром Коффина-Сириса	190 Случаи
293381	Эпителиальная рецидивирующая эрозивная дистрофия	186 Случаи
757	Псевдогипоальдостеронизм тип 2	180 Случаи
319552	Менделирующая предрасположенность к микобактериальным заболеваниям вследствие полного дефицита IL12RB1	180 Случаи
254509	Ятрогенный ботулизм	180 Случаи
2237	Синдром гипопаратиреоза-нейросенсорной глухоты-почечной патологии	180 Случаи
1475	Синдром почечной колобомы	180 Случаи
572	Иммунодефицит вследствие дефектной экспрессии MHC II класса	179 Случаи
98960	Дистрофия роговицы Тиля-Бенке	173 Случаи
97685	Микроделеционный синдром 17q11	170 Случаи
60040	Синдром мегалэнцефалии-капиллярной мальформации-полимикриогии	170 Случаи
48431	Синдром врожденной катаракты-лицевого дисморфизма-нейропатии	170 Случаи
324636	Синдром аутоэритроцитарной сенсбилизации	170 Случаи
252212	Злокачественная тритон-опухоль	170 Случаи
1459	Синдром целиакии-эпилепсии-церебральной кальцификации	170 Случаи
2332	Синдром KBG	164 Случаи
96121	Микродупликационный синдром 7q11.23	163 Случаи
261243	Микродупликационный синдром 16p13.11	162 Случаи
589618	Dystonia 28	160 Случаи
1522	Краниометафизарная дисплазия	160 Случаи
1359	Комплекс Карни	160 Случаи
300324	Персистирующий поликлональный В-клеточный лимфоцитоз	154 Случаи
84142	Синдром Исаакса	150 Случаи
79259	Болезнь накопления гликогена вследствие недостаточности глюкозо-6-фосфатазы тип Ib	150 Случаи
71518	Доброкачественный пароксизмальный тортиколиз младенчества	150 Случаи
71274	Диссеминированный перитонеальный лейомиоматоз	150 Случаи
52503	X-сцепленный дефицит переносчика креатина	150 Случаи
498474	Синдром гиалинового фиброматоза	150 Случаи
381	Синдром Грисцелли	150 Случаи
37748	Синдром Шницлера	150 Случаи
37042	X-сцепленный синдром иммунной дисрегуляции, полиэндокринопатии и энтеропатии	150 Случаи
35069	Младенческая нейроаксональная дистрофия	150 Случаи
347	Синдром Фрейзера	150 Случаи
3467	Наследственная ксантинурия	150 Случаи
329481	Липопропротеиновая гломерулопатия	150 Случаи
3265	Плече-лучевой синостоз	150 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
3197	Наследственная гиперэкплексия	150 Случаи
3156	Синдром Сениора-Локена	150 Случаи
314777	Семейная изолированная аденома гипофиза	150 Случаи
3103	Синдром Роберта	150 Случаи
284454	Острая зональная оккультная наружная ретинопатия	150 Случаи
28378	Тирозинемия тип 2	150 Случаи
2637	Первичная остеодиспластическая карликовость с микроцефалией II типа	150 Случаи
2576	Нанизм Мулибрей	150 Случаи
236	Трисомия 9p	150 Случаи
226	Недостаточность дигидропиридин редуктазы	150 Случаи
2108	Синдром Халлермана-Штрайфа	150 Случаи
2048	Синдром Фуа-Шавани-Мари	150 Случаи
188	Синдром системной капиллярной утечки	150 Случаи
168816	Кистозная мезотелиома брюшины	150 Случаи
1590	Дистальная моносомия 13q	150 Случаи
140944	Синдром CLOVES	150 Случаи
139411	Триада Карни	150 Случаи
1297	Бранхио-окуло-фациальный синдром	150 Случаи
135	Синдром CACH	148 Случаи
398166	Фокальная кожная дисплазия лица	147 Случаи
457083	Изолированный спленогонадное слияние	145 Случаи
166113	Синдром Базекса	145 Случаи
113	Синдром Базекса-Дюпре-Кристолла	143 Случаи
90003	Воспалительная псевдоопухоль печени	140 Случаи
83450	Региональная одонтодисплазия	140 Случаи
79314	L-2-гидроксиглутаровая ацидурия	140 Случаи
35708	Недостаточность декарбоксилазы ароматических L-аминокислот	140 Случаи
2290	Врожденная атрофия микроворсин	137 Случаи
834	Болезнь накопления свободной сialовой кислоты	130 Случаи
3400	Аорто-желудочковый туннель	130 Случаи
291	Синдром врожденной ветряной оспы	130 Случаи
178307	Ретикулярная акропигментация Китамуры	130 Случаи
800	Синдром Шварца-Джампела	129 Случаи
98920	Спинальная мышечная атрофия с респираторным дистресс-синдромом тип 1	128 Случаи
3138	Ульнарно-маммарный синдром	128 Случаи
137898	Синдром лейкоэнцефалопатии с преимущественным поражением ствола мозга и спинного мозга-высокого уровня лактата	127 Случаи
650	Недостаточность LCAT	125 Случаи
93583	Врожденная тромботическая тромбоцитопеническая пурпура	123 Случаи
1305	Синдром Фейнгольда	123 Случаи
3047	Синдром блефарофимоза-умственной отсталости, тип SBBYS	122 Случаи
90117	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия, тип Окинава	120 Случаи
440727	Комбинированная гамартома сетчатки и пигментного эпителия сетчатки	120 Случаи
391641	Синдром Файнгольда тип 1	120 Случаи
2343	Синдром изолированной деформации черепа в виде листа клевера	120 Случаи
100026	Болезнь гамма-тяжелых цепей	120 Случаи
261272	Микродупликационный синдром 17q12	118 Случаи
398073	Прадер-Вилли-подобный синдром	117 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
84064	Синдромальная диарея	116 Случаи
98967	Дистрофия роговицы Шнайдера	115 Случаи
48918	Очаговый миозит	115 Случаи
1001	Микроделеционный синдром 2q37	115 Случаи
293181	Злокачественные мигрирующие парциальные приступы младенчества	114 Случаи
261494	Синдром Клиифстры	114 Случаи
420584	Синдром постаксиальной полидактилии-аномалии передней доли гипофиза-лицевого дисморфизма	112 Случаи
415	Синдром гиперорнитинемии-гипераммонемии-гомоцитруллинурии	111 Случаи
31043	Семейная первичная гипомагниемия с гиперкальциурией и нефрокальцинозом без тяжелых глазных нарушений	110 Случаи
97229	Недостаточность транспортера рибофлавина	109 Случаи
46627	Синдром Чар	109 Случаи
79113	Синдром челюстно-лицевого дизостоза-микроцефалии	107 Случаи
86909	Миоклоническая эпилепсия младенчества	106 Случаи
537072	PLG-ассоциированная наследственная ангиодема с нормальным C1Inh	105 Случаи
261265	Микроделеционный синдром 17q12	103 Случаи
79477	Синдром Гризелли тип 2	102 Случаи
3342	Синдром извилистых артерий	102 Случаи
488239	Острая макулярная нейроретинопатия	101 Случаи
99880	Синдром гиперпаратиреоза-опухоли челюсти	100 Случаи
99063	Комплекс Шона	100 Случаи
99015	Спастическая параплегия тип 2	100 Случаи
981	Агенезия внутренней сонной артерии	100 Случаи
96095	Микродупликационный синдром 3q26	100 Случаи
955	Акроостеолит доминантного типа	100 Случаи
94087	Цитофагический гистиоцитарный панникулит	100 Случаи
91136	Приобретенный синдром Фанкони, ассоциированный с моноклональными легкими цепями Ig	100 Случаи
89937	Аутосомно-доминантный гипофосфатемический рахит	100 Случаи
898	Болезнь Вагнера	100 Случаи
897	Синдром Ваарденбурга-Шаха	100 Случаи
869	Тройной синдром (ААА)	100 Случаи
86813	Геликоидная перипапиллярная хориоретинальная дегенерация	100 Случаи
833	Энцефалопатия вследствие недостаточности сульфитоксидазы	100 Случаи
79493	Синдром Брука-Шпиглера	100 Случаи
79409	Рецессивный дистрофический инверсный буллезный эпидермолиз	100 Случаи
79403	Синдром пограничного буллезного эпидермолиза-атрезии пилоруса	100 Случаи
77258	Трихоринофалангеальный синдром тип 1 и 3	100 Случаи
75326	Извитость артерий сетчатки	100 Случаи
746	Дефицит митохондриального трифункционального белка	100 Случаи
724	Идиопатическая острая эозинофильная пневмония	100 Случаи
71517	Дистония-паркинсонизм со стремительным развитием	100 Случаи
71279	Синдром CANOMAD	100 Случаи
709	Синдром Петерс плюс	100 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.
ВР указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
672	Синдром Паллистера-Холла	100 Случаи
65748	Множественная самозаживляющаяся чешуйчатая эпителиома	100 Случаи
59315	Ромбэнцефалосинапис	100 Случаи
59306	Синдром нейроакантоцитоза МакЛеода	100 Случаи
538934	X-сцепленное лимфопролиферативное заболевание вследствие дефицита XIAP	100 Случаи
538931	X-сцепленное лимфопролиферативное заболевание, вследствие дефицита белка SH2D1A	100 Случаи
504476	Синдром мозжечковой атаксии с нейропатией и двусторонней вестибулярной арефлексией	100 Случаи
502	Трихоринофаланговый синдром тип 2	100 Случаи
477	Синдром KIT	100 Случаи
45	Недостаточность аденозинмонофосфат-дезаминазы	100 Случаи
371	Болезнь накопления гликогена вследствие недостаточности мышечной фосфофруктокиназы	100 Случаи
352723	Синдром Чудлак-Хигаши ослабленный	100 Случаи
351	Галактосиалидоз	100 Случаи
349	Фукозидоз	100 Случаи
3344	Синдром Вайсмана-Неттера	100 Случаи
332	Врожденный дефицит внутреннего фактора Касла	100 Случаи
3319	Врожденная амегакариоцитарная тромбоцитопения	100 Случаи
33110	Аутосомная агаммаглобулинемия	100 Случаи
31150	Болезнь Танжера	100 Случаи
3107	Аутосомно-доминантный синдром Робинсов	100 Случаи
30924	Первичная гипомагнемия с вторичной гипокальциемией	100 Случаи
306741	Синдром гемидистонии-гемиатрофии	100 Случаи
2882	Ситостеролемиа	100 Случаи
279934	Синдром деплеции митохондриальной ДНК, гепатоцеребральная форма вследствие недостаточности DGUOK	100 Случаи
2785	Остеопетроз с почечным канальцевым ацидозом	100 Случаи
2780	Синдром полосатой остеопатии-краниального склероза	100 Случаи
274	Синдром Бернара-Сулье	100 Случаи
2704	Синдром Очоа	100 Случаи
2697	Синдром артрогрипоза-почечной дисфункции-холестаза	100 Случаи
2632	Мезомелическая дисплазия Лангера	100 Случаи
261476	Микроделеционный синдром Xp21	100 Случаи
254478	Пемфигоидный красный плоский лишай	100 Случаи
251295	Пигментная паравенозная ретинохориоидальная атрофия	100 Случаи
2478	Мегалэнцефальная лейкоэнцефалопатия с субкортикальными кистами	100 Случаи
245	Синдром Нагера	100 Случаи
2414	Врожденная легочная лимфангиэктазия	100 Случаи
239	Болезнь Дигве-Мельхиора-Клаузена	100 Случаи
238769	Микроделеционный синдром 1q44	100 Случаи
2363	Лакримоауриколодентодигитальный синдром	100 Случаи
2342	Синдром Хаима-Мунка	100 Случаи
2222	Генерализованный врожденный гипертрихоз	100 Случаи
221008	Синдром Ротмунда-Томсона тип 1	100 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
209905	Синдром мозг-легкие-щитовидная железа	100 Случаи
2053	Синдром Фримена-Шелдона	100 Случаи
199282	Синдром Арлекина	100 Случаи
199241	Капиллярный гемангиоматоз легких	100 Случаи
1929	Подострый энцефалит Расмуссена	100 Случаи
1826	Фронтотемпальная дисплазия	100 Случаи
168569	Синдром Н	100 Случаи
166305	Доброкачественные приступы младенчества, ассоциированные с легким гастроэнтеритом	100 Случаи
1507	Аутосомно-рецессивный синдром Робинсона	100 Случаи
1446	Синдром кольцевой хромосомы 22	100 Случаи
140957	Аутосомно-доминантная макротромбоцитопения	100 Случаи
14	Абеталипопротеинемия	100 Случаи
1310	Болезнь Каффи	100 Случаи
1293	Брахиолмия	100 Случаи
1221	Железистый хейлит	100 Случаи
329211	Аутосомно-доминантная неоваскулярная воспалительная витреоретинопатия	99 Случаи
71276	Синдром молчащего синуса	98 Случаи
589547	GRIN2B-related developmental delay, intellectual disability and autism spectrum disorder	98 Случаи
75381	Цистоидная макулярная дистрофия	97 Случаи
363447	Аутосомно-доминантная проксимальная спинальная мышечная атрофия с началом в детском возрасте	97 Случаи
2065	Синдром Галловой-Мовата	97 Случаи
333	Болезнь Фарбера	96 Случаи
293987	Синдром быстро развивающегося детского ожирения-гипоталамической дисфункции-гиповентиляции-вегетативной дисрегуляции	96 Случаи
699	Синдром Пирсона	95 Случаи
52368	Синдром Мора-Транебьерга	91 Случаи
2671	Синдром Ноя-Лаксовой	91 Случаи
742	Дефицит пролидазы	90 Случаи
53719	Синдром Уайберна-Мейсона	90 Случаи
498228	Филлоидная опухоль предстательной железы	90 Случаи
2473	Синдром МакКьюсика-Кауфмана	90 Случаи
1885	Изолированная эктопия хрусталика	90 Случаи
157846	Нейроферритинопатия	90 Случаи
1642	Дистальная моносомия 9p	89 Случаи
96147	Синдром Клифстры вследствие микроделеции 9q34	86 Случаи
1738	Трисомия 4p	85 Случаи
34587	Болезнь накопления гликогена вследствие дефицита LAMP-2	84 Случаи
3403	Аномалия Уля	84 Случаи
319182	Синдром Видемана-Штайнера	84 Случаи
254519	Синдром Кагами-Огата	84 Случаи
98961	Дистрофия роговицы Райс-Бакслерс	81 Случаи
79133	Очаговая дисплазия кожи лица тип I	81 Случаи
2635	Метатропная дисплазия	81 Случаи
98769	Спиноцеребеллярная атаксия тип 15/16	80 Случаи
950	Акродисостоз	80 Случаи
79315	D-2-гидроксиглутаровая ацидурия	80 Случаи
51188	Этилмалоновая энцефалопатия	80 Случаи
49827	Синдром тиаминазависимой мегалобластной анемии	80 Случаи
49	Агенезия полового члена	80 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.
 ВР указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
382	Дефицит гуанидинацетат метилтрансферазы	80 Случаи
3152	Склеростеоз	80 Случаи
238569	Синдром нарушения регуляции иммунитета-воспалительного заболевания кишечника-артрита-рецидивирующих инфекций	80 Случаи
231401	Альфа-талассемия-миелодиспластический синдром	80 Случаи
1935	Ранняя миоклоническая энцефалопатия	80 Случаи
1440	Синдром кольцевой хромосомы 14	80 Случаи
352577	Тяжелый синдром проблем вскармливания-задержки физического развития-микроцефалии вследствие недостаточности ASXL3	77 Случаи
2396	Энцефалокраниокожный липоматоз	77 Случаи
457193	Аутосомно-доминантный синдром умственной отсталости-черепно-лицевых аномалий-пороков сердца	76 Случаи
592564	GNAO1-related developmental delay-seizures-movement disorder spectrum	75 Случаи
320406	Синдром спастической паралича-атрофии зрительного нерва-нейропатии	75 Случаи
238722	Семейный врожденный синдром зеркальных движений	75 Случаи
209981	Синдром IRIDA	75 Случаи
1393	Цереброкостомандибулярный синдром	75 Случаи
79230	Гемохроматоз тип 2	74 Случаи
659	Диффузная ладонно-подошвенная кератодермия с периорифическими кератотическими бляшками	73 Случаи
622	Гомоцистинурия без метилмалоновой ацидурии	73 Случаи
760	Недостаточность пуриннуклеозидфосфорилазы	72 Случаи
2196	Семейная первичная гипомagneмия с гиперкальциурией и нефрокальцинозом с тяжелым поражением глаз	72 Случаи
1830	Иммунокожная дисплазия Шимке	71 Случаи
90280	Холодовая волчанка	70 Случаи
79293	Семейная недостаточность LCAT	70 Случаи
79257	GM1 ганглиозидоз тип 3	70 Случаи
65759	Синдром Карпентера	70 Случаи
530983	Синдром Лэмба-Шаффера	70 Случаи
404546	DITRA	70 Случаи
369891	Синдром задержки развития-лицевого дисморфизма вследствие дефицита MED13L	70 Случаи
357043	Боковой амиотрофический склероз тип 4	70 Случаи
3310	Тетрасомия 9p	70 Случаи
32	Недостаточность глутатион синтетазы	70 Случаи
2701	Нунан-подобный синдром с рыхлыми анагеновыми волосами	70 Случаи
2484	Синдром Мелника-Нидлса	70 Случаи
2123	Диффузный неонатальный гемангиоматоз	70 Случаи
2028	Синдром ювенильного гиалинового фиброматоза	70 Случаи
2006	Срединная расщелина губы/нижней челюсти	70 Случаи
1442	Синдром кольцевой 18 хромосомы	70 Случаи
98975	Врожденная наследственная эндотелиальная дистрофия тип I	68 Случаи
90791	Врожденная гиперплазия коры надпочечников вследствие недостаточности 3-бета-гидроксистероиддегидрогеназы	68 Случаи
329284	Бета-пропеллерный белок-ассоциированная нейродегенерация	68 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
319581	Аутосомно-доминантная менделирующая предрасположенность к микобактериальным заболеваниям вследствие частичного дефицита IFN-гамма R1	68 Случаи
306669	Синдром гемипаркинсонизма-гемиатрофии	68 Случаи
352328	Синдром MEGDEL	67 Случаи
2554	Синдром уха-надколенника-низкого роста	67 Случаи
2062	Прогрессирующий неинфекционный передний спондилодез	67 Случаи
1993	Синдром Пай	67 Случаи
160148	Полипоз с фибриновой "шапочкой"	67 Случаи
3405	Синдром изъязвления пуповины-атрезии кишечника	66 Случаи
2268	Синдром ICF	66 Случаи
90354	Синдром хрупкой роговицы	65 Случаи
51636	Синдром WHIM	65 Случаи
2333	Синдром Кенни-Каффи	65 Случаи
96184	Синдром Темпла вследствие материнской односторонней дисомии хромосомы 14	64 Случаи
55595	TNP03-ассоциированная пояснично-конечностная мышечная дистрофия тип D2	64 Случаи
3242	Синдром Ренпеннинга	64 Случаи
2990	Аутосомно-рецессивный синдром множественных птеригиумов	64 Случаи
163	Синдром наследственной гиперферритинемии-катаракты	64 Случаи
83473	Синдром мегалэнцефалия-полимикрия-постаксиальной полидактилии-гидроцефалия	62 Случаи
75392	Периодонтальный синдром Элерса-Данло	62 Случаи
69736	Двусторонняя острая депигментация радужки	62 Случаи
1988	Синдром бедра-лица	62 Случаи
3051	Синдром умственной отсталости-редких волос-брахидактилии	61 Случаи
2855	Синдром Перро	61 Случаи
99803	Синдром Хаддада	60 Случаи
98870	Врожденная дизэритропоэтическая анемия тип III	60 Случаи
969	Акромическая дисплазия	60 Случаи
96092	Синдром инвертированной дупликации/делеции 8p	60 Случаи
90349	Аутосомно-рецессивный синдром дряблой кожи тип 1	60 Случаи
83467	Синдром Морвана	60 Случаи
79310	Витамин B12-чувствительная метилмалоновая ацидемия тип cblA	60 Случаи
773	Болезнь Рефсума	60 Случаи
721	Синдром серых тромбоцитов	60 Случаи
708	Аномалия Петерса	60 Случаи
677	Панкреатобластома	60 Случаи
63455	Паранеопластическая пузырчатка	60 Случаи
599082	CHD3-related developmental delay-speech delay-intellectual disability-abnormalities of vision-facial dysmorphism syndrome	60 Случаи
52530	Псевдо-болезнь Виллебранда	60 Случаи
468635	Криптогенный мультифокальный язвенно-стенозирующий энтерит	60 Случаи
451607	Псевдолимфома кожи	60 Случаи
363454	BICD2-ассоциированная аутосомно-доминантная проксимальная спинальная мышечная атрофия с началом в детском	60 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.
BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	возрасте	
352490	Расстройство аутистического спектра вследствие дефицита AUTS2	60 Случаи
3411	Синдром удвоения матки-гемивагины-почечной агенезии	60 Случаи
300493	Синдром Сагликера	60 Случаи
2995	Цереброфронтотациальный синдром Барейцера-Винтера	60 Случаи
2771	Синдром Брука	60 Случаи
2462	Синдром Шпрингера-Гольдберга	60 Случаи
2221	Приобретенный гипертрихоз ланутиноза	60 Случаи
2067	Синдром ГАПО	60 Случаи
1667	Синдром Уолкотта-Раллисона	60 Случаи
159	Недостаточность карнитин-ацилкарнитин трансферазы	60 Случаи
158029	Болезнь гистиоцитов цвета морской волны	60 Случаи
156	Недостаточность карнитин пальмитоил трансферазы 1А	60 Случаи
1515	Краниозктодермальная дисплазия	60 Случаи
139	Синдром CHILD	60 Случаи
1270	Синдром Боуэна-Конради	60 Случаи
583097	Врожденный инфильтрирующий липоматоз лица	59 Случаи
3338	Синдром Ториелло-Кэри	59 Случаи
57196	Медиальный конденсирующий остеоит ключицы	58 Случаи
293642	Синдром блефарофимоза-умственной отсталости	58 Случаи
88644	Аутосомно-рецессивная атаксия, тип Бос	57 Случаи
79327	Врожденное нарушение гликозилирования ALG1-CDG	57 Случаи
544254	SYNGAP1-ассоциированная эпилептическая энцефалопатия развития	57 Случаи
331176	Аутосомно-рецессивная тяжелая врожденная нейтропения вследствие недостаточности G6PC3	57 Случаи
90024	Глухота с аплазией лабиринта, микротией и микродонтией	56 Случаи
46	Недостаточность аденилосукцинат лиазы	56 Случаи
3206	Синдром Стив-Видеманн	56 Случаи
71	Болезнь задержки хиломикронов	55 Случаи
592570	TRAF7-associated heart defect-digital anomalies-facial dysmorphism-motor and speech delay syndrome	55 Случаи
276435	Синдром позднего поражения нижних мотонейронов	55 Случаи
2556	Синдром микрофтальма-линейных дефектов кожи	55 Случаи
83628	Синдром LUMBAR	54 Случаи
79320	Врожденное нарушение гликозилирования ALG6-CDG	54 Случаи
57782	Синдром Мазабро	54 Случаи
464306	Синдром DYRK1A-ассоциированной умственной отсталости	54 Случаи
314603	Аутосомно-рецессивная спастическая атаксия с лейкоэнцефалопатией	54 Случаи
2833	Синдром жесткой кожи	54 Случаи
98806	Первичная дистония, тип DYT6	53 Случаи
79099	Интерстициальный гранулематозный дерматит с артритом	53 Случаи
69126	Синдром пиогенного артрита-гангренозной пиодермии-акне	53 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
398088	Наследственный криогидроцитоз с нормальным уровнем стоматина	53 Случаи
2636	Первичная остеодиспластическая карликовость с микроцефалией, типы 1 и 3	53 Случаи
254516	Синдром Темпла	53 Случаи
251515	Дистальный артрогрипоз тип 10	53 Случаи
251282	Аутосомно-доминантная спастическая атаксия тип1	53 Случаи
178509	Синдром Перри	53 Случаи
449566	Эозинофильный ангиоцентрический фиброз	52 Случаи
3473	Синдром Циммермана-Лабанда	52 Случаи
251671	Ангиоцентрическая глиома	52 Случаи
98767	Спиноцеребеллярная атаксия тип 11	51 Случаи
572761	Спектр DONSON-ассоциированной микроцефалии-низкорослости-аномалий конечностей	51 Случаи
521414	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута, тип 2DD	51 Случаи
1766	Синдром дизэквилибрум	51 Случаи
99776	Мозаичная трисомия 9	50 Случаи
99731	Изолированная недостаточность сульфитоксидазы	50 Случаи
98811	Пароксизмальная дискинезия, вызванная физической нагрузкой	50 Случаи
978	Синдром ADULT	50 Случаи
97234	Болезнь накопления гликогена вследствие дефицита фосфоглицератмутаза	50 Случаи
96177	Синдром кольцевой хромосомы 15	50 Случаи
93600	Первичная гипероксалурия тип 3	50 Случаи
91496	Витреоретинальная дегенерация по типу "снежинки"	50 Случаи
90348	Аутосомно-доминантный синдром дряблой кожи	50 Случаи
90342	Вариант пигментной ксеродермы	50 Случаи
9	Тетрасомия X	50 Случаи
871	Семейный прогрессирующее нарушение сердечной проводимости	50 Случаи
86816	Врожденная анальбуминемия	50 Случаи
868	Недостаточность триозофосфат-изомеразы	50 Случаи
85212	Болезнь Гоше у плода	50 Случаи
85136	Кистозная лейкоэнцефалопатия без мегалэнцефалии	50 Случаи
851	Paris-Trousseau thrombocytopenia	50 Случаи
808	Синдром Секкеля	50 Случаи
79500	Синдром DOORS	50 Случаи
79395	Наследственная мутилирующая кератодермия с ихтиозом	50 Случаи
79256	GM1 ганглиозидоз тип 2	50 Случаи
79147	Семейный реактивный перфорирующий коллагеноз	50 Случаи
79143	Изолированная врожденная анонихия	50 Случаи
75382	Болезнь Огучи	50 Случаи
712	Гемолитическая анемия вследствие недостаточности глюкофосфат-изомеразы	50 Случаи
585	Множественная сульфатазная недостаточность	50 Случаи
574	Моносомия 21	50 Случаи
542310	Лейкоэнцефалопатия с кальцификатами и кистами	50 Случаи
53540	Синдром Гольдмана-Фавре	50 Случаи
494	Наследственная мутилирующая кератома	50 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
454710	Анти-р200 пемфигоид	50 Случаи
443197	X-сцепленная эритропоэтическая протопорфирия	50 Случаи
404507	Хондромиксоидная фиброма	50 Случаи
40	Акрomezомелическая дисплазия, тип Марото	50 Случаи
371428	Спектр многоочагового остеолита-нодулза-артропатии	50 Случаи
352636	Фаланговый микрогеодический синдром	50 Случаи
33111	Гранулематозная дряблая кожа	50 Случаи
3253	Синдром расщелины губы/неба-эктодермальной дисплазии	50 Случаи
3231	Синдром глухоты-ониходистрофии	50 Случаи
3130	Синдром Сатойоши	50 Случаи
3111	Синдром Ротора	50 Случаи
300512	Онихоматрикома	50 Случаи
29822	Спонтанная периодическая гипотермия	50 Случаи
284448	CLIPPERS-синдром	50 Случаи
2805	Частичная агенезия поджелудочной железы	50 Случаи
2801	Ювенильная болезнь Педжета	50 Случаи
262941	Частичная дупликация длинного плеча хромосомы 14	50 Случаи
2461	Синдром Мардена-Уокера	50 Случаи
2407	Синдром LOC	50 Случаи
221046	Пойкилодермия с нейтропенией	50 Случаи
217385	Микродупликационный синдром 17p13.3	50 Случаи
2143	Синдром Донна-Барроу	50 Случаи
2136	Синдром Хеннекама	50 Случаи
208513	Спиноцеребеллярная атаксия тип 29	50 Случаи
2078	Остеодиспластическая геродермия	50 Случаи
206583	Болезнь полиглобулозанных телец взрослых	50 Случаи
1902	Эрлихиоз	50 Случаи
171929	Трисомия 10p	50 Случаи
165	Болезнь накопления нейтральных липидов	50 Случаи
1573	Гипотрихоз с ювенильной макулярной дистрофией	50 Случаи
1517	Остеохондродисплазия с гипертрихозом, тип Канту	50 Случаи
1493	Синдром Вичи	50 Случаи
1444	Синдром кольцевой хромосомы 20	50 Случаи
1425	Синдром Дзюбука	50 Случаи
137888	Аурикуло-кондилярный (мышечковый) синдром	50 Случаи
127	Синдром Берьесона - Форсмана - Лемана	50 Случаи
1253	Синдром Ашера	50 Случаи
1125	Окуло-моторная апраксия, тип Когана	50 Случаи
1118	Синдром аплазия малоберцовой кости-эктродактилии	50 Случаи
101150	Аутосомно-рецессивная ДОФА-зависимая дистония	50 Случаи
100012	Лиссэнцефалия с гипоплазией мозжечка тип В	50 Случаи
70592	Иммунодефицит вследствие недостаточности киназы-4, ассоциированной с рецептором интерлейкина-1	49 Случаи
65283	Синдром Тимоти	49 Случаи
54251	Синдром асептического абсцесса, чувствительного к кортикостероидам	49 Случаи
319558	Менделирующая предрасположенность к микобактериальным заболеваниям вследствие полного дефицита IL12B	49 Случаи
255229	Нейрогепатопатия Навахо	49 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
1873	Синдром Джалили	49 Случаи
544469	PRUNE1-ассоциированный неврологический синдром	48 Случаи
404553	Васкулит вследствие дефицита ADA2	48 Случаи
391372	Синдром умственной отсталости-тяжелой задержки речи-легкого дисморфизма	48 Случаи
3447	Синдром Вивера	48 Случаи
2897	Питириаз красный волосной	48 Случаи
989	Синдром гипоглоссии-гиподактилии	47 Случаи
85162	Моторно-сенсорная нейропатия с первоначальным поражением мышц лица	47 Случаи
565909	Кальпаин-3-ассоциированная пояснично-конечностная мышечная дистрофия	47 Случаи
357008	Гемолитико-уремический синдром с дефицитом DGKE	47 Случаи
216828	Несовершенный остеогенез тип 5	47 Случаи
1509	Синдром поражения тазобедренных суставов, стоп, надколенников	47 Случаи
1414	Синдром холестаза-лимфедемы	47 Случаи
97297	Синдром Боринга-Опица	46 Случаи
798	Синдром Шинцеля-Гидеона	46 Случаи
319646	Врожденное нарушение гликозилирования PGM1-CDG	46 Случаи
250994	Микродупликационный синдром 1q21.1	46 Случаи
99749	Синдром Костмана	45 Случаи
86788	X-сцепленная тяжелая врожденная нейтропения	45 Случаи
53721	Спинальный артериовенозный метамерный синдром	45 Случаи
284984	Синдром аневризмы-остеоартроза	45 Случаи
279947	Синдром посторгазмического недомогания	45 Случаи
254875	Синдром деплеции митохондриальной ДНК, миопатическая форма	45 Случаи
209932	Дистрофия колбочек со сверхнормальной реакцией палочек	45 Случаи
1955	Спиноцеребеллярная атаксия, тип 34	45 Случаи
166286	Невус порока рожения эккринный остиальный и дермально протоковый	45 Случаи
99938	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2D	44 Случаи
538756	Семейные множественные дискоидные фибромы	44 Случаи
221126	Васкулопатия Фаулера	44 Случаи
168606	Себорейноподобный дерматит с псориазиформными элементами	44 Случаи
70594	ДОФА-зависимая дистония вследствие недостаточности сепиаптеринредуктазы	43 Случаи
2470	Синдром Мэтью-Вуда	43 Случаи
2301	Врожденный синдром короткой кишки	43 Случаи
77301	Моносомия 9q22.3	42 Случаи
352629	Микроделеционный синдром 16q24.1	42 Случаи
1621	Микроделеционный синдром 3q13	42 Случаи
398156	Окулоаурикулофронтоназальный синдром	41 Случаи
2907	Наследственная акрокератотическая пойкилодермия	41 Случаи
254351	Синдром дистальной микроделеции 7q11.23	41 Случаи
1052	Синдром мозаичной пестрой анеуплоидии	41 Случаи
99844	Недостаточность адгезии лейкоцитов тип III	40 Случаи
96148	Дистальная моносомия 10q	40 Случаи
96102	Дистальная трисомия 10q	40 Случаи
95159	Гепатоэритропоэтическая порфирия	40 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
90652	Отопалатодигитальный синдром тип 2	40 Случаи
90350	Аутосомно-рецессивный синдром дряблой кожи тип 2	40 Случаи
859	Дефицит транскобаламина	40 Случаи
79134	Синдром DEND	40 Случаи
79	Врожденный дефицит ?2-антиплазмина	40 Случаи
52022	Синдром Потоцкого-Шаффера	40 Случаи
500163	SIN3A-ассоциированный синдром умственной отсталости	40 Случаи
438117	Синдром Стила	40 Случаи
411777	Генерализованная эруптивная кератоакантома	40 Случаи
324977	Протеасом-ассоциированный аутовоспалительный синдром	40 Случаи
314422	Амелобластная карцинома	40 Случаи
2971	Недостаточность пероксисомальной ацил-КоА-оксидазы	40 Случаи
2962	Синдром Де Барси	40 Случаи
281190	Врожденная ретикулярная ихтиозиформная эритродермия	40 Случаи
280785	Буллезный диффузный кожный мастоцитоз	40 Случаи
280651	Акродизостоз с множественной устойчивостью к гормонам	40 Случаи
263534	Синдром акрального шелушения кожи	40 Случаи
257	Простой буллезный эпидермолиз с мышечной дистрофией	40 Случаи
2457	Мандибулоакральная дисплазия	40 Случаи
24	Фумаровая ацидурия	40 Случаи
228384	Микроделеционный синдром 5q14.3	40 Случаи
2273	Синдром фолликулярного ихтиоза-алопеции-светобоязни	40 Случаи
217008	Синдром Бокенхеймера	40 Случаи
210548	Синдром микроцефалии-умственной отсталости-аутизма	40 Случаи
210122	Врожденная альвеолярно-капиллярная дисплазия	40 Случаи
1923	Метимазоловая эмбриофетопатия	40 Случаи
183678	Синдром Германского-Гудлака, обусловленный недостаточностью AP-3	40 Случаи
1832	Летальная остеосклеротическая дисплазия костей	40 Случаи
1810	Аутосомно-доминантная гипогидротическая эктодермальная дисплазия	40 Случаи
1745	Дистальная трисомия 6p	40 Случаи
1742	Трисомия 5p	40 Случаи
1699	Трисомия 12p	40 Случаи
163746	Периферическая демиелинизирующая нейропатия-центральная дисмиелинизирующая лейкодистрофия-синдром Ваарденбурга-болезнь Гиршпрунга	40 Случаи
140966	Ладонно-подошвенная кератодермия, тип Нагашимы	40 Случаи
1369	Синдром врожденной катаракты-гипертрофической кардиомиопатии-митохондриальной миопатии	40 Случаи
1225	Синдром Баллера-Герольда	40 Случаи
1023	Врожденный генерализованный гипертрихоз, тип Амбраса	40 Случаи
496641	Синдром ранней прогрессирующей диффузной атрофии головного мозга-микроцефалии-мышечной слабости-атрофии зрительного нерва	39 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
458758	Композитная гемангиоэндотелиома	39 Случаи
391677	Синдром низкого роста-оптической атрофии-аномалии Пелгер-Хьюэт	39 Случаи
317473	Панцитопения вследствие мутации в гене IKZF1	39 Случаи
99852	Синдром острова Реюньон	38 Случаи
91	Недостаточность ароматазы	38 Случаи
69085	Синдром конечности-молочной железы	38 Случаи
55654	Простой гипотрихоз	38 Случаи
485350	Синдром CLCN4-ассоциированной X-сцепленной умственной отсталости	38 Случаи
457260	X-сцепленный синдром умственной отсталости-гипотонии-двигательных нарушений	38 Случаи
36	Акрокаллезный синдром	38 Случаи
314621	Удвоение гипофиза	38 Случаи
209867	Аутосомно-доминантная регматогенная отслойка сетчатки	38 Случаи
171629	Аутосомно-доминантная спастическая паралич тип 35	38 Случаи
1647	Окулоцереброкутаный синдром	38 Случаи
163696	Синдром миоклонуса действия-почечной недостаточности	38 Случаи
96334	Синдром Кагами-Огата вследствие отцовской однородительской дисомии хромосомы 14	37 Случаи
79406	Пограничный буллезный эпидермолиз с поздней манифестацией	37 Случаи
596753	VEXAS syndrome	37 Случаи
494428	Идиопатический плевропаренхиматозный фиброэластоз	37 Случаи
493342	Вибрационная крапивница	37 Случаи
391417	HSD10	37 Случаи
3455	Синдром Видеманн-Раутенштраух	37 Случаи
3208	Изолированная недостаточность сукцинат-КоQ редуктазы	37 Случаи
209341	DYNC1H1-ассоциированная аутосомно-доминантная проксимальная спинальная мышечная атрофия с дебютом в детском возрасте	37 Случаи
100044	Аутосомно-доминантная промежуточная болезнь Шарко-Мари-Тута тип B	37 Случаи
98955	Эпителиальная дистрофия роговицы Лиша	36 Случаи
98908	Миопатия с накоплением нейтральных липидов	36 Случаи
300573	Полимикрогрия вследствие в гене TUBB2B	36 Случаи
289478	Синдром гангренозной пиодермии-акне-гнойного гидраденита	36 Случаи
1855	Спондилоэнхондродисплазия	36 Случаи
168583	Наследственный детский цирроз североамериканских индейцев	36 Случаи
166308	Доброкачественная младенческая фокальная эпилепсия со спайками и волнами в центральных отделах	36 Случаи
1532	Синдром Гомеса-Лепеса-Эрнандеса	36 Случаи
101000	Аутосомно-рецессивная спастическая паралич тип 20	36 Случаи
98773	Спиноцеребеллярная атаксия тип 21	35 Случаи
970	Наследственная сенсорно-вегетативная нейропатия тип 2	35 Случаи
96125	Дистальная моносомия 6p	35 Случаи
589905	PHIP-related behavioral problems-intellectual disability-obesity-dysmorphic features syndrome	35 Случаи
566231	Устойчивость к гормону щитовидной железы	35 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	вследствие мутации в гене альфа-рецептора гормона щитовидной железы	
464311	Синдром умственной отсталости вследствие точечной мутации в гене DYRK1A	35 Случаи
446	Неонатальный гемохроматоз	35 Случаи
443073	Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2S	35 Случаи
3416	Генерализованный кортикальный гиперостоз	35 Случаи
3275	Спондилокарпотарзальный синостоз	35 Случаи
293621	X-сцепленная эндотелиальная дистрофия роговицы	35 Случаи
2777	Остеомезопикноз	35 Случаи
2117	Синдром Хартсфилда	35 Случаи
2040	Врожденный респираторно-билиарный свищ	35 Случаи
198	Синдром затылочного рога	35 Случаи
1437	Синдром кольцевой хромосомы 1	35 Случаи
101001	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 21	35 Случаи
100045	Аутосомно-доминантная промежуточная болезнь Шарко-Мари-Тута тип C	35 Случаи
100024	Болезнь тяжелых цепей-мю	35 Случаи
943	Малоновая ацидурия	34 Случаи
93269	Синдром коротких ребер-полидактилии, тип Маевского	34 Случаи
75496	B4GALT7-ассоциированный спондилодиспластический синдром Элерса-Данло	34 Случаи
398097	Неонатальный антифосфолипидный синдром	34 Случаи
363528	Синдром умственной отсталости-косоглазия	34 Случаи
353284	Синдром Рубинштейна-Тейби вследствие гаплонедостаточности EP300	34 Случаи
2953	Синдром Элерса-Данло, мышечно-контрактурный тип	34 Случаи
2874	Пигментокератотический факоматоз	34 Случаи
1620	Дистальная моносомия 3p	34 Случаи
561	Синдром Маршалла-Смита	33 Случаи
500150	Синдром пороков развития мозга-нарушения опорно-двигательного аппарата-лицевого дисморфизма-умственной отсталости	33 Случаи
488280	Синдром дупликации 14q32	33 Случаи
447977	Прогрессирующая лопаточно-плече-перонеальная дистальная миопатия	33 Случаи
3322	Синдром Хойераала-Зрейдарссона	33 Случаи
329457	Дистальный артрогрипоз тип 5D	33 Случаи
3102	Синдром Риччери Коста-Переиры	33 Случаи
300373	X-сцепленный акрогигантизм	33 Случаи
2795	Синдром дисфункции уретрального сфинктера Фаулера	33 Случаи
2783	Аутосомно-доминантный остеопетроз, тип 1	33 Случаи
2406	Синдром запятого человека	33 Случаи
225123	Гемохроматоз тип 3	33 Случаи
2170	Дефицит метилкобаламина, тип cblG	33 Случаи
1681	Дипрозоп	33 Случаи
1388	Синдром Катяля-Манцке	33 Случаи
123	Синдром Бьорнштад	33 Случаи
832	Недостаточность сукцинил-КоА:3-кетокислоты-КоА-трансферазы	32 Случаи
67039	Сегментарная одонтомаксиллярная дисплазия	32 Случаи
572768	Синдром микроцефалии-микромелии	32 Случаи
458763	Ретиформная гемангиоэндотелиома	32 Случаи
412217	Синдром дистонии-афонии	32 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
35664	ALDH18A1-ассоциированный синдром Де Барси	32 Случаи
324535	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 11	32 Случаи
3163	SHORT синдром	32 Случаи
314373	Хроническая диарея у младенцев вследствие повышенной активности гуанилатциклазы 2C	32 Случаи
293843	Синдром ЗМК	32 Случаи
217371	Острая младенческая печеночная недостаточность вследствие нарушения синтеза белков, кодируемых мтДНК	32 Случаи
141096	Добавочная ноздря	32 Случаи
99898	Менделирующая предрасположенность к микобактериальным заболеваниям вследствие полного дефицита IFN-гамма R1	31 Случаи
96173	Синдром кольцевой хромосомы 9	31 Случаи
431255	Скапулоперонеальная спинальная мышечная атрофия	31 Случаи
231573	Врожденный эрозивный и везикулярный дерматоз	31 Случаи
1747	Мозаичная трисомия 7	31 Случаи
1711	Мозаичная трисомия 17	31 Случаи
139485	Аутосомно-рецессивная атаксия вследствие дефицита убихинона	31 Случаи
99944	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2K	30 Случаи
98970	Крапчатая дистрофия роговицы	30 Случаи
98764	Спиноцеребеллярная атаксия тип 27	30 Случаи
957	Акропекторовертебральная дисплазия	30 Случаи
94065	Микроделеционный синдром 15q24	30 Случаи
93940	Ларинготрахеозофагеальная расщелина тип 3	30 Случаи
93346	Врожденная спондилоэпиметафизарная дисплазия, тип Страдвика	30 Случаи
93315	Спондилометафизарная дисплазия, тип 'углового перелома'	30 Случаи
91481	Кольцевидный дермоид роговицы	30 Случаи
91396	Изолированный криптофтальм	30 Случаи
90045	Наследственная мальабсорбция фолиевой кислоты	30 Случаи
88924	Аутосомно-доминантная поликистозная болезнь почек типа 1 с туберозным склерозом	30 Случаи
85278	Синдром Кристиансона	30 Случаи
85277	X-сцепленная умственная отсталость, тип Кантагреля	30 Случаи
85202	Синдром Кейтеля	30 Случаи
85164	Синдром камптодактилии-высокорослостисколиоза-тугоухости	30 Случаи
79456	Диффузный кожный мастоцитоз	30 Случаи
79411	Транзиторный буллезный дермолиз новорожденных	30 Случаи
79292	Болезнь «рыбьих глаз»	30 Случаи
79157	Недостаточность 2-метилбутирил-КоА-дегидрогеназы	30 Случаи
79155	Гидрооксикинуриениурия	30 Случаи
77298	Синдром анофтальмии/микрофтальмии-атрезии пищевода	30 Случаи
715	Болезнь накопления гликогена вследствие недостаточности мышечной киназы фосфорилазы	30 Случаи
66628	Ожирение вследствие врожденной недостаточности лептина	30 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
497623	C12ORF65-ассоциированный комбинированный дефект окислительного фосфорилирования	30 Случаи
477650	Фибробластный ревматизм	30 Случаи
458768	Первичная интралимфатическая ангиоэндотелиома	30 Случаи
397709	Синдром умственной отсталости-грубого лица-макроцефалии-гипотрофии мозжечка	30 Случаи
35705	Нейрометаболическое расстройство вследствие дефицита серина	30 Случаи
34592	Иммунодефицит вследствие дефектной экспрессии МНС I класса	30 Случаи
3352	Трихо-денто-костный синдром	30 Случаи
3266	Плече-луче-локтевой синостоз	30 Случаи
3258	Синдром Ченани-Ленца	30 Случаи
3005	Болезнь пайл	30 Случаи
29	Мевалоновая ацидурия	30 Случаи
2849	Синдром Перлмана	30 Случаи
2834	Синдром морщинистой кожи	30 Случаи
2763	Остеокраниостеноз	30 Случаи
275523	Аутоиммунная лимфопролиферативная болезнь Дианцани	30 Случаи
2746	Опсисмодисплазия	30 Случаи
2733	Омодисплазия	30 Случаи
2728	Синдром блефарофимоза-умственной отсталости, тип Охдо	30 Случаи
2721	Одонто-ониho-дермальная дисплазия	30 Случаи
246	Постаксиальный акрофациальный дизостоз	30 Случаи
2399	Синдром назопаппебральной липомы-колобомы	30 Случаи
238446	Микродупликационный синдром 15q11q13	30 Случаи
228415	Микродупликационный синдром 5q35	30 Случаи
228236	Линейный очаговый эластоз	30 Случаи
228116	Синдром Хьюза-Стовина	30 Случаи
220295	Комплекс пигментная ксеродерма-синдром Коккейна	30 Случаи
209943	Синдром IRVAN	30 Случаи
209370	Тяжелая неонатальная энцефалопатия с микроцефалией	30 Случаи
2063	Синдром спленогонадного слияния-дефектов конечностей-микрогнатии	30 Случаи
2036	Синдром скальпа-уха-соска	30 Случаи
178345	Синдром избытка ароматазы	30 Случаи
1752	Трисомия 8q	30 Случаи
1662	Рестриктивная дермопатия	30 Случаи
1596	Дистальная моносомия 15q	30 Случаи
1545	Синдром Криспони	30 Случаи
1525	Кранио-остеоартропатия	30 Случаи
1427	Отоспондиломегаэпифизарная дисплазия	30 Случаи
141163	Язычно-небный анкилоз	30 Случаи
140933	Линейная атрофодермия Мулена	30 Случаи
139552	Дистальная наследственная моторная нейропатия, тип Джераш	30 Случаи
137834	Синдром Франка-Тер Хаара	30 Случаи
1314	Симметричные кальцификации таламуса	30 Случаи
1229	Синдром, имитирующий врожденную внутриутробную инфекцию	30 Случаи
572773	Синдром микроцефалии-низкорослости-аномалий конечностей	29 Случаи
466775	Аутосомно-рецессивная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2X	29 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
3255	Синдром Филиппи	29 Случаи
2753	Орофациодигитальный синдром, тип 4	29 Случаи
2460	Синдром Ван ден Энде-Гупта	29 Случаи
139444	Лейкоэнцефалопатия с двусторонними кистами передней височной доли	29 Случаи
1186	Младенческая спиноцеребеллярная атаксия	29 Случаи
99812	Синдром LIG4	28 Случаи
85173	Синдром IMAGE	28 Случаи
79124	Синдром веноокклюзионной болезни печени-иммунодефицита	28 Случаи
521258	Микродупликационный синдром Xq25	28 Случаи
50814	Краниолентикулосутуральная дисплазия	28 Случаи
468631	Первичная карликовость вследствие недостаточности RTTN с микроцефалией	28 Случаи
457077	Синдром TAFRO	28 Случаи
398069	MAGEL2-ассоциированный Прадер-Вилли-подобный синдром	28 Случаи
391392	Семейный эпизодический болевой синдром с преимущественным поражением нижних конечностей	28 Случаи
3459	Синдром Вильсона-Тернера	28 Случаи
34528	Аутосомно-доминантная первичная гипомагнемия с гипокальциурией	28 Случаи
329466	Аутосомно-доминантная фокальная дистония, тип DYT25	28 Случаи
314022	Аденокарцинома желудка и проксимальный полипоз желудка	28 Случаи
276193	Спиноцеребеллярная атаксия тип 35	28 Случаи
228174	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2N	28 Случаи
2220	Гипертрихоз локтей	28 Случаи
163681	Синдром кортикальной дисплазии-фокальной эпилепсии	28 Случаи
139547	Дистальная спинальная мышечная атрофия тип 3	28 Случаи
966	Синдром гипертрихоза-акромегалоидных черт лица	27 Случаи
96078	Микродупликационный синдром 16p13.3	27 Случаи
93358	Синдром спондилоэпиметафизарной дисплазии-коротких конечностей-аномальной кальцификации	27 Случаи
592574	Menke-Hennekam syndrome	27 Случаи
586130	Sporadic fatal insomnia	27 Случаи
466	Фатальная семейная бессонница	27 Случаи
329235	X-сцепленный центральный врожденный гипотиреоз с поздним увеличением яичек	27 Случаи
319635	Дисхромный амилоидоз кожи	27 Случаи
313808	Наследственная диффузная лейкоэнцефалопатия с аксональными сфероидными и пигментированной глией	27 Случаи
280133	Дефицит компонента комплемента 3	27 Случаи
2623	Гелеофизическая дисплазия	27 Случаи
261250	Микроделеционный синдром 16q24.3	27 Случаи
251287	Доброкачественная концентрическая кольцевидная макулярная дистрофия	27 Случаи
2169	Дефицит метилкобаламина, тип cblE	27 Случаи
1040	Метафизарная анадисплазия	27 Случаи
100993	Аутосомно-доминантная спастическая пареплегия тип 12	27 Случаи
98771	Спиноцеребеллярная атаксия тип 18	26 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

Показатели распространенности и заболеваемости по редким болезням. Библиографические данные – январь 2022-Номер 2

<http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence of rare diseases by decreasing prevalence or случаи RU.pdf>

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
52994	Орбитальная лейомиома	26 Случаи
488613	Синдром общей задержки развития-нейроофтальмологических аномалий-судорожно-умственной отсталости	26 Случаи
40366	Ацитретин/этретинатная эмбриопатия	26 Случаи
357332	Синдром синдактилии-камптодактилии и клинодактилии пятых пальцев-раздвоения пальцев стоп	26 Случаи
2574	Синдром Мойнахана	26 Случаи
199343	Синдром EAST	26 Случаи
1974	Аутосомно-рецессивный фациодегитогенитальный синдром	26 Случаи
1262	Синдром Бёка	26 Случаи
93109	Врожденный мегакаликоз	25 Случаи
85203	Акропекторальный синдром	25 Случаи
79319	Врожденное нарушение гликозилирования MPI-CDG	25 Случаи
7	Синдром 3С	25 Случаи
56305	Ателостеогенеза тип III	25 Случаи
56304	Ателостеогенеза тип II	25 Случаи
54028	Синдром Пламмера-Винсона	25 Случаи
527497	NKX6-2-ассоциированная аутосомно-рецессивная гипомиелинизирующая лейкодистрофия	25 Случаи
50944	Синдром Шёпф-Шульц-Пассарж	25 Случаи
488632	Синдром ТВСК-ассоциированной умственной отсталости	25 Случаи
458803	Спинаocerebellарная атаксия тип 42	25 Случаи
453499	Синдром нарушение развития нервной системы-черепно-лицевого дисморфизма-порока сердца-аномалий скелета	25 Случаи
397941	Врожденное нарушение гликозилирования MAN1B1-CDG	25 Случаи
39041	Синдром Оменна	25 Случаи
3472	Синдром Юниса-Варона	25 Случаи
314597	Синдром Чадли-Маккалоу	25 Случаи
281122	Самоизлечивающийся синдром коллоидного плода	25 Случаи
268249	Микофенолат мофетиловая эмбриопатия	25 Случаи
251019	Микроделеционный синдром 2q32q33	25 Случаи
2499	Метахондроматоз	25 Случаи
230	Недостаточность ДОФАмин-бета-гидроксилазы	25 Случаи
1715	Трисомия 18p	25 Случаи
1519	Гипертелоризм, тип Тибби	25 Случаи
1448	Синдром кольцевой хромосомы 6	25 Случаи
98972	Центральная мутная дистрофия Райс-Бекслерс	24 Случаи
66629	Синдром мегаколона Гольдберга-Шпринцена	24 Случаи
488333	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2W	24 Случаи
487809	Детский коллагеновый гастрит	24 Случаи
480864	Синдром рецидивирующих метаболических энцефалопатических кризов-рабдомиолиза-сердечной аритмии-умственной отсталости	24 Случаи
438216	PURA-ассоциированный синдром тяжелой неонатальной гипотонии-судорожно-энцефалопатии вследствие точечной мутации	24 Случаи
438213	PURA-ассоциированный синдром тяжелой неонатальной гипотонии-судорожно-энцефалопатии	24 Случаи
401973	Синдром MEND	24 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
399096	Дистальная аноктаминопатия	24 Случаи
314404	Аутосомно-доминантный синдром мозжечковой атаксии-глухоты-нарколепсии	24 Случаи
313846	Семейная кожная телеангиэктазия и синдром предрасположенности к раку ротоглотки	24 Случаи
300525	Псевдогипоальдостеронизм тип 2D	24 Случаи
300496	Синдром множественных врожденных пороков развития-гипотонии-судорог тип 2	24 Случаи
251383	Синдром СК	24 Случаи
247262	Синдром гиперфосфатазии-умственной отсталости	24 Случаи
209902	Гиперхолестеринемия вследствие недостаточности холестерина-7альфа-гидроксилазы	24 Случаи
2069	Желудочно-кожный синдром	24 Случаи
183713	Восприимчивость к бактериальным инфекциям вследствие дефицита сигнального пути TLR	24 Случаи
171607	X-сцепленная спастическая пареплегия тип 34	24 Случаи
1490	Синдром дистрофии роговицы-перцептивной глухоты	24 Случаи
1361	Недостаточность карнозины	24 Случаи
1234	Синдром Барцокаса-Папаса	24 Случаи
99901	Недостаточность ацил-КоА-дегидрогеназы 9	23 Случаи
965	Синдром акромегалоидных черт лица лица	23 Случаи
93329	Аутосомно-рецессивная омодисплазия	23 Случаи
569821	Врожденная первичная лимфедема Гордона	23 Случаи
538574	Синдром ладонно-подошвенной кератодермии-наследственной моторной и сенсорной нейропатии	23 Случаи
477817	Микродупликационный синдром PMP22-RAI1	23 Случаи
445018	Комбинированный иммунодефицит вследствие недостаточности LRBA	23 Случаи
411493	Понтоцереbellарная гипоплазия, тип 10	23 Случаи
364198	Двудольная таранная кость	23 Случаи
314588	Дистальная тетрасомия 15q	23 Случаи
261652	Синдром Клиффстрей вследствие точечной мутации	23 Случаи
238475	Семейная гиперхоланемия	23 Случаи
1617	Микроделеционный синдром 2q24	23 Случаи
157973	Врожденная мышечная дистрофия вследствие мутации LMNA	23 Случаи
101028	Дефицит трансальдолазы	23 Случаи
98805	Первичная дистония, тип DYT4	22 Случаи
94063	Микроделеционный синдром 12q14	22 Случаи
93953	Семейная киста щитовидно-язычного протока	22 Случаи
91387	Семейная аневризма грудной аорты и расслоение аорты	22 Случаи
85282	Синдром МЕНМО	22 Случаи
85201	Генитопателлярный синдром	22 Случаи
85191	Дисплазия Синглтона-Мертена	22 Случаи
79499	Аутосомно-доминантный синдром глухоты-ониходистрофия	22 Случаи
71271	Синдром расщепленной кисти-расщепленной стопы-глухоты	22 Случаи
542306	GNB5-ассоциированный синдром умственной отсталости-сердечной аритмии	22 Случаи
528105	Синдром гипогидроза-нарушения электролитного баланса-дисфункция слезной железы-ихтиоза-ксеростомии	22 Случаи
466943	Синдром WAC-ассоциированного лицевого	22 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	дисморфизма-задержки развития-поведенческих нарушений	
464738	Синдром врожденной катаракты-микроцефалии-простого пламенеющего невису-тяжелой умственной отсталости	22 Случаи
445038	3-метилглутаконовая ацидурия тип 7	22 Случаи
431272	X-сцепленная скапулоперонеальная мышечная дистрофия	22 Случаи
398173	Фокальная кожная дисплазия лица тип II	22 Случаи
363677	Аутосомно-рецессивная миопатия с наружной офтальмоплегией с началом в детском возрасте	22 Случаи
329195	Задержка развития с расстройством аутистического спектра и неустойчивостью походки	22 Случаи
314718	Синдром летальной артериопатии вследствие дефицита фибулина-4	22 Случаи
269229	Дисплазия покрывки моста головного мозга	22 Случаи
2492	Синдром FATCO	22 Случаи
247820	Синдром эктодермальной дисплазии-синдактилии	22 Случаи
228423	Моноцитопения с восприимчивостью к инфекциям	22 Случаи
209908	Апраксия речи у детей	22 Случаи
1827	Акромелическая лобно-носовая дисплазия	22 Случаи
1723	Мозаичная трисомия 2	22 Случаи
168612	Врожденный дефицит альфа-фетопропротеина	22 Случаи
163690	Синдром гипотонии-цистинурии	22 Случаи
93606	Нефрогенный синдром неадекватного антидиуреза	21 Случаи
93114	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип E, промежуточный тип	21 Случаи
79091	Синдром наследственной миопатии с включениями-контрактур суставов-офтальмоплегии	21 Случаи
69082	Одонто-трихо-унгво-дигито-пальмарный синдром	21 Случаи
66625	Церебро-окуло-назальный синдром	21 Случаи
542301	Тяжелый комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита CARMIL2	21 Случаи
482077	HTRA1-ассоциированная аутосомно-доминантная болезнь мелких сосудов головного мозга	21 Случаи
468672	Синдром колобоматозной макрофтальмии-микрокорнеи	21 Случаи
466768	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 22	21 Случаи
447964	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2V	21 Случаи
402003	Аутосомно-доминантная очаговая неэпидермолитическая ладонно-подошвенная кератодермия с пузырями на подошве	21 Случаи
401869	Синдром множественной митохондриальной дисфункции, тип 1	21 Случаи
398189	Фокальная кожная дисплазия лица тип IV	21 Случаи
391389	Семейный эпизодический болевой синдром с преимущественным поражением верхней части тела	21 Случаи
363649	Синдром гипоплазии нижней челюсти-глухоты-прогероидных признаков-липидистрофии	21 Случаи
324972	Синдром MAGIC	21 Случаи
3063	X-сцепленная умственная отсталость, тип	21 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	Снайдера	
221145	Синдром дряблой кожи с тяжелыми легочными, желудочно-кишечными и мочевыделительными аномалиями	21 Случаи
217330	REN-ассоциированная аутосомно-доминантная тубулоинтерстициальная болезнь почек	21 Случаи
199326	Изолированная аутосомно-доминантная гипомагнемия, тип Глаудеманса	21 Случаи
171881	Миопатия с включениями вида шапочки	21 Случаи
168593	Синдром внезапной младенческой смерти-дисгенезии яичек	21 Случаи
1578	Недостаточность птерин-4-альфа-карбиноламиндегидратазы	21 Случаи
98791	Синдром альфа-талассемии-умственной отсталости, ассоциированный с хромосомой 16	20 Случаи
98768	Спиноцеребеллярная атаксия тип 13	20 Случаи
97232	Миопатия с накоплением телец, сходных с отпечатками пальцев	20 Случаи
971	Акроренальный синдром	20 Случаи
96175	Синдром кольцевой хромосомы 11	20 Случаи
93941	Ларинготрахеозофагеальная расщелина тип 4	20 Случаи
88642	Врожденная нечувствительность к боли, ассоциированная с каналопатией	20 Случаи
88639	Нейродегенерация вследствие недостаточности 3-гидроксиизобутирил-КоА-гидролазы	20 Случаи
88628	Синдром атаксии задних столов-пигментного ретинита	20 Случаи
86920	Дерматопатия пигментная ретикулярная	20 Случаи
86919	Синдром ладонно-подошвенной кератодермии-клинодактилии	20 Случаи
86797	Атипичный микседематозный лишай	20 Случаи
85192	Синдром поражения костей свода черепа по типу "бублика"-хрупкости костей	20 Случаи
83616	Краснушный панэнцефалит	20 Случаи
79476	Синдром Гризелли тип 1	20 Случаи
79154	2-аминоадиписная 2-оксоадиписная ацидурия	20 Случаи
79084	Частичная семейная липидистрофия, тип Кибберлинг	20 Случаи
73271	Геморрагический диатез вследствие дефекта рецептора коллагена	20 Случаи
71289	Синдром синостоа лучевой и локтевой костей-амегакариотической тромбоцитопении	20 Случаи
69723	Тирозинемия тип 3	20 Случаи
69084	Изолированная эктодермальная дисплазия волос и ногтей	20 Случаи
67046	3-метилглутаконовая ацидурия тип 1	20 Случаи
63442	Ангелоподобная фаланго-эпифизарная дисплазия	20 Случаи
53583	Пароксизмальный дистонический хореоатетоз с эпизодической атаксией и спастичностью	20 Случаи
457240	X-сцепленный синдром умственной отсталости-низкорослости-избыточного веса	20 Случаи
455	Поверхностный эпидермолитический ихтиоз	20 Случаи
448242	Аутосомно-рецессивная брахиолмия	20 Случаи
443811	Врожденное нарушение гликозилирования PGM3-CDG	20 Случаи
420179	Синдром чрезмерного роста Малана	20 Случаи
391376	Синдром врожденной микроцефалии-тяжелой энцефалопатии-прогрессирующей церебральной атрофии	20 Случаи
369897	Синдром деплеции митохондриальной ДНК,	20 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	энцефаломииопатическая форма с различными черепно-лицевыми аномалиями	
3387	Изолированный передний гипертрихоз шеи	20 Случаи
33445	Нейроэктодермальный меланоллизосомальный синдром	20 Случаи
3226	Синдром глухоты-лимфедемы-лейкоза	20 Случаи
3137	Недостаточность альфа-N-ацетилгалактозаминидазы	20 Случаи
309854	Синдром цирроза-дистонии-полицитемии-гипермарганцемии	20 Случаи
3021	Синдром RAPADILINO	20 Случаи
30	Наследственная оротовая ацидурия	20 Случаи
289863	Атипичная глициновая энцефалопатия	20 Случаи
2847	Дефекты перикарда и диафрагмы	20 Случаи
280779	Кожная коллагеновая васкулопатия	20 Случаи
2755	Орофациодигитальный синдром, тип 8	20 Случаи
2751	Орофациодигитальный синдром, тип 2	20 Случаи
2717	Окулотрихоанальный синдром	20 Случаи
268114	RAS-ассоциированное аутоиммунное лейкопролиферативное заболевание	20 Случаи
26137	Ювенильный височный артериит	20 Случаи
251393	Локализованный пограничный буллезный эпидермолиз, тип не Херлица	20 Случаи
251061	Микроделеционный синдром 7q31	20 Случаи
251028	SATB2-ассоциированный синдром вследствие хромосомной перестройки	20 Случаи
247522	Синдром первичной цилиарной дискинезии-пигментного ретинита	20 Случаи
2394	Недостаточность пируватдегидрогеназы E3	20 Случаи
2375	Синдром паралича абдуктора гортани-умственной отсталости	20 Случаи
228247	Приобретенная эластическая псевдоксантома	20 Случаи
228179	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2M	20 Случаи
2021	Фиброхондрогенез	20 Случаи
1807	Фокальная лицевая дермальная дисплазия, тип III	20 Случаи
178364	Синдромальный микрофтальм тип 5	20 Случаи
1513	Краниодифазарная дисплазия	20 Случаи
1466	Синдром COFS	20 Случаи
1447	Синдром кольцевой хромосомы 4	20 Случаи
139455	Аутосомно-рецессивная бестрофинопатия	20 Случаи
1394	Цереброфациоторакальная дисплазия	20 Случаи
1387	Синдром катаракты-умственной отсталости-гипогонадизма	20 Случаи
1358	Синдром Кэри-Файнмана-Цитера	20 Случаи
1134	Изолированная ариния	20 Случаи
101110	Спинаocerebellарная атаксия тип 20	20 Случаи
100976	Ихтиоз по типу «купального костюма»	20 Случаи
100043	Аутосомно-доминантная промежуточная болезнь Шарко-Мари-Тута тип А	20 Случаи
935	Скелетная дисплазия с укороченными конечностями и тяжелым комбинированным иммунодефицитом	19 Случаи
89838	Аутосомно-рецессивный буллезный эпидермолиз K14	19 Случаи
75857	Синдром терминальной делеции 6q	19 Случаи
529962	Микроделеционный синдром 17q24.2	19 Случаи
505248	Мукополисахаридоз-подобный синдром с врожденными пороками сердца и	19 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	нарушениями кроветворения	
497757	ММЕ-ассоциированная аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2	19 Случаи
494433	Синдром MIRAGE	19 Случаи
482601	Дистальная миопатия, ассоциированная с аденилосукцинат-синтетаза 1-подобным белком	19 Случаи
466962	SMARCA4-дефицитная саркома грудной клетки	19 Случаи
438159	STAT3-ассоциированное мультисистемное аутоиммунное заболевание с ранним началом	19 Случаи
43115	Наследственная миопатия с лактат-ацидозом вследствие дефицита ISCU	19 Случаи
397946	Аутосомная спастическая паралигия тип 58	19 Случаи
391320	Нарушение свертываемости крови, Восточно-Техасский тип	19 Случаи
352662	Синдром интраэпителиального дискератоэрозии-ладонно-подошвенного гиперкератоза-дискератоза гортани	19 Случаи
3339	Синдром Ториелло-Лакасси-Дрост	19 Случаи
3145	Синдром нефрогенного несахарного диабета-внутричерепной кальцификации-лицевого дисморфизма	19 Случаи
284169	Синдром лицевого дисморфизма-задержки развития-поведенческих аномалий вследствие микроделеции 10p11.21p12.31	19 Случаи
280671	Мегакопальная врожденная мышечная дистрофия	19 Случаи
2707	Окулоцереброфациальный синдром, типа Кауфмана	19 Случаи
268261	Синдром DYRK1A-ассоциированной умственной отсталости, вызванной микроделецией 21q22.13q22.2	19 Случаи
251046	Микроделеционный синдром 6p22	19 Случаи
247868	Синдром NLRP12-ассоциированной наследственной периодической лихорадки	19 Случаи
228410	Синдром поликлапанной болезни сердца	19 Случаи
228387	Спондило-мегаэпифизарно-метафизарная дисплазия	19 Случаи
178487	Кишечный ботулизм взрослых	19 Случаи
171848	Синдром полинейропатии-тугоухости-атаксии-пигментного ретинита-катаракты	19 Случаи
139447	Прогрессирующая кавитирующая лейкоэнцефалопатия	19 Случаи
139441	Гипомиелинизация с атрофией базальных ганглиев и мозжечка	19 Случаи
99741	Синдром Кинга-Денборо	18 Случаи
96171	Синдром кольцевой хромосомы 2	18 Случаи
86309	Врожденное нарушение гликозилирования DPAGT1-CDG	18 Случаи
85167	Синдром спондилометафизарной дисплазии-дистрофии колбочек и палочек	18 Случаи
66637	Диафаноспондилодисостоз	18 Случаи
589856	Choanal atresia-athelia-hypothyroidism-delayed puberty-short stature syndrome	18 Случаи
508498	Синдром умственной отсталости-парока сердца-низкорослости-гипермобильности суставов	18 Случаи
481152	PYCR2-ассоциированная микроцефалия-прогрессирующая лейкоэнцефалопатия	18 Случаи
468641	Хроническая энтеропатия ассоциированная с геном SLC2A1	18 Случаи
397596	Активированный синдром PI3K-дельта	18 Случаи
370046	Didymosis aplasticosebacea	18 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
369962	Метилмалоновая ацидемия с гомоцистинурией, тип cblX	18 Случаи
363417	Синдром преаксиальной брахидактилии Темтами	18 Случаи
324588	Семейная дискинезия и миокимия лица	18 Случаи
319569	Аутосомно-рецессивная менделирующая предрасположенность к микобактериальным заболеваниям вследствие частичного дефицита IFN-гамма R1	18 Случаи
300319	Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2P	18 Случаи
261344	Трисомия 1q	18 Случаи
251523	Гиперцинкемия и гиперкальпротектинемия	18 Случаи
2501	Метафизарная дисплазия, тип Спар	18 Случаи
238505	Комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита CD27	18 Случаи
2353	Синдром Шильбаха-Ротта	18 Случаи
228402	Микроделеционный синдром 2q23.1	18 Случаи
171719	Синдром дряблой кожи-марфаноидной внешности	18 Случаи
158025	Наследственный прогрессирующий муцинозный гистиоцитоз	18 Случаи
1449	Синдром кольцевой хромосомы 7	18 Случаи
1441	Синдром кольцевой 17 хромосомы	18 Случаи
139515	Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 4J	18 Случаи
1272	Синдром Айме-Грипп	18 Случаи
99853	Овариолейкодистрофия	17 Случаи
93282	Спондилоэпиметафизарная дисплазия, тип PAPSS2	17 Случаи
91131	Врожденное нарушение гликозилирования DK1-CDG	17 Случаи
79283	Метилмалоновая ацидемия с гомоцистинурией, тип cblD	17 Случаи
69744	Кольцевидный ладонно-подошвенный гипокератоз	17 Случаи
560	Синдром Маршалла	17 Случаи
543470	Синдром атрофии зрительного нерва-атаксии-периферической нейропатии-общей задержки развития	17 Случаи
502434	STAG1-ассоциированный синдром умственной отсталости-лицевого дисморфизма-гастроэзофагеального рефлюкса	17 Случаи
500533	Синдром многоводия-мегалэнцефалии-симптоматической эпилепсии	17 Случаи
480880	X-сцепленный ограниченный женским полом лицевой дисморфизм-низкорослость-атрезия хоан-умственная отсталость	17 Случаи
477673	Синдром постнатальной микроцефалии-младенческой гипотонии-спастической диплегии-дизартрии-умственной отсталости	17 Случаи
464760	Семейная аномалия дисков зрительных нервов	17 Случаи
436159	Аутоиммунный лимфолифферативный синдром вследствие гаплонедостаточности гена CTLA 4	17 Случаи
435988	Синдром хронической предсердной и кишечной дисаритмии	17 Случаи
404443	Синдром высокорослости-умственной отсталости-лицевого дисморфизма	17 Случаи
399058	Альфа-В кристаллин-ассоциированная миопатия с поздним началом	17 Случаи
363429	Аутосомно-рецессивный синдром мозжечковой атаксии-пирамидных знаков-нистагма-	17 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	глазодвигательной апраксии	
353298	Синдром Ройфмана	17 Случаи
3350	Синдром тремора-нистагма-язвы двенадцатиперстной кишки	17 Случаи
324381	Наследственная миопатия с включениями тип 4	17 Случаи
3204	Синдром Стоморкена-Сьястада-Лангслета	17 Случаи
319595	Менделирующая предрасположенность к микобактериальным заболеваниям вследствие частичного дефицита STAT1	17 Случаи
300530	Псевдогипоальдостеронизм тип 2E	17 Случаи
2318	Синдром Жубер с окулоренальным дефектом	17 Случаи
230839	Classical-like Ehlers-Danlos syndrome type 1	17 Случаи
227976	Аутосомно-рецессивная атрофия зрительного нерва, тип OPA7	17 Случаи
210141	Наследственная врожденная спастическая тетраплегия	17 Случаи
210115	Стерильный мультифокальный остеомиелит с периоститом и пустулезом	17 Случаи
1954	Врожденная летальная эритродермия	17 Случаи
1908	Аминоптериновы? синдром	17 Случаи
1325	Синдром камптодактилии-тауринурии	17 Случаи
1104	Синдром анофтальмии плюс	17 Случаи
93357	SPONASTRIME дисплазия	16 Случаи
920	Синдром аблефарона макростомии	16 Случаи
85198	Дисспондилоэнхондроматоз	16 Случаи
71528	Ожирение вследствие недостаточности прогормон конвертазы I	16 Случаи
69737	Синдром Босли-Салиха-Алорейни	16 Случаи
63273	Дистальная миопатия с вовлечением задних отделов голени и передних отделов кистей	16 Случаи
53296	Семейная кожная коллагенома	16 Случаи
488191	Женское бесплодие вследствие остановки мейоза ооцитов	16 Случаи
464282	Синдром спастической параплегии-тяжелой задержки развития-эпилепсии	16 Случаи
457279	Синдром умственной отсталости-макроцефалии-гипотонии-поведенческих нарушений	16 Случаи
397606	Системный PrP амилоидоз	16 Случаи
369861	Синдром врожденной сидеробластной анемии-В-клеточного иммунодефицита-периодической лихорадки-задержки развития	16 Случаи
369852	Синдром врожденной нейтропении-миелофиброза-нефромегалии	16 Случаи
34514	Телетонин-ассоциированная пояснично-конечностная мышечная дистрофия тип R7	16 Случаи
33067	Метафизарная хондродисплазия, тип Янсена	16 Случаи
319524	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 15	16 Случаи
319171	Синдром дистальной микроделеции 17p13.1	16 Случаи
314566	Первичная прогрессирующая апраксия речи	16 Случаи
314376	Кишечная непроходимость у новорожденных вследствие недостаточности гуанилатциклазы 2C	16 Случаи
306734	Первичная дистония, тип DYT21	16 Случаи
306674	Синдром Куфор-Ракеб	16 Случаи
293864	Синдром гипопластической поджелудочной железы-атрезии кишечника-гипопластического желчного пузыря	16 Случаи
289601	Наследственный синдром множественной кальцификации артерий и суставов	16 Случаи
279943	Наследственная нейтрофилия	16 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
261257	Синдром дистальной микроделеции 17p13.3	16 Случаи
2538	Синдром микрогастрин-редукционного порока конечностей	16 Случаи
238455	Инфантильный паркинсонизм-дистония	16 Случаи
2102	Недостаточность ГТФ циклогидролазы I	16 Случаи
2089	Болезнь накопления гликогена вследствие недостаточности гликогенсинтазы печени	16 Случаи
178355	Дисплазия Смита-МакКорта	16 Случаи
1438	Синдром кольцевой хромосомы 10	16 Случаи
1231	Синдром Барбера-Сэя	16 Случаи
1195	Врожденная атрансферринемия	16 Случаи
99954	Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 4Н	15 Случаи
98949	Полный криптофтальм	15 Случаи
96181	Материнская однородительская дисомия хромосомы 6	15 Случаи
90796	Нарушение полового развития вследствие изолированного дефицита 17,20-лиазы с кариотипом 46, XY	15 Случаи
90400	Склеромикседема без моноклональной гаммапатии	15 Случаи
88620	Изолированная врожденная анозмия	15 Случаи
88618	Психомоторная задержка вследствие недостаточности S-аденозилгомоцистеин гидролазы	15 Случаи
85146	Нейрогенный скапулоперонеальный синдром, тип Кайзера	15 Случаи
79351	Недостаточность 3-фосфоглицератдегидрогеназы, младенческая/ювенильная форма	15 Случаи
79325	Врожденное нарушение гликозилирования ALG8-CDG	15 Случаи
79321	Врожденное нарушение гликозилирования ALG3-CDG	15 Случаи
79284	Метилмалоновая ацидемия с гомоцистинурией, тип cblF	15 Случаи
79149	Дермохондрокорнеальная дистрофия	15 Случаи
69063	Врожденная мембранозная нефропатия вследствие аллоиммунизации фетоматеринской анти-нейтральной эндопептидазой	15 Случаи
570371	Транзиторный антенатальный синдром Барттера	15 Случаи
53696	Синдром артрогрипоза-поражения клеток переднего рога спинного мозга	15 Случаи
527276	Энцефалопатия вследствие дефекта митохондриального и пероксисомального разделения	15 Случаи
521426	PLAA-ассоциированное нарушение развития нервной системы	15 Случаи
513456	Синдром умственной отсталости-судорог-аномальной походки-лицевого дисморфизма	15 Случаи
482606	X-сцепленный синдром келоидных рубцов-тугоподвижности суставов-увеличения ямки диска зрительного нерва относительно всего диска	15 Случаи
457050	Аутосомно-доминантная митохондриальная миопатия с непереносимостью физических нагрузок	15 Случаи
456369	Миопатия с полиглюкозановыми тельцами тип 2	15 Случаи
447997	Синдром спастической тетраплегии-тонкого мозолистого тела-прогрессирующей постнатальной микроцефалии	15 Случаи
436169	Тромбодулином-ассоциированное	15 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	нарушение свертываемости крови	
436144	Синдром задержки внутриутробного развития-низкорослости-диабета молодого возраста	15 Случаи
401768	Проксимальная миопатия с признаками экстрапирамидного поражения	15 Случаи
397744	Синдром периферической нейропатии-миопатии-дисфонии-тугоухости	15 Случаи
397615	Ожирение вследствие дефицита CEP19	15 Случаи
329324	Обратный синдром Клиппель-Тренонай	15 Случаи
314647	Непрогрессирующая мозжечковая атаксия с умственной отсталостью	15 Случаи
314432	Синдром грыжи спигелиевой линии-крипторхизма	15 Случаи
280763	Тяжелая умственная отсталость и прогрессирующая спастическая параплегия	15 Случаи
280633	Синдром множественных врожденных пороков развития-гипотонии-судорог	15 Случаи
250984	Аутосомно-рецессивный синдром Стиклера	15 Случаи
221043	Синдром наследственной фиброзной пойкилодермии-контрактур сухожилий-миопатии-легочного фиброза	15 Случаи
2075	Генитопалатокардиальный синдром	15 Случаи
1901	Синдром Элерса-Данло, тип дерматоспараксис	15 Случаи
171680	Лиссэнцефалия вследствие мутации в гене TUBA1A	15 Случаи
137754	Неврологические состояния, ассоциированные с недостаточностью аминокислоты 1	15 Случаи
93356	Спондилоэпиметафизарная дисплазия, тип Миссури	14 Случаи
90390	Синдром анонихии-ониходистрофии	14 Случаи
88659	Аутосомно-доминантная прогрессирующая нефропатия с артериальной гипертензией	14 Случаи
75378	Трихромазия с дефицитом колбочек	14 Случаи
589515	PUM1-associated developmental disability-ataxia-seizure syndrome	14 Случаи
562528	Синдром врожденных контрактур конечностей-лица-гипотонии	14 Случаи
508529	Генерализованный простой буллезный базальный эпидермолиз с атрофией кожи, рубцами и выпадением волос	14 Случаи
480907	X-сцепленный синдром умственной отсталости-общей задержки развития-лицевого дисморфизма-каудального крестцового остатка	14 Случаи
480483	Прогрессирующий семейный внутрипеченочный холестаз тип 4	14 Случаи
466718	Мартиникская морщинистая пигментная эпителиопатия сетчатки	14 Случаи
457351	Синдром микроцефалии-умственной отсталости-нейросенсорной тугоухости-эпилепсии-аномального мышечного тонуса	14 Случаи
423384	Аутосомно-рецессивная тяжелая врожденная нейтропения вследствие дефицита JAGN1	14 Случаи
401849	Аутосомная спастическая параплегия тип 72	14 Случаи
397758	Дистрофия сетчатки с дисфункцией внутренней сетчатки и аномалиями ганглиозных клеток	14 Случаи
371007	Врожденная мышечная дистрофия с гиперэластичностью	14 Случаи
369970	Синдром микрокорнеа-миопической хориоретинальной атрофии-телекантуса	14 Случаи
369920	Понтоцеребеллярная гипоплазия тип 9	14 Случаи
364028	X-сцепленная умственная отсталость вследствие	14 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	мутации в гене GRIA3	
36355	Нарушение свертываемости крови вследствие дефекта P2Y12	14 Случаи
3363	Синдром трихомегалии-пигментной дегенерации сетчатки-карликовости	14 Случаи
320375	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 55	14 Случаи
314394	Синдром низкорослости-ониходисплазии-лицевого дисморфизма-гипотрихоза	14 Случаи
314051	Синдром лейкоэнцефалопатии-аномалий таламуса и ствола мозга-высокого лактата	14 Случаи
313892	Задержка психоречевого развития вследствие дефицита SOX5	14 Случаи
307766	Синдром курчавых волос-акральной кератодермии-кариеса	14 Случаи
284289	Аутосомно-рецессивная мозжечковая атаксия с дебютом у взрослых	14 Случаи
284139	Ларсен-подобный синдром, тип В3GAT3	14 Случаи
2789	Синдром латерального менингоцеле	14 Случаи
2719	Синдром окулоцеребральной гипопигментации, тип Кросса	14 Случаи
261323	Микроделеционный синдром 21q22.11q22.12	14 Случаи
2435	Синдром гипо- и гипермеланотических кожных макул-отставания в росте-интеллектуальной недостаточности	14 Случаи
238750	Микроделеционный синдром 4q21	14 Случаи
2378	Синдром Лорина-Сандрова	14 Случаи
199351	Дистония-паркинсонизм взрослого возраста	14 Случаи
1791	Фронтотемпоральная дисплазия	14 Случаи
168796	Синдром рука-сердце, словенский тип	14 Случаи
1516	Черепно-лицевой диссиностоз	14 Случаи
139578	Мутилирующая наследственная сенсорная нейропатия со спастической параплексией	14 Случаи
137783	Летальный синдром врожденных контрактур тип 3	14 Случаи
1193	Синдром Аткина-Флейтца	14 Случаи
96055	Тетрасомия 21	13 Случаи
939	3-гидроксиизомасляная ацидурия	13 Случаи
85174	Псевдодистрофическая дисплазия	13 Случаи
79502	Точечная ладонно-подошвенная кератодермия тип 2	13 Случаи
79478	Синдром Гризелли тип 3	13 Случаи
79329	Врожденное нарушение гликозилирования MGAT2-CDG	13 Случаи
69739	Атабаский синдром дисгенезии ствола мозга	13 Случаи
66631	Синдром CEDNIK	13 Случаи
556985	Ранняя кальцифицирующая лейкоэнцефалопатия-дисплазия скелета	13 Случаи
542657	Изолированный гиперхлоргидроз	13 Случаи
538963	Комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита ITK	13 Случаи
538096	Аутосомно-рецессивная летальная неонатальная аксональная сенсомоторная полинейропатия	13 Случаи
50945	Летальная хондродисплазия Бломстранда	13 Случаи
476394	RMP2-ассоциированная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 1	13 Случаи
476102	Наследственная Бехчет-подобная болезнь у детей	13 Случаи
466934	VPS11-ассоциированная аутосомно-рецессивная	13 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	гипомиелинизирующая лейкодистрофия	
448251	Аутосомно-рецессивный синдром прогрессирующей атаксии-глухоты	13 Случаи
443098	Внутренний краниальный гипоростоз	13 Случаи
439212	Синдром ранней миопатии-арефлексии-респираторного дистресса-дисфагии	13 Случаи
436274	Кожные проявления, подобные эластической псевдоксантомы с пигментным ретинитом	13 Случаи
436151	Синдром умственной отсталости-моторной афазии-лицевого дисморфизма	13 Случаи
435438	Прогрессирующая миоклоническая эпилепсия, тип 7	13 Случаи
401953	Эпизодическая атаксия с невнятной речью	13 Случаи
399103	Дистальная небулиновая миопатия	13 Случаи
363412	Гипомиелинизация с поражением ствола головного и спинного мозга и спастичностью ног	13 Случаи
356978	D,L-2-гидроксиглутаровая ацидурия	13 Случаи
329813	Мозаичная полногеномная отцовская одnorodительская дисомия	13 Случаи
329249	Синдром тяжелого ожирения с ранним началом-инсулинорезистентности вследствие недостаточности SH2B1	13 Случаи
3268	Синдром луче-плечевого синостоза-микроцефалии-сколиоза	13 Случаи
319605	X-сцепленная менделирующая предрасположенность к микобактериальным заболеваниям	13 Случаи
319547	Менделирующая предрасположенность к микобактериальным заболеваниям вследствие полного дефицита IFN-гамма R2	13 Случаи
313936	PENS синдром	13 Случаи
3097	Синдром Мичема	13 Случаи
306530	Синдром врожденного наследственного паралича лицевого нерва-вариабельной тугоухости	13 Случаи
3042	Синдром умственной отсталости-катаракты-кальцинированной ушной раковины-миопатии	13 Случаи
293958	Синдром гипертелоризма-преаурикулярного синуса-точечной ямки-глухоты	13 Случаи
284160	Микроделеционный синдром 8q21.11	13 Случаи
280406	Семейный стероидрезистентный нефротический синдром с нейросенсорной глухотой	13 Случаи
2319	Синдром Юберга-Хайварда	13 Случаи
231720	Неприобретенная комбинированная недостаточность гормонов гипофиза-сенсоневральная тугоухость-аномалий позвоночника	13 Случаи
1788	Акролицевой дизостоз, тип Родригес	13 Случаи
178377	Синдром остеосклероза-задержки развития-краниосиностоза	13 Случаи
171612	Аутосомно-доминантная спастическая параплегия тип 37	13 Случаи
168549	Осевая спондилометафизарная дисплазия	13 Случаи
1435	Микроделеционный синдром Xq21	13 Случаи
140969	Синдром Салдино-Майнцера	13 Случаи
101102	Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2H	13 Случаи
99672	Зубо-ногтевой синдром Фрида	12 Случаи
98772	Спиноцеребеллярная атаксия тип 19/22	12 Случаи
96186	Материнская одnorodительская дисомия хромосомы 20	12 Случаи
85320	X-сцепленный синдром умственной отсталости-	12 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	макроцефалии-макроорхидизма	
844	Синдром Лауна-Ганонга-Левайна	12 Случаи
79328	Врожденное нарушение гликозилирования ALG9-CDG	12 Случаи
59303	Синдром неонатального ихтиоза-склерозирующего холангита	12 Случаи
508533	Синдром дисплазии скелета-Т-клеточного иммунодефицита-задержки развития	12 Случаи
505237	Синдром судорог аномалий дистальных конечностей-лицевого дисморфизма-общей задержки развития с ранним началом	12 Случаи
496689	Синдром кифосколиоза-латеральной атрофии языка-наследственной спастической параплегии	12 Случаи
459033	Атаксия-окуломоторная апраксия тип 4	12 Случаи
442582	АН амилоидоз	12 Случаи
437572	МУН7-ассоциированная скапулоперонеальная мышечная дистрофия с поздним началом	12 Случаи
420573	Тяжелый комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита CTPS1	12 Случаи
412066	PRKAR1B-ассоциированная нейродегенеративная деменция с промежуточными филаментами	12 Случаи
363523	Синдром гипогидроза-гипоплазии эмали-ладонно-подошвенной кератодермии-умственной отсталости	12 Случаи
314585	Синдром чрезмерного роста 15q	12 Случаи
300570	Кортикальная дисгенезия с понтоцеребеллярной гипоплазией вследствие в гене TUBB3	12 Случаи
300547	Аутосомно-рецессивная младенческая гиперкальциемия	12 Случаи
2935	Скращенная полисиндактилия	12 Случаи
2919	Орофациодигитальный синдром, тип 5	12 Случаи
284460	Острая кольцевидная наружная ретинопатия	12 Случаи
280620	Прогрессирующая миоклоническая эпилепсия тип 6	12 Случаи
280384	Синдром рецессивной умственной отсталости-двигательной дисфункции-множественных контрактур суставов	12 Случаи
2662	Синдром Кейперта	12 Случаи
2579	Синдром мышечной атрофии-атаксии-пигментного ретинита-сахарного диабета	12 Случаи
254531	Синдром Темпла в связи с гипометилированием 14q32.2 на отцовской хромосоме	12 Случаи
247794	Синдром ювенильной катаракты-микрокорнии-почечной глюкозурии	12 Случаи
244305	Доминантная гипофосфатемия с нефролитиазом или остеопорозом	12 Случаи
238763	Глаукома вторичная по отношению к сферофакии/эктопии хрусталика и мегалокорнея	12 Случаи
2224	Гипертриптофанемия	12 Случаи
217377	Микродупликационный синдром Xp11.22p11.23	12 Случаи
217346	Микроделеционный синдром 19q13.11	12 Случаи
210571	Дистония 16	12 Случаи
209973	Доброкачественная ночная альтернирующая гемиплегия у детей	12 Случаи
199340	Мышечная дистрофия, тип Зельчена	12 Случаи
1784	Акролобнолицевоназальный дизостоз	12 Случаи
171829	Микроделеционный синдром 6q16	12 Случаи
166035	Синдром брахидактилии-низкорослости-	12 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	пигментного ретинита	
1555	Синдром складчатой пахидермии-черного акантоза-краниосиностоза	12 Случаи
1487	Синдром Кука	12 Случаи
1473	Увеальная колобома-расщелина губы и нёба-умственная отсталость	12 Случаи
1458	Синдром CODAS	12 Случаи
141148	Гемифациальная миогиперплазия	12 Случаи
1179	Доброкачественное детское пароксизмальное тоническое закрывание глаз с атаксией	12 Случаи
1008	Синдром алопеции-эпилепсии-пиореи-умственной отсталости	12 Случаи
100046	Аутосомно-доминантная промежуточная болезнь Шарко-Мари-Тута тип D	12 Случаи
98912	Дистальная миопатия с поздним дебютом, тип Маркесбери-Григгса	11 Случаи
96172	Синдром кольцевой хромосомы 3	11 Случаи
91135	Повышенная гиперэластичность кожи вследствие недостаточности витамин К-зависимого фактора свертывания	11 Случаи
91132	Синдром ихтиоза-гипотрихоза	11 Случаи
85336	X-сцепленный нейродегенеративный синдром, тип Гамеля	11 Случаи
83629	Синдром лейкоэнцефалопатии-спондилометафизарной дисплазии	11 Случаи
79324	Врожденное нарушение гликозилирования ALG12-CDG	11 Случаи
79076	Ювенильный полипоз младенчества	11 Случаи
572798	WARS2-ассоциированный комбинированный дефект окислительного фосфорилирования	11 Случаи
569816	CELSR1-ассоциированная первичная лимфедема с поздним началом	11 Случаи
555407	Дефицит эписмеразы NAD(P)HX	11 Случаи
522077	Синдром младенческой гипотонии-глазодвигательных аномалий-гиперкинетических движений-задержки развития	11 Случаи
521450	LAMA5-ассоциированный мультисистемный синдром	11 Случаи
521406	Синдром дистонии-паркинсонизма-гиперманганеземии	11 Случаи
521308	Синдром лобно-носовой дисплазии-раздвоения носа и аномалий верхних конечностей	11 Случаи
506307	Синдром Стрёмма	11 Случаи
477749	Аутосомно-доминантная микроангиопатия с лейкоэнцефалопатией моста мозга	11 Случаи
468661	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 74	11 Случаи
464724	Синдром острой младенческой печеночной недостаточности, ассоциированной с лихорадкой	11 Случаи
457185	Неонатальная энцефаломиопатия-кардиомиопатия-респираторный дистресс-синдром	11 Случаи
444077	Синдром когнитивных нарушений-грубых черт лица-пороков сердца-ожирения-поражения легких-низкорослости-скелетной дисплазии	11 Случаи
444051	Микроделеционный синдром 20q11.2	11 Случаи
444013	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 23	11 Случаи
443988	Вентрикуломегалия-поликистозная болезнь	11 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	почек	
397937	Миопатия с полиглюкозановыми тельцами тип 1	11 Случаи
352712	Синдром лицевого дисморфизма-иммунодефицита-ливедо-низкорослости	11 Случаи
330050	DNM1L-ассоциированная энцефалопатия вследствие дефекта разделения митохондрий и пероксисом	11 Случаи
319189	Семейный кортикальный миоклонус	11 Случаи
313884	Микроделеционный синдром 12p12.1	11 Случаи
313855	FGFR2-related bent bone dysplasia	11 Случаи
313850	Младенческая церебеллярно-ретикулярная дегенерация	11 Случаи
300293	Транзиторная младенческая гипертриглицеридемия и гепатостеатоз	11 Случаи
2987	Синдром антекубитального птеригиума	11 Случаи
2959	Синдром прогерии-низкорослости-пигментных невусов	11 Случаи
2854	Синдром Фурманна	11 Случаи
2832	Синдром короткой предплюсны-отсутствия нижних ресниц	11 Случаи
280553	Фатальная младенческая гипертоническая миофибриллярная миопатия	11 Случаи
261349	Микроделеционный синдром 2p15p16.1	11 Случаи
238755	Аутосомно-доминантная поясно-конечностная мышечная дистрофия тип 1H	11 Случаи
238744	Синдром молочной железы-пальцев-ногтей	11 Случаи
2329	Синдром Карша-Наугайбера	11 Случаи
228169	Аутосомно-доминантная стриатная нейродегенерация	11 Случаи
2253	Синдром фовеальной гипоплазии-пресенильной катаракты	11 Случаи
221120	Псевдоаминоптериновый синдром	11 Случаи
217390	Комбинированный иммунодефицит вследствие недостаточности DOCK8	11 Случаи
2163	Синдром голопрозэнцефалии-краниосиностоза	11 Случаи
210133	Синдром тотальной лейконихии-поражений, сходных с черным акантозом-аномальных волос	11 Случаи
2016	Синдром расщелины нёба-латеральной синехии	11 Случаи
1757	Синдром малоберцовой димелии-диплоподии	11 Случаи
168624	Синдром семейной скафоцефалии, тип Макгиливри	11 Случаи
168588	Гиперандрогения вследствие недостаточности кортизонредуктазы	11 Случаи
166282	Семейный синдром слабости синусового узла	11 Случаи
166272	Одонтохондродисплазия	11 Случаи
1660	Дермоодонтодисплазия	11 Случаи
1497	X-сцепленная осложненная дисгенезия мозолистого тела	11 Случаи
1479	Синдром дефекта межпредсердной перегородки-нарушения атриовентрикулярной проводимости	11 Случаи
1031	Эмале-ренальный синдром	11 Случаи
99807	РЕНО-подобный синдром	10 Случаи
99329	Синдром 48,XYYY	10 Случаи
97340	Краниосиносто́з Хантера-Макальпина	10 Случаи
97240	Миопатия с накоплением зебра-телец	10 Случаи
968	Акрomezомелическая дисплазия, тип Хантера-Томпсона	10 Случаи
96178	Синдром кольцевой хромосомы 16	10 Случаи
958	Акро-почечно-нижнечелюстной синдром	10 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
93599	Первичная гипероксалурия тип 2	10 Случаи
93406	Синдактилия тип 5	10 Случаи
93398	Генохондроматоз тип 2	10 Случаи
93347	Аноксетическая дисплазия	10 Случаи
916	Синдром Аазе-Смита	10 Случаи
90398	Локализованный микседематозный лишай со смешанными признаками разных подтипов	10 Случаи
86918	Синдром диффузной пальмоплантарный кератодермы-acrociаноза	10 Случаи
85329	X-сцепленный синдром умственной отсталости-гипотонии-лицевого дисморфизма-агрессивного поведения	10 Случаи
85274	Синдромальная X-сцепленная умственная отсталость 7	10 Случаи
85163	Синдром гипомиелинизации-врожденной катаракты	10 Случаи
79503	Игlistый ихтиоз Курта-Маклина	10 Случаи
79281	Недостаточность альфа-N-ацетилгалактозаминидазы тип 3	10 Случаи
79280	Недостаточность альфа-N-ацетилгалактозаминидазы тип 2	10 Случаи
79279	Недостаточность альфа-N-ацетилгалактозаминидазы тип 1	10 Случаи
79083	PPARG-ассоциированная семейная частичная липодистрофия	10 Случаи
71212	Гиперинсулинизм вследствие недостаточности короткоцепочечной 3-гидроксилазил-КоА-дегидрогеназы	10 Случаи
568062	PIEZO1-ассоциированная генерализованная лимфатическая дисплазия с неиммунной водянойкой плода	10 Случаи
567502	Синдром В-клеточного иммунодефицита-аномалии конечностей-урогенитальной мальформации	10 Случаи
562569	TMEM94-ассоциированный синдром врожденного порока сердца-лицевого дисморфизма-задержки развития	10 Случаи
531151	Микроделеционный синдром 9q21.13	10 Случаи
529665	Синдром задержки развития нервной системы-судорог-офтальмологических аномалий-остеопении-атрофии мозжечка	10 Случаи
521445	Синдром микроцефалии-лицевого дисморфизма-глазных аномалий-множественных врожденных пороков развития	10 Случаи
506358	Синдром Габриэля-де Фриза	10 Случаи
495274	Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2Т	10 Случаи
494344	Синдром RERE-ассоциированного нарушения развития нервной системы	10 Случаи
468699	Врожденное нарушение гликозилирования SLC39A8-CDG	10 Случаи
466950	Синдром лицевого дисморфизма-задержки развития-поведенческих нарушений вследствие точечной мутации в гене WAC	10 Случаи
466926	Синдром судорог-сколиоза-макроцефалии	10 Случаи
464443	Врожденное нарушение гликозилирования COG6-CGD	10 Случаи
453504	Синдромнарушение развития нервной системы-черепно-лицевого дисморфизма-порока сердца-аномалий скелета вследствие точечной мутации	10 Случаи
439854	Фатальная врожденная гипертрофическая кардиомиопатия вследствие болезни	10 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	накопления гликогена	
420789	Аутоиммунная энцефалопатия с парасомнией и obstructивным апноэ сна	10 Случаи
401901	Гентингтон-подобный синдром вследствие экспансии в гене C9orf72	10 Случаи
399081	KHL9-ассоциированная дистальная миопатия с ранним началом	10 Случаи
39	Акромеланоз	10 Случаи
363400	Тяжелый нейродегенеративный синдром с липодистрофией	10 Случаи
352737	Чувствительный к температуре глазокожный альбинизм тип 1	10 Случаи
352734	Минимально пигментный глазокожный альбинизм тип 1	10 Случаи
352641	Аутосомно-рецессивная мозжечковая атаксия со спастичностью с поздним началом	10 Случаи
35107	Десмостеролоз	10 Случаи
3469	Синдром ХК апрогенцефалии	10 Случаи
3439	Синдром фон Фосса-Черствого	10 Случаи
33574	Недостаточность глутамат-цистеин лигазы	10 Случаи
3317	Дисплазия грудной клетки-гортани-таза	10 Случаи
329228	Первичная карликовость с микроцефалией вследствие дефицита ZNF335	10 Случаи
3259	Синдром синдактилии-полидактилии-мочки уха	10 Случаи
324262	Аутосомно-рецессивная врожденная мозжечковая атаксия вследствие дефицита MGLUR1	10 Случаи
319671	Первичная карликовость с микроцефалией, тип Алазами	10 Случаи
314662	Синдром сегментарного прогрессирующего чрезмерного роста с фиброзно-жировой гиперплазией	10 Случаи
313906	Врожденная киста поджелудочной железы	10 Случаи
309246	GM2 ганглиозидоз, вариант АВ	10 Случаи
3032	NRHP3-ассоциированный Меккель-подобный синдром	10 Случаи
3023	Синдром атрезии наружного слухового прохода-вертикальной таранной кости-гипертелоризма	10 Случаи
294016	Синдром микроцефалии-капиллярной мальформации	10 Случаи
2880	Недостаточность фосфоенолпируват карбоксикиназы	10 Случаи
284227	Синдром TEMPI	10 Случаи
2839	Тазо-плечевая дисплазия	10 Случаи
280794	Псевдоксантоматозный диффузный кожный мастоцитоз	10 Случаи
280615	Гемоглобинопатия Томс-Ривер	10 Случаи
276280	Синдром гемигиперплазии-множественного липоматоза	10 Случаи
2658	Гиперостотическая карликовость Ленца-Маевского	10 Случаи
263482	Спондилоэпифизарная дисплазия, тип Марото	10 Случаи
263458	Гиперинсулинизм вследствие недостаточности INSR	10 Случаи
2590	Синдром спинальной мышечной атрофии-прогрессирующей миоклонической эпилепсии	10 Случаи
254504	Ингаляционный ботулизм	10 Случаи
254411	Анулярный атрофический КПЛ	10 Случаи
2496	Синдром мезомелии-синостозов	10 Случаи
240112	Прогрессирующий супрануклеарный паралич-синдром прогрессирующей небеглой афазии	10 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
228426	Синдромальное мультисистемное аутоиммунное заболевание, вызванное недостаточностью Itch	10 Случаи
2255	Синдром гипоплазии поджелудочной железы-диабета-врожденных пороков сердца	10 Случаи
220465	Синдром Ларона с иммунодефицитом	10 Случаи
217335	Синдром RIN2	10 Случаи
210144	Летальный синдром множественных мальформаций, тип Буасселя	10 Случаи
2072	Болезнь Гоше, тип 3С	10 Случаи
2047	Синдром Флинна-Эйрда	10 Случаи
2008	Акрокардиофациальный синдром	10 Случаи
169090	Комбинированный иммунодефицит вследствие дисфункции CRAC-канала	10 Случаи
168486	Врожденный нейрональный цероидный липофусциноз	10 Случаи
166073	Понтоцеребеллярная гипоплазия тип 6	10 Случаи
163966	X-сцепленная доминантная хондродисплазия, тип Чассена-Лакомба	10 Случаи
1627	Делеция 5q35	10 Случаи
1568	Синдром X-сцепленной умственной отсталости-аномалии Денди-Уокера-болезни базальных ганглиев-судорог	10 Случаи
1471	Синдром колобомы макула-брахидактилии тип В	10 Случаи
1443	Синдром кольцевой хромосомы 19	10 Случаи
1439	Синдром кольцевой хромосомы 12	10 Случаи
1426	Дисплазия Гринберга	10 Случаи
141007	Орофациодигитальный синдром тип 9	10 Случаи
139426	Периоральная миоклония с абсансами	10 Случаи
139406	Энцефалопатия вследствие дефицита просапозина	10 Случаи
1336	Синдром гиперкератоза-гиперпигментации	10 Случаи
1313	Синдром младенческой хориоидоцеребральной кальцификации	10 Случаи
1263	Дисплазия по типу бумеранга	10 Случаи
1171	Синдром мозжечковой атаксии-арефлексии-полых стоп-атрофии зрительных нервов-нейросенсорной тугоухости	10 Случаи
1150	Синдром врожденного множественного артрогрипоза-свистающего лица	10 Случаи
101111	Спиноцеребеллярная атаксия тип 25	10 Случаи
101007	Аутосомно-рецессивная спастическая пареплегия тип 27	10 Случаи
1010	Аутосомно-доминантная ладонно-подошвенная кератодермия и врожденная алопеция	10 Случаи
100994	Аутосомно-доминантная спастическая пареплегия тип 13	10 Случаи
99014	X-сцепленная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 5	9 Случаи
94124	Спиноцеребеллярная атаксия с аксональной нейропатией тип 1	9 Случаи
93952	X-сцепленная умственная отсталость, тип Хедеры	9 Случаи
93317	Спондилометафизарная дисплазия, тип Седагатьяна	9 Случаи
85338	X-сцепленный синдром умственной отсталости-атаксии-апраксии	9 Случаи
85286	X-сцепленная умственная отсталость, тип Шаши	9 Случаи
85199	Синдром краниосинтозо-анальных аномалий-порока кератоза	9 Случаи
83619	Синдром макростомии-преаурикулярных	9 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	выростов-наружной офтальмоплегии	
79405	Пограничный инверсный буллезный эпидермолиз	9 Случаи
79322	Врожденное нарушение гликозилирования DPM1-CDG	9 Случаи
505208	3-метилглутаконовая ацидурия, тип 8	9 Случаи
502423	Синдром митохондриальной миопатии-мозжечковой атаксии-пигментного ретинита	9 Случаи
488197	Синдром семейной прогрессирующей дистрофии сетчатки-колобомы радужной оболочки-врожденной катаракты	9 Случаи
480851	Наследственная тромбоцитопения с ранним миелофиброзом	9 Случаи
477814	Синдром прогрессирующей микроцефалии-судорог-корковой слепоты-задержки развития	9 Случаи
438075	Кетоацидоз вследствие дефицита транспортера монокарбоксилата-1	9 Случаи
425120	STING-ассоциированная васкулопатия с младенческим началом	9 Случаи
420561	Синдром Темпла-Барайцера	9 Случаи
401945	Болезнь Мюмбурга с дебютом ахалазии в детском возрасте	9 Случаи
397787	Тяжелый комбинированный иммунодефицит вследствие недостаточности IKK2	9 Случаи
397750	Периодический паралич с поздней дистальной моторной нейропатией	9 Случаи
397612	Синдром макроцефалии-задержки развития	9 Случаи
370927	Врожденное нарушение гликозилирования SSR4-CDG	9 Случаи
363710	Спиноцеребеллярная атаксия тип 37	9 Случаи
35704	Недостаточность L-аргинин-глицин-амидинотрансферазы	9 Случаи
35701	Недостаточность 3-гидроксис-3-метилглутарил-КоА-синтазы	9 Случаи
352745	Глазокожный альбинизм тип 7	9 Случаи
329478	Дистальная миопатия со взрослым началом вследствие мутации в гене VCP	9 Случаи
324585	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута промежуточного типа с нейропатической болью	9 Случаи
319199	Аутосомно-рецессивная спастическая паралич тип 53	9 Случаи
314679	Цереброфациоартикулярный синдром	9 Случаи
314466	Атипичный синдром Мейгса	9 Случаи
300179	Кифосколиотический синдром Элерса-Данло вследствие дефицита FKBP22	9 Случаи
2952	Синдром приведенного большого пальца-артрогрипоза, тип Кристиан	9 Случаи
293948	Микроделеционный синдром 1p21.3	9 Случаи
293939	Синдром дистальной микродупликации Xq28	9 Случаи
2808	Паралич абдуктора гортани	9 Случаи
280679	Синдром ангиопатии Мюмбурга-низкорослостилцевого дисморфизма-гипергонадотропного гипогонадизма	9 Случаи
2680	Синдром гипомиелинизирующей нейропатии-артрогрипоза	9 Случаи
263487	Врожденное нарушение гликозилирования COG5-CDG	9 Случаи
261190	Микроделеционный синдром 15q14	9 Случаи
2557	Синдром Митенса	9 Случаи
254525	Синдром Темпла в связи с отцовской	9 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	микроделецией 14q32.2	
251279	Синдром микроофтальмии-пигментного ретинита-фовеослизиса-друзов диска зрительного нерва	9 Случаи
231531	Синдром Германского-Пудлака, обусловленный недостаточностью BLOC-1	9 Случаи
231154	Комбинированный иммунодефицит вследствие частичного дефицита RAG1	9 Случаи
228003	Тяжелый комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита CORO1A	9 Случаи
2213	Синдром гипертелоризма-микротии-расщелины лица	9 Случаи
221039	Наследственная склерозирующая пойкилодермия, тип Верн	9 Случаи
209951	Аутосомно-рецессивная спастическая паралич тип 18	9 Случаи
169095	Тяжелый комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита FOXN1	9 Случаи
168558	Нарушение формирования пола 46,XY-надпочечниковая недостаточность вследствие дефицита CYP11A1	9 Случаи
163979	X-сцепленная умственная отсталость-кранио-фацио-скелетный синдром	9 Случаи
1553	Синдром Карри-Джонса	9 Случаи
1512	Синдром Крейна-Хайзе	9 Случаи
140936	Синдром Лелиса	9 Случаи
137628	Синдром сердечных аномалий-гетеротаксии	9 Случаи
1345	Синдром кардиомиопатии-катаракты-поражения тазобедренных суставов и позвоночника	9 Случаи
1292	Синдром брахиморфии-ониходисплазии-дисфалангии	9 Случаи
1264	Трихо-ретино-денто-дигитальный синдром	9 Случаи
1120	Синдром агенезии легкого-порока сердца-аномалии большого пальца кистей	9 Случаи
1000	Глазной альбинизм с поздней нейросенсорной глухотой	9 Случаи
99330	Синдром 48,XXXXY	8 Случаи
98807	Первичная дистония, тип DYT13	8 Случаи
922	Семейная назальная ацилия	8 Случаи
85273	X-сцепленная умственная отсталость, тип Абиди	8 Случаи
79350	Недостаточность 3-фосфосеринфосфатазы, младенческая/ювенильная форма	8 Случаи
79333	Врожденное нарушение гликозилирования COG7-CDG	8 Случаи
79323	Врожденное нарушение гликозилирования MPDU1-CDG	8 Случаи
600731	Clark-Baraitser syndrome	8 Случаи
572013	Синдром лиссэнцефалией задних отделов-широким плоским мостом-дефектами пересечения мозгового вещества по средней линии	8 Случаи
542585	Синдром слуховой нейропатии-атрофии зрительного нерва	8 Случаи
536516	Синдром Элерса-Данло, миопатический тип	8 Случаи
519388	Аутосомно-рецессивная дисгенезия переднего сегмента	8 Случаи
514352	Синдром врожденного короткого пищевода-внутригрудного желудка-позвоночных аномалий	8 Случаи
502430	Синдром метопического гребня-птоза-лицевого	8 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	дисморфизма	
496790	Синдром аномалий глаза-аксональной нейропатии-задержки развития	8 Случаи
494526	Младенческая генерализованная дискинезия с орофациальным вовлечением	8 Случаи
494444	Синдром DIAPH1-ассоциированной нейросенсорной тугоухости-тромбоцитопении	8 Случаи
476093	Аутосомно-рецессивный синдром дистальной аксональной моторной нейропатии-миофибриллярной миопатии	8 Случаи
468684	Врожденное нарушение гликозилирования CCDC115-CDG	8 Случаи
466722	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 77	8 Случаи
464336	Болезнь BENTA	8 Случаи
459061	Синдром черепно-лицевой дисплазии-низкорослости-эктодермальных аномалий-умственной отсталости	8 Случаи
457485	Синдром макроцефалии-умственной отсталости-нарушение развития нервной системы-маленькой грудной клетки	8 Случаи
457406	Синдром множественной митохондриальной дисфункции тип 4	8 Случаи
438274	GCGR-ассоциированная гипергликемия	8 Случаи
435845	Синдром летальной неонатальной спастичности-эпилептической энцефалопатии	8 Случаи
435638	Микроделеционный синдром 3p25.3	8 Случаи
420686	Синдром шерстистой ладонно-подошвенной кератодермии	8 Случаи
404454	Синдром алакримии-хореоатетоза-дисфункции печени	8 Случаи
401942	Семейная срединная расщелина верхней и нижней губы	8 Случаи
397715	Синдром Жубер с аффиксической торакальной дистрофией Жёна	8 Случаи
397590	Синдром Сильвера-Рассела вследствие точечной мутации	8 Случаи
391408	Синдром первичной микроцефалии-легкой умственной отсталости-диабета молодого возраста	8 Случаи
370943	Синдром расстройства аутистического спектра-эпилепсии-артрогрипоза	8 Случаи
352675	X-сцепленная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 6	8 Случаи
352670	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута промежуточного типа F	8 Случаи
352649	Нарушение везикулярного транспорта ДОФАмина и серотонина в головном мозге	8 Случаи
352479	ISPD-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия R20	8 Случаи
3474	Синдром CHIME	8 Случаи
33572	Недостаточность 5-оксипролиназы	8 Случаи
331226	Восприимчивость к инфекции вследствие недостаточности TUK2	8 Случаи
329258	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2Q	8 Случаи
324321	Дисфункция синоатриального узла и глухота	8 Случаи
3219	Синдром Фонтена	8 Случаи
3216	Синдром кондуктивной тугоухости-деформации ушных раковин	8 Случаи
314811	Низкорослость вследствие дефицита GHSR	8 Случаи
314637	Митохондриальная гипертрофическая	8 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	кардиомиопатия с лактот-ацидозом вследствие дефицита MTO1	
306577	Нейропатия тонких волокон, ассоциированная с натриевой каналопатией	8 Случаи
306558	Синдром первичной микроцефалии-эпилепсии-перманентного неонатального диабета	8 Случаи
306547	Синдром порэнцефалии-микроцефалии-билатеральной врожденной катаракты	8 Случаи
3019	Синдром Рамон	8 Случаи
2958	X-сцепленный синдром умственной отсталости-дисморфизма-церебральной атрофии	8 Случаи
2934	Синдром полисиндактилии-мальформации сердца	8 Случаи
2885	Синдром пиебалдизма-неврологических дефектов	8 Случаи
2812	Синдром жесткой кожи Парана	8 Случаи
280325	Дистальная моносомия 12p	8 Случаи
280071	Врожденное нарушение гликозилирования ALG11-CDG	8 Случаи
276432	Синдром Огдена	8 Случаи
263665	NK-клеточная энтеропатия	8 Случаи
261483	Синдром дупликации Xq27.3q28	8 Случаи
261211	Микроделеционный синдром 16p11.2p12.2	8 Случаи
2563	Синдром МОМО	8 Случаи
2561	Синдром пирамидных моляров-аномалии верхней губы	8 Случаи
254528	Синдром Кагами-Огата в связи с материнской микроделецией 14q32.2	8 Случаи
251290	Отверстие в теменной кости с гипоплазией ключицы	8 Случаи
244310	Врожденное нарушение гликозилирования RFT1-CDG	8 Случаи
2371	Летальный Ларсен-подобный синдром	8 Случаи
2351	Синдром Койссефа	8 Случаи
2326	Синдром Каллмана-синдром патологии сердца	8 Случаи
231736	Синдром микрокорнеи-заднего мегалолентиконуса-персистирующего фетального сообщения-колобомы	8 Случаи
2252	Синдром лучевой гипоплазии-трехфаланговых больших пальцев-гипоспадии-диагностемы верхней челюсти	8 Случаи
221054	Акроцефалоподдактилия	8 Случаи
2206	Анкилозирующий позвоночный гиперостоз с тилозом	8 Случаи
2180	Синдром гидроцефалии-ребернопозвоночной дисплазии-аномалии Шпренгеля	8 Случаи
2107	Синдром Холла-Риггса	8 Случаи
2013	Синдром расщелины нёба-макроотии-микроцефалии	8 Случаи
1884	Синдром эктопии хрусталика-хориоретинальной дистрофии-миопии	8 Случаи
1852	X-сцепленная дисплазия сетчатки	8 Случаи
1824	Синдром Лори-Вуда	8 Случаи
178506	Кальцификация мозга, тип Раджаб	8 Случаи
178389	Синдром остеопетроза-гипогаммаглобулинемии	8 Случаи
1655	Синдром мюллеровых производных-лимфангиэктазии-полидактилии	8 Случаи
163956	X-сцепленная умственная отсталость, тип Насименто	8 Случаи
157965	SLC39A13-ассоциированный спондилодиспластический синдром Элерса-	8 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	Данло	
1454	Синдром Жубер с поражением печени	8 Случаи
1450	Синдром кольцевой хромосомы 8	8 Случаи
137639	Синдром гипомиелинизирующей лейкодистрофии-атаксии-гиподонтии-гипомиелинизации	8 Случаи
1366	Аутосомно-рецессивная ладонно-подошвенная кератодермия и врожденная алопеция	8 Случаи
1327	Синдром камптодактилии, тип Гвадалахара 1	8 Случаи
1318	Кампомелия, тип Камминга	8 Случаи
1278	Синдром брахидактилии-преаксиальной варусной деформации первого пальца стопы	8 Случаи
1226	Синдром Бамфорта-Лазаря	8 Случаи
1188	Синдром атаксии-глухоты-умственной отсталости	8 Случаи
99843	Недостаточность адгезии лейкоцитов тип II	7 Случаи
99710	Точечная акрокератодермия с пигментацией в виде веснушек	7 Случаи
93382	Брахидактилия тип A6	7 Случаи
93316	Спондилометафизарная дисплазия, тип Шмидта	7 Случаи
929	Синдром ахалазии-микроцефалии	7 Случаи
90103	Синдром болезни Шарко-Мари-Тута-глухоты-умственной отсталости	7 Случаи
85334	X-сцепленный нейродегенеративный синдром, тип Бертини	7 Случаи
85194	Спондилоокулярный синдром	7 Случаи
83620	Кишечный анэндокриноз	7 Случаи
79094	Синдром Грейнджа	7 Случаи
71526	Ожирение вследствие недостаточности проопиомеланокортина	7 Случаи
65282	Синдром Карвахала	7 Случаи
589608	Linear hypopigmentation and craniofacial asymmetry with acral, ocular and brain anomalies	7 Случаи
589527	Spinocerebellar ataxia type 45	7 Случаи
589442	Short stature-skeletal dysplasia-retinal degeneration-intellectual disability-sensorineural hearing loss syndrome	7 Случаи
562559	Синдром переднечелюстной протрузии-косоглазия-умственной отсталости	7 Случаи
544628	Синдром атипичного синдрома Фанкони-неонатального гиперинсулинизма	7 Случаи
538101	Врожденная аксональная нейропатия с энцефалопатией	7 Случаи
536532	Подобный классическому синдром Элерса-Данло, тип 2	7 Случаи
529977	Синдром нарушения регуляции иммунитета-воспалительного заболевания кишечника-артрита-рецидивирующий инфекции-лимфопении	7 Случаи
513436	Аутосомно-рецессивная спастическая паралич, тип 78	7 Случаи
508476	Синдром расщелины губы и неба-черепно-лицевого дисморфизма-врожденного порока сердца-тугоухости	7 Случаи
508093	Синдром MERAN	7 Случаи
504530	Комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита монзина	7 Случаи
500548	Остеосклеротическая метафизарная дисплазия	7 Случаи
500180	Синдром моторной и когнитивной регрессии с экстрапирамидными двигательными расстройствами с началом в детстве	7 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
497764	Спиноцеребеллярная атаксия тип 43	7 Случаи
496693	Синдром пупочной и диафрагмальной грыжи-сердечно-сосудистых аномалий-дефекта лучевой кости	7 Случаи
488650	Дистальная миопатия, тип Татеямы	7 Случаи
487825	Синдром Пьерпонта	7 Случаи
486811	Спинальная мышечная атрофия с врожденными переломами костей	7 Случаи
477857	Аутосомно-рецессивная менделевская подверженность микобактериальным инфекциям вследствие недействующих ROR-гамма-рецепторов	7 Случаи
468666	Изолированный генерализованный ангидроз с нормальными потовыми железами	7 Случаи
467166	Дисгирия, ассоциированная с тубулинопатией	7 Случаи
466703	Врожденное нарушение гликозилирования TMEM199-CDG	7 Случаи
459051	Спондилоэпифизарная дисплазия, тип Станеску	7 Случаи
457375	ITPA-ассоциированное летальное младенческое неврологическое расстройство с катарактой и поражением сердца	7 Случаи
447896	Синдром тремора-атаксии-центральной гипомиелинизации	7 Случаи
439822	Синдром гаплонедостаточности гена PDE4D	7 Случаи
436242	Семейная тахикардия предсердий-блокада нижнего пучка гиса	7 Случаи
435387	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута, тип 2Y	7 Случаи
404463	Синдром мультисистемной дисфункции гладких мышц	7 Случаи
404440	Синдром умственной отсталости-лицевого дисморфизма вследствие гаплонедостаточности гена SETD5	7 Случаи
401785	Аутосомно-рецессивная спастическая паралич тип 62	7 Случаи
399086	Финская дистальная миопатия, дебютирующая с верхних конечностей	7 Случаи
397695	Микроделеционный синдром 3q27.3	7 Случаи
391646	Синдром Файнгольда тип 2	7 Случаи
370022	Синдром атаксии-умственной отсталости-глазодвигательной апраксии-мозжечковых кист	7 Случаи
369950	Синдром умственной отсталости-судорог-макроцефалии-ожирения	7 Случаи
369939	Синдром тяжелых двигательных и интеллектуальных нарушений-нейросенсорной глухоты-дистонии	7 Случаи
363992	Синдром ихтиоза-низкорослости-брахидактилии-микроцефалии	7 Случаи
363432	Аутосомно-рецессивная врожденная мозжечковая атаксия вследствие дефицита GRID2	7 Случаи
363396	Синдром миопии высокой степени-нейросенсорной глухоты	7 Случаи
357001	Микроделеционный синдром 19p13.13	7 Случаи
352587	Фокальная эпилепсия-умственная отсталость-мозго-мозжечковая мальформация	7 Случаи
352582	Семейная младенческая миоклоническая эпилепсия	7 Случаи
33573	Недостаточность гамма-глутамилтранспептидазы	7 Случаи
3341	Синдром тортиколлиса-келоидов-	7 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	крипторхизма-дисплазии почек	
329802	Микродупликационный синдром 5p13	7 Случаи
329329	Аутосомно-рецессивная лобно-височная пахигирия	7 Случаи
324632	Вирусная инфекция Хендра	7 Случаи
320355	Аутосомно-доминантная спастическая параплегия тип 41	7 Случаи
319623	X-сцепленная менделирующая предрасположенность к микобактериальным заболеваниям вследствие дефицита CYBB	7 Случаи
319504	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 8	7 Случаи
3194	Роговично-кожно-костный синдром	7 Случаи
317476	X-сцепленный иммунодефицит с дефектом магневых каналов, Эпштейна-Барр-вирусной инфекцией и неоплазией	7 Случаи
314689	Комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита STK4	7 Случаи
314655	Синдром тяжелой неонатальной гипотонии-судорог-энцефалопатии вследствие микроделеции 5q31.3	7 Случаи
308425	Метилмалоновая ацидемия вследствие недостаточности метилмалонил-КоА эпимеразы	7 Случаи
3078	Тяжелая X-сцепленная умственная отсталость, тип Густавсона	7 Случаи
300382	Синдром прогероидной и марфаноидной внешности-липидистрофии	7 Случаи
293978	Синдром дефицита функции передней доли гипофиза-вариабельного иммунодефицита	7 Случаи
293165	Синдром ломкости кожи-шерстяных волос-ладонно-подошвенной кератодермии	7 Случаи
2920	Синдром Оливер	7 Случаи
2872	Кардиокраниальный синдром , тип Пфайффера	7 Случаи
280365	Аутосомно-полудоминантная тяжелая липидистрофическая ламинопатия	7 Случаи
2645	Остеоглофоническая дисплазия	7 Случаи
263347	Синдром MRCS	7 Случаи
261279	Микроделеционный синдром 17q23.1q23.2	7 Случаи
261229	Микродупликационный синдром 14q11.2	7 Случаи
261204	Микродупликационный синдром 16p11.2p12.2	7 Случаи
2598	Митохондриальная миопатия и сидеробластная анемия	7 Случаи
2560	Синдром Мебиуса-аксональной нейропатии-гипогонадотропного гипогонадизма	7 Случаи
254930	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 7	7 Случаи
254534	Синдром Кагами-Огата в связи с гипометилированием 14q32.2 на материнской хромосоме	7 Случаи
247198	Прогрессирующая церебеллярно-церебральная атрофия	7 Случаи
2439	Синдром Паттерсона-Стивенсона-Фонтэна	7 Случаи
228379	Вирус-ассоциированная шиповатая триходисплазия	7 Случаи
228190	Синдром открытого артериального протока-двустворчатого аортального клапана-аномалии руки	7 Случаи
2232	Синдром первичного гипогонадотропного гипогонадизма-частичной алопеции	7 Случаи
2141	Синдром дефекта диафрагмы-отсутствия конечностей-дефекта черепа	7 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
211067	Эпизодическая атаксия тип 5	7 Случаи
209970	Эпизодическая атаксия тип 7	7 Случаи
2095	Синдром Горлина-Хаудри-Моссе	7 Случаи
199332	Синдром эндокринно-церебро-остеодисплазии	7 Случаи
1875	Синдром врожденной мышечной дистрофии-младенческой катаракты-гипотиреозидизма	7 Случаи
1858	Синдром скелетной дисплазии-эпилепсии-низкорослости	7 Случаи
1842	Летальная дисплазия костей , тип Холмгрен	7 Случаи
1818	Эктодермальная дисплазия, триходонтихиальный тип	7 Случаи
178338	Синдром чувствительности к УФ-излучению	7 Случаи
168566	Фатальное митохондриальная болезнь вследствие комбинированного дефекта окислительного фосфорилирования 3-го типа	7 Случаи
163976	X-сцепленная умственная отсталость, тип Ван Эша	7 Случаи
163693	Микроделеционный синдром 2p21	7 Случаи
1574	Синдром дегенерации сетчатки-нанофтальма-глаукомы	7 Случаи
140952	Синдром синдактилии-телекантуса-аногенитальных и почечных мальформаций	7 Случаи
139474	Микродупликационный синдром 17q11.2	7 Случаи
1299	Бранхиоскелетогенитальный синдром	7 Случаи
1131	X-сцепленный нижнечелюстно-лицевой дизостоз	7 Случаи
1078	Синдром ригидного большого пальца кистей-брахидактилии-умственной отсталости	7 Случаи
101078	X-сцепленная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 4	7 Случаи
101008	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 28	7 Случаи
999	Фенотип "горностая	6 Случаи
99141	Синдром лимфедемы-задней атрезии хоан	6 Случаи
991	Синдром PAGOD	6 Случаи
98893	Врожденная мышечная дистрофия тип 1B	6 Случаи
91498	Семейный врожденный паралич блокового нерва	6 Случаи
85276	X-сцепленная умственная отсталость, тип Армфилда	6 Случаи
79156	Синдром судорог-умственной отсталости вследствие гидроксизидиурии	6 Случаи
79106	Синдром Эйкена	6 Случаи
66518	Синдром коротких пятых пьстных костей-инсулинорезистентности	6 Случаи
569274	Синдром множественной митохондриальной дисфункции, тип 5	6 Случаи
565624	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования, тип 39	6 Случаи
555402	Дефицит дегидратазы NAD(P)H	6 Случаи
541423	Синдром задержки роста-умственной отсталости-гепатопатии	6 Случаи
538958	Комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита CD70	6 Случаи
512260	Врожденная мозжечковая атаксия вследствие мутации в гене RNU12	6 Случаи
508523	Гиперфенилаланинемия вследствие дефицита DNAJC12	6 Случаи
505242	Синдром психомоторной регрессии-глазодвигательной апраксии-двигательного расстройства-нефропатии	6 Случаи
500545	Тяжелое нарушение развития нервной системы	6 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	с трудностями при кормлении-стереотипными движениями рук-двусторонней катарактой	
500055	Микроделеционный синдром 16p13.2	6 Случаи
496756	Синдром ранней прогрессирующей энцефалопатии-спастической атаксии-дистальной спинальной мышечной атрофии	6 Случаи
495879	Врожденная агенезия мошонки	6 Случаи
495844	C11ORF73-ассоциированная аутосомно-рецессивная гипомиелинизирующая лейкодистрофия	6 Случаи
488642	TELO2-ассоциированная умственная отсталость-нарушение развития нервной системы	6 Случаи
480898	Синдром общей задержки развития-аномалии зрения-прогрессирующей атрофии мозжечка-туловищной гипотонии	6 Случаи
467176	Синдром тяжелой гипотонии-задержки психомоторного развития-косоглазия-дефекта сердечной перегородки	6 Случаи
466791	Синдром макроцефалии-умственной отсталости-некомпактного миокарда левого желудочка	6 Случаи
466688	Синдром тяжелой умственной отсталости-агенезии мозолистого тела-лицевого дисморфизма-мозжечковой атаксии	6 Случаи
464288	Синдром низкорослости-брахидактилии-ожирения-общей задержки развития	6 Случаи
457378	Комбинированная летальная остеохондродисплазия	6 Случаи
447980	Микродупликационный синдром 19p13.3	6 Случаи
444463	Синдром аутоиммунной гемолитической анемии-аутоиммунной тромбоцитопении-первичного иммунодефицита	6 Случаи
436141	Синдром тяжелой умственной отсталости-гипотонии-косоглазия-грубых черт лица-плосковальгусной деформации	6 Случаи
436003	Синдром контрактур-задержки развития-секвенции Пьера Робена	6 Случаи
423454	Синдром аномалии ногтей и зубов-краевой ладонно-подошвенной кератодермии-гиперпигментации рта	6 Случаи
401874	Синдром множественной митохондриальной дисфункции, тип 2	6 Случаи
401777	Синдром атрофии зрительного нерва-умственной отсталости	6 Случаи
398127	Неонатальная склеродермия	6 Случаи
370088	Синдром острой младенческой печеночной недостаточности-мультисистемного поражения	6 Случаи
363540	Лейкоэнцефалопатия с легкой мозжечковой атаксией и отеком белого вещества	6 Случаи
357329	Комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита IL21R	6 Случаи
352682	Лиссэнцефалия по типу булыжной мостовой без вовлечения мышц или глаз	6 Случаи
352654	Синдром прогрессирующей нейродегенерации с ранним началом-слепоты-атаксии-спастичности	6 Случаи
352447	Синдром прогрессирующей наружной офтальмоплегии-миопатии-истощения	6 Случаи
3316	Синдром Томаса	6 Случаи
3246	Симфалангизм с множественными аномалиями кистей и стоп	6 Случаи
324569	Понтоцереbellарная гипоплазия тип 8	6 Случаи
319651	Конституциональная мегалобластная анемия с	6 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	тяжелым неврологическим заболеванием	
319612	X-сцепленная менделирующая предрасположенность к микобактериальным заболеваниям вследствие дефицита IKBKG	6 Случаи
319574	Аутосомно-рецессивная менделирующая предрасположенность к микобактериальным заболеваниям вследствие частичного дефицита IFN-гамма R2	6 Случаи
319563	Менделирующая предрасположенность к микобактериальным заболеваниям вследствие полного дефицита ISG15	6 Случаи
3175	X-сцепленный синдром спастичности-умственной отсталости-эпилепсии	6 Случаи
317428	Комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита ORAI1	6 Случаи
314667	Врожденное нарушение гликозилирования TMEM165-CDG	6 Случаи
314399	Аутосомно-доминантная аплазия и миелодисплазия	6 Случаи
3077	X-сцепленный синдром умственной отсталости-психоза-макроорхизма	6 Случаи
3074	Синдром умственной отсталости-низкорослости-гипертелоризма	6 Случаи
3038	Синдром задержки речевого развития-асимметрии лица-косоглазия-складок мочки уха	6 Случаи
289513	Микроделеционный синдром 12q15q21.1	6 Случаи
2824	Синдром параплегии-умственной отсталости-гиперкератоза	6 Случаи
2815	Синдром спастического паразеза-глухоты	6 Случаи
2804	Синдром W	6 Случаи
2793	Отоинхоперонеальный синдром	6 Случаи
2743	Синдром офтальмоплегии-умственной отсталости-складчатого языка	6 Случаи
2725	Синдром дефектов глаз-арахнодактилии-кардиопатии	6 Случаи
254361	Плектин-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия R17	6 Случаи
254346	Микроделеционный синдром 19p13.12	6 Случаи
254343	Аутосомно-рецессивный синдром спастической атаксии-атрофии зрительного нерва-дизартрии	6 Случаи
247815	Аутосомно-рецессивная атаксия вследствие дефицита PEX10	6 Случаи
2464	Марфаноидный синдром, тип Де Сильва	6 Случаи
2339	Синдром фолликулярного кератоза-карликовости-церебральной атрофии	6 Случаи
2328	Синдром Капура-Ториелло	6 Случаи
230851	Сердечно-клапанный синдром Элерса-Данло	6 Случаи
2306	Изотретиноиново-подобный синдром	6 Случаи
2230	Синдром гипогонадотропного гипогонадизма-лобнотеменной алопеции	6 Случаи
211017	Спиноцереbellарная атаксия тип 30	6 Случаи
2057	Синдром блефарофимоза-птоза-эзотропии-синдактилии-низкорослости	6 Случаи
1951	Синдром эпилепсии-телеангиэктазии	6 Случаи
1808	Гидротическая эктодермальная дисплазия, тип Кристансона-Фури	6 Случаи
1795	Периферический дизостоз	6 Случаи
178303	Микроделеционный синдром 8q22.1	6 Случаи
169464	Первичный дефицит CD59	6 Случаи
168984	Синдром CLAPO	6 Случаи
1661	X-сцепленный дермоид роговицы	6 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
157820	Синдром холод-индуцированного потоотделения	6 Случаи
1307	Синдром укорочения дистальных отделов конечностей-микрогнатии	6 Случаи
1051	Синдром Рамоса-Арройо	6 Случаи
100071	Мозаичная трисомия 3	6 Случаи
98676	Аутосомно-рецессивная изолированная атрофия зрительных нервов	5 Случаи
97341	Персистирующая плакоидная макулопатия	5 Случаи
94056	Плече-локтевой синостоз	5 Случаи
93352	Спондилоэпиметафизарная дисплазия, тип Шохата	5 Случаи
90646	Синдром глухоты-гипогонадизма	5 Случаи
90399	Локализованный микседематозный лишай с моноклональной гаммопатией или системными симптомами	5 Случаи
90301	Синдром черного акантоза-инсулинорезистентности-мышечных крампи-акромегалии	5 Случаи
86915	Синдром лимфедемы-дефектов межпредсердной перегородки-лицевых аномалий	5 Случаи
86914	Синдром лимфедемы-церебральной артериовенозной аномалии	5 Случаи
86821	Синдром лиссэнцефалии тип 3-секвенция семейной фетальной акинезии	5 Случаи
85297	X-сцепленная спиноцеребральная атаксия тип 3	5 Случаи
85295	Болезнь HSD10, атипичный тип	5 Случаи
85284	Синдром BRESEK	5 Случаи
85280	X-сцепленный синдром умственной отсталости-вальгусной деформации локтевого сустава-дисморфизма	5 Случаи
85175	Дисплазия Эсли-Кендалла	5 Случаи
85165	Синдром тяжелой ахондроплазии-задержки развития-черного акантоза	5 Случаи
85112	Синдром ладонно-подошвенной кератодермии-XX инверсии пола-предрасположенности к плоскоклеточной карциномы	5 Случаи
84132	Десмин-ассоциированная миопатия с включениями в виде Мэллори-подобных телец	5 Случаи
83472	Синдром CAMOS	5 Случаи
79095	Врожденное нарушение синтеза желчных кислот тип 4	5 Случаи
75374	Брадиопсия	5 Случаи
73272	Задержка роста вследствие дефицита инсулиноподобного фактора роста 1 типа	5 Случаи
65287	Недостаточность бета-уреидопропионазы	5 Случаи
572428	Легочный альвеолярный протеиноз-гипогаммаглобулинемия с младенческим началом	5 Случаи
569290	Синдром множественной митохондриальной дисфункции, тип 6	5 Случаи
566192	Врожденная аутосомно-рецессивная тромбоцитопения малых тромбоцитов	5 Случаи
557056	Спастическая атаксия-дизартрия вследствие дефицита глутаминазы	5 Случаи
557003	Окулоцеребродентальный синдром	5 Случаи
544488	Синдром общей задержки развития-алопеции-макроцефалии-лицевого дисморфизма-структурных аномалий головного мозга	5 Случаи
529965	Синдром умственной отсталости-аутизма-	5 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	речевой апраксии-черепно-лицевого дисморфизма	
527450	Синдром тяжелой миопия-генерализованной гипермобильности суставов-низкорослости	5 Случаи
508542	Синдром врожденной прогрессирующей недостаточности костного мозга-B-клеточного иммунодефицита-скелетной дисплазии	5 Случаи
50815	Синдром бронхиогенной глухоты	5 Случаи
505227	Комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита GINS1	5 Случаи
500062	Синдром периодической лихорадки-панникулита-дерматоза с младенческим началом	5 Случаи
498700	Лимбический энцефалит с антителами к нейрексину-3	5 Случаи
498251	Периодическая лихорадка, зависящая от менструального цикла	5 Случаи
488635	Синдром ранней эпилепсии-умственной отсталости-аномалий головного мозга	5 Случаи
488618	Недостаточность транскетолазы	5 Случаи
488434	Синдром камптодактилии, Гадалахара, тип 3	5 Случаи
488232	Синдром мальформации с расщеплением стопы-мезоаксиальной полидактилии	5 Случаи
488168	Синдром микроцефалии-врожденной катаракты-псориазиформного дерматита	5 Случаи
481665	Недостаточность USP18	5 Случаи
480491	MYO5B-ассоциированный прогрессирующий семейный внутрипеченочный холестаз	5 Случаи
466695	Дисплазия надкончиковой части носа	5 Случаи
464756	Семейная нейроэндокринная опухоль желудка тип 1	5 Случаи
464440	Первичная дистония, тип DYT27	5 Случаи
464366	NEK9-ассоциированная летальная скелетная дисплазия	5 Случаи
459056	Аутосомно-рецессивная спастическая паралич тип 75	5 Случаи
457284	Синдром микроцефалии-гипоплазии мозолистого тела-умственной отсталости-лицевого дисморфизма	5 Случаи
457212	Синдром прогрессирующего эссенциального тремора-нарушения речи-лицевого дисморфизма-умственной отсталости-поведенческих нарушений	5 Случаи
447737	Дефицит DOCK2	5 Случаи
445062	Синдром ювенильного сахарного диабета-центральный и периферический нейродегенерации	5 Случаи
444002	Микроделеционный синдром 11q22.2q22.3	5 Случаи
423275	Спиноцеребеллярная атаксия, тип 40	5 Случаи
402364	Младенческая атрофия головного мозга и мозжечка с постнатальной прогрессирующей микроцефалией	5 Случаи
401986	Микроделеционный синдром 1p31p32	5 Случаи
397593	Тяжелый неонатальный лактат-ацидоз вследствие дефицита комплекса NFS1-ISD11	5 Случаи
391487	Синдром аутоиммунной энтеропатии и эндокринопатии-предрасположенности к хроническим инфекциям	5 Случаи
369847	Синдром умственной отсталости-гиперкинетических движений-туловищной атаксии	5 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.
 ВР указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
363665	Синдром акроостеолиза-келоидоподобных образований-преждевременного старения	5 Случаи
363654	X-сцепленный синдром паркинсонизма-спастичности	5 Случаи
363618	LMNA-ассоциированный синдром сердечно-кожной прогерии	5 Случаи
363611	Синдром умственной отсталости-нарушения кормления-задержки развития-микроцефалии	5 Случаи
356996	ANK3-ассоциированный синдром умственной отсталости-нарушения сна	5 Случаи
353320	Недостаточность пируваткарбоксилазы, доброкачественный тип	5 Случаи
352718	Прогрессирующая дистрофия сетчатки вследствие дефекта транспорта ретинола	5 Случаи
352596	Прогрессирующая миоклоническая эпилепсия с дистонией	5 Случаи
3383	Аплазия плечевой кости	5 Случаи
3304	Синдром тетрады Фалло-умственной отсталости-задержки роста	5 Случаи
329173	Аутовоспалительный синдром с гнойной бактериальной инфекцией и амилопектинозом	5 Случаи
3291	Синдром Тиби-Шалтута	5 Случаи
3238	Кардиоспондилокарпофациальный синдром	5 Случаи
3230	Синдром глухоты-олигодонтии	5 Случаи
3217	Синдром глухоты-дивертикулеза тонкой кишки-нейропатии	5 Случаи
320391	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 46	5 Случаи
320385	Наследственная сенсорная и вегетативная нейропатия вследствие мутации в гене TECPR2	5 Случаи
320360	MT-ATP6-ассоциированная митохондриальная спастическая параплегия	5 Случаи
319519	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 14	5 Случаи
319160	Врожденная миопатия с внутренними ядрами и атипичными стержнями	5 Случаи
3180	Синдром спондилокамптодактилии	5 Случаи
3168	Синдром Сайленса	5 Случаи
3166	Сиалурия	5 Случаи
3164	Синдром омфалоцеле, тип Шпрингцен-Гольдберга	5 Случаи
314652	Амилоидоз вариант ABeta2M	5 Случаи
314555	Синдром лицевого дисморфизма-тяжелой близорукости-остеоопении-интеллектуальной недостаточности-зубных аномалий	5 Случаи
314034	Микродупликационный синдром 7p22.1	5 Случаи
3079	Умственная отсталость, тип Буэнос-Айреса	5 Случаи
300552	Фолликулярный холангит и панкреатит	5 Случаи
300504	Онхоцитарная матрикома	5 Случаи
300313	Синдром врожденной катаракты-тугоухости-тяжелой задержки развития	5 Случаи
3003	Пикноахондрогенез	5 Случаи
293964	Гипоинсулинемическая гипогликемия и гемигипертрофия тела	5 Случаи
293955	Энцефалопатия детства вследствие недостаточности тиаминпирифосфокиназы	5 Случаи
293925	Синдром летального затылочного энцефалоцеле-скелетной дисплазии	5 Случаи
293462	Предесцементовая дистрофия роговицы	5 Случаи
2840	Синдром тазовой дисплазии-артрогрипоза нижних конечностей	5 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
2831	Ризомелическая дисплазия, тип Паттерсона-Лоури	5 Случаи
2819	Синдром спастической параплегии и кожно-лицевых поражений	5 Случаи
280403	Семейный синдром омфалоцеле с лицевым дисморфизмом	5 Случаи
280183	Метилмалоновая ацидурия вследствие дефекта рецептора транскобаламина	5 Случаи
2798	Синдром пахигиирии-умственной отсталости-эпилепсии	5 Случаи
2752	Орофациодигитальный синдром, тип 3	5 Случаи
2736	Синдром летального омфалоцеле-расщелины нёба	5 Случаи
2729	Синдром Окамото	5 Случаи
2715	Тяжелый глаз-почечно-мозжечковый синдром	5 Случаи
2714	Глазо-небно-церебральный синдром	5 Случаи
2703	Синдром пламенеющего невуса-увеличенной большой цистерны-гидроцефалии	5 Случаи
2672	Синдром Нейхаузера-Эйхнера-Опица	5 Случаи
2669	Синдром нефроза-глухоты-аномалий мочевыводящих путей-пальцев	5 Случаи
2668	Синдром нефропатии-глухоты-гиперпаратиреоза	5 Случаи
264200	Микроделеционный синдром 14q22q23	5 Случаи
261102	Синдром дистальной микродупликации 7q11.23	5 Случаи
2571	X-сцепленное иммуноневрологическое заболевание	5 Случаи
2558	Синдром Микати-Найяра-Сахли	5 Случаи
255235	Синдром деплеции митохондриальной ДНК, энцефаломиопатическая форма с почечной тубулопатией	5 Случаи
2536	Синдром микрокорнея-глаукомы-отсутствия лобных пазух	5 Случаи
2491	Синдром аномалий мюллеровых протоков-аномалий конечностей	5 Случаи
2432	Синдром макросомии-микрофталмией-расщелины нёба	5 Случаи
228390	Синдром фронтоназальной дисплазии-алопеции-аномалий гениталий	5 Случаи
228240	Эластодермия	5 Случаи
228227	Очаговый дермальный эластоз с поздним началом	5 Случаи
217026	Фацио-кардио-скелетный синдром с микроцефалией, тип Хадзиселимовича	5 Случаи
2158	Синдром гистидинурии-поражения почечных канальцев	5 Случаи
2085	Синдром глаукомы-апноэ сна	5 Случаи
2077	Синдром Германа	5 Случаи
206580	Аутосомно-рецессивная болезнь нижних мотонейронов с дебютом в детском возрасте	5 Случаи
2001	Синдром расщелины губы и/или неба-интестинальной мальротации-кардиопатии	5 Случаи
199337	Синдром недостаточности поджелудочной железы-анемии-гиперостоза	5 Случаи
1811	Одонтомикронихальная дисплазия	5 Случаи
169079	Недостаточность Cernunnos-XLF	5 Случаи
168563	Синдром 46,XY дисгенезии гонад-моторной и сенсорной нейропатии	5 Случаи
168443	Синдром спондилоэпиметафизарной дисплазии-гипотрихоза	5 Случаи
1657	Дерматоостеолизис, Киргизский тип	5 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
157962	Окулоаурикулярный синдром, тип Шордерета	5 Случаи
157954	Синдром ANE	5 Случаи
156728	Спондилоэпиметафизарная дисплазия, тип матрилин-3	5 Случаи
1566	Синдром аномалии Денди-Уокера-постаксиальной полидактилии	5 Случаи
1562	Синдром дакриоцистита-остеопойкилоза	5 Случаи
1514	Краниодигитальный синдром с умственной отсталостью	5 Случаи
1415	Синдром холестаза-пигментной ретинопатии-расщелины неба	5 Случаи
1129	Синдром арахнодактилии-аномального окостенения-умственной отсталости	5 Случаи
1113	Синдром афалангии-синдактилии-микроцефалии	5 Случаи
101076	X-сцепленная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2	5 Случаи
1005	Синдром алопеции-контрактур-карликовости-умственной отсталости	5 Случаи
96192	Отцовская одnorodительская дисомия хромосомы 7	4 Случаи
96188	Материнская одnorodительская дисомия хромосомы 22	4 Случаи
93946	Церебро-палато-кардиальный синдром Гамеля	4 Случаи
93405	Синдактилия тип 4	4 Случаи
93333	Тазово-лопаточная дисплазия	4 Случаи
921	Синдром Амбуццо-Эриксона	4 Случаи
90023	Синдром первичного иммунодефицита вследствие дефицита LAMTOR2	4 Случаи
88635	Вакуолярная миопатия с агрегатами белков саркоплазматического ретикула	4 Случаи
85326	X-сцепленная умственная отсталость, тип Столла	4 Случаи
85325	X-сцепленная умственная отсталость, тип Стевенсона	4 Случаи
85323	X-сцепленная умственная отсталость, тип Симанова	4 Случаи
85285	X-сцепленная умственная отсталость, тип Шимке	4 Случаи
85283	X-сцепленная умственная отсталость, тип Майлса-Карпентера	4 Случаи
85186	Синдром эндостального склероза-мозжечковой гипоплазии-	4 Случаи
85184	Краниометафизарная дисплазия, тип червеобразных костей	4 Случаи
85172	Остеодиспластическая дисплазия с микроцефалией, тип Саула-Вильсона	4 Случаи
806	Синдром Скотта	4 Случаи
77295	Одонтолейкодистрофия	4 Случаи
75391	Первичный иммунодефицит с дефицитом естественных киллеров-недостаточностью надпочечников	4 Случаи
69735	Синдром гипотрихоза-лимфедемы-телеангиэктазии-поражения почек	4 Случаи
65743	Аутосомно-доминантный синдром множественных птеригиумов	4 Случаи
65288	Синдром перманентного неонатального сахарного диабета-панкреатической и мозжечковой агенезии	4 Случаи
580933	Смертельные пороки развития мозга и сердца	4 Случаи
566067	СЕВРЕ-ассоциированный синдром аутовоспаления-иммунодефицита-дисфункции нейтрофилов	4 Случаи
557064	Неонатальная эпилептическая энцефалопатия из-за дефицита глутаминазы	4 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
556955	Синдром агенезии поджелудочной железы-голопроэнцефалии	4 Случаи
529574	Синдром ретракции Дуэйна с врожденной глухотой	4 Случаи
521438	Синдром врожденных позвоночно-сердечно-почечных аномалий	4 Случаи
521390	Синдром спастической параплегии-умственной отсталости-нистагма-ожирения	4 Случаи
521305	Проксимальная миопатия с очаговой деплецией митохондри	4 Случаи
506353	Аутосомно-рецессивная осложненная спастическая параплегия вследствие дисфункции пути Кеннеди	4 Случаи
505216	3-метилглутаконовая ацидурия, тип 9	4 Случаи
500188	X-сцепленный синдром атрезии наружного слухового прохода-расширенного внутреннего слухового прохода-лицевого дисморфизма	4 Случаи
500159	Синдром микроцефалии-гипоплазии мозолистого тела и червя мозжечка-лицевого дисморфизма-умственной отсталости	4 Случаи
500095	Синдром высокорослости-умственной отсталости-почечных аномалий	4 Случаи
498693	MYBPC1-ассоциированный аутосомно-рецессивный нелетальный синдром множественного врожденного артрогрипоза	4 Случаи
498488	Синдром чрезмерного роста с транслокацией 2q37	4 Случаи
498485	Синдром чрезмерного роста-нарушения формирования метафизов-спондиларной дисплазии	4 Случаи
497906	Синдром дегенерации базальных ганглиев с дебютом в детстве	4 Случаи
495818	Микроделеционный синдром 9q33.3q34.11	4 Случаи
486815	Синдром врожденной мышечной дистрофии-дыхательной недостаточности-кожных аномалий-гипермобильности суставов	4 Случаи
485421	MFF-ассоциированная энцефалопатия вследствие дефекта митохондриального и пероксисомального деления	4 Случаи
480682	POGLUT1-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия R21	4 Случаи
480556	Изолированный неонатальный склерозирующий холангит	4 Случаи
480536	MSH3-ассоциированный аттенуированный семейный аденоматозный полипоз	4 Случаи
480476	Прогрессирующий семейный внутрипеченочный холестаз тип 5	4 Случаи
478049	Синдром летального некомпактного миокарда левого желудочка-судорог-гипотонии-катаракты-задержки развития	4 Случаи
476126	Синдром микрогнатии-рецидивирующих инфекций-поведенческих нарушений-легкой умственной отсталости	4 Случаи
468717	Точечная ризомелическая хондродисплазия тип 5	4 Случаи
46059	Латостеролоз	4 Случаи
459074	Синдром агенезии мозолистого тела-макроцефалии-гипертелоризма	4 Случаи
457395	Синдром прогрессирующей спондилоэпиметафизарной дисплазии-низкорослости-коротких четвертых плюсневых костей-умственной отсталости	4 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
456328	X-сцепленный синдром миотубулярной миопатии-аномалий гениталий	4 Случаи
451612	Семейная врожденная непроходимость носослезного канала	4 Случаи
447893	Синдром гипомиелинизации-атрофии мозжечка-гипоплазии мозолистого тела	4 Случаи
447784	Дефицит митохондриального переносчика пирувата	4 Случаи
444138	Синдром шелушащейся кожи-лейконихии-точечного акрального кератоза-хейлита-надсуставных подушечек	4 Случаи
444069	Синдром летальной мальформации головного мозга плода-атрезия двенадцатиперстной кишки-двусторонней гипоплазии почек	4 Случаи
443995	Мандибуло-фациальный дизостоз с алопецией	4 Случаи
438134	PCNA-ассоциированный синдром прогрессирующей нейродегенеративной светочувствительности	4 Случаи
438114	RARS-ассоциированная аутосомно-рецессивная гипомиелинизирующая лейкодистрофия	4 Случаи
436166	Периодическая лихорадка-младенческий энтероколит-аутовоспалительный синдром	4 Случаи
435998	Аутосомно-рецессивная промежуточная болезнь Шарко-Мари-Тута, тип D	4 Случаи
435660	LIPE-ассоциированная семейная частичная липодистрофия	4 Случаи
424027	Прогрессирующая миоклоническая эпилепсия, тип 8	4 Случаи
420702	Аутосомно-рецессивная тяжелая врожденная нейтропения вследствие дефицита CSF3R	4 Случаи
412069	Синдром AHDC1-ассоциированной умственной отсталости-обструктивного апноэ сна-легкого дисморфизма	4 Случаи
404473	Синдром тяжелой умственной отсталости-прогрессирующей спастической диплегии	4 Случаи
404466	Женское бесплодие вследствие дефекта zona pellucida	4 Случаи
404437	Синдром диффузной атрофии головного мозга и мозжечка-резистентных приступов-прогрессирующей микроцефалии	4 Случаи
401979	Аутосомно-рецессивная спондилометафизарная дисплазия, тип Мегарбане	4 Случаи
401948	Гипераммониемическая энцефалопатия вследствие дефицита карбоангидразы VA	4 Случаи
401862	Дефицит липоилтрансферазы 1	4 Случаи
401835	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 70	4 Случаи
401810	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 64	4 Случаи
401780	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 61	4 Случаи
398079	SIM1-ассоциированный Прадер-Вилли-подобный синдром	4 Случаи
397951	Синдром микроцефалии-тонкого мозолистого тела-умственной отсталости	4 Случаи
397927	Синдром сакрального агенеза-аномального окостенения тел позвонков-персистирующего нотохордального канала	4 Случаи
397755	Периодический паралич с транзиторным компартмент-подобным синдромом	4 Случаи
397623	Синдром низкорослости-атрезии слухового прохода-гипоплазии нижней челюсти-скелетных	4 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	аномалий	
370052	Синдром SCALP	4 Случаи
369942	CADD5	4 Случаи
369837	Синдром умственной отсталости-судорог-гипофосфатазии-офтальмо-скелетных аномалий	4 Случаи
364577	Умственная отсталость-брахидактилия-синдром Пьера Робена	4 Случаи
363969	Аутосомно-рецессивная церебральная атрофия	4 Случаи
363965	Синдром Кулена-де Фриза вследствие точечной мутации	4 Случаи
363705	Кранио-фацио-фронтально-дигитальный синдром	4 Случаи
363686	Синдром тяжелой умственной отсталости-малого словарного запаса-косоглазия-гримасничанья-длинных пальцев	4 Случаи
363444	THOS6-ассоциированный синдром задержки развития-микроцефалии-лицевого дисморфизма	4 Случаи
357175	Синдром короткой локтевой кости-дисморфизма-гипотонии-умственной отсталости	4 Случаи
356961	Врожденное нарушение гликозилирования SLC35A2-CDG	4 Случаи
356947	Микроделеционный синдром 3q26q27	4 Случаи
352709	НЦЛ13	4 Случаи
352470	DND2-ассоциированный синдром делеции митохондриальной ДНК	4 Случаи
3355	Трихо-одонто-онихиальная дисплазия	4 Случаи
329341	Лимбический энцефалит с антителами к DPP6	4 Случаи
329332	Синдром микроцефалии-мозжечковой гипоплазии-нарушения сердечной проводимости	4 Случаи
3270	Синдром радиоульнарного синостооза-задержки развития-гипотонии	4 Случаи
324581	Доброчастная врожденная миопатия самаритян	4 Случаи
324313	Микроделеционный синдром 9p13	4 Случаи
3232	Синдром глухоты-аномалий ушной раковины и среднего уха-паралича лицевого нерва	4 Случаи
3207	Синдром гипоплазии белого вещества-агенезии мозолистого тела-умственной отсталости	4 Случаи
319509	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 9	4 Случаи
319195	Хондрэктодермальная дисплазия с ночной слепотой	4 Случаи
3186	Синдром голопроэнцефалии-аномалий лучевых костей, почек и сердца	4 Случаи
314721	Атипичная дисплазия дентина вследствие дефицита SMOC2	4 Случаи
314632	ATP13A2-ассоциированный нейрональный цериодный липофусциноз, ювенильная форма	4 Случаи
314381	Наследственная сенсорная и вегетативная нейропатия тип 6	4 Случаи
313795	Синдром Джавада	4 Случаи
313781	Микроделеционный синдром 20p13	4 Случаи
3133	Синдром Сэя-Филда-Колдуэлла	4 Случаи
3132	Синдром Сэя-Барбера-Миллера	4 Случаи
3101	Синдром Риччери Коста-да Сильвы	4 Случаи
3088	Синдром Ревеча	4 Случаи
306550	FADD-ассоциированный иммунодефицит	4 Случаи
3055	X-сцепленный синдром умственной отсталости-гипогонадизма-ихтиоза-ожирения-низкорослости	4 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
3052	X-сцепленный синдром умственной отсталости-судорог-псориаза	4 Случаи
3044	Синдром умственной отсталости-дисморфизма-гипогонадизма-сахарного диабета	4 Случаи
3035	Синдром задержки роста-гидроцефалии-гипоплазии легких	4 Случаи
3015	Радио-ренальный синдром	4 Случаи
300501	Синдром болезненных глазных и системных нейрофибром-марфаноидного фенотипа	4 Случаи
2972	Синдром отсутствия прорезывания зубов-гипоплазия верхней челюсти-вальгусной деформации коленных суставов	4 Случаи
2946	Синдром брахидактилии-длинного большого пальца	4 Случаи
293967	Синдром гипогонадотропного гипогонадизма-тяжелой микроцефалии-нейросенсорной тугоухости-дисморфизма	4 Случаи
293825	Врожденная дизэритропоэтическая анемия, тип IV	4 Случаи
2878	Синдром фокомелии-эктодактилии-глухоты-синусовой аритмии	4 Случаи
2865	Синдром низкорослости-крыловидных складок шеи-патологии сердца	4 Случаи
284339	Понтоцеребеллярная гипоплазия тип 7	4 Случаи
2838	Синдром дивертикулов чашечек почки-глухоты	4 Случаи
2820	Синдром спастической параплегии-нефрита-глухоты	4 Случаи
280654	Аутосомно-рецессивная дисплазия ногтей	4 Случаи
280598	Наследственная сенсомоторная нейропатия с гиперэластичной кожей	4 Случаи
280586	Хондродисплазия с вывихом суставов, тип gPAPP	4 Случаи
280558	Синдром Варшавских хромосомных поломок	4 Случаи
280142	Тяжелый комбинированный иммунодефицит вследствие недостаточности LCK	4 Случаи
2769	Семейная остеодисплазия, тип Андерсона	4 Случаи
2730	Постаксиальная тетрамельическая олигодактилия	4 Случаи
2723	Одонтотрихомелический синдром	4 Случаи
263410	Синдром инфантильных спазмов-психомоторной задержки-прогрессирующей атрофии головного мозга-заболевания базальных ганглиев	4 Случаи
2589	Синдром миоклонусов-мозжечковой атаксии-глухоты	4 Случаи
2570	Синдром летальной задержки внутриутробного развития-аномалий коры-врожденных контрактур	4 Случаи
251304	Младенческий панникулит с увеитом и системным гранулематозом	4 Случаи
251056	Микроделеционный синдром 6q25	4 Случаи
250977	AICA-рибозидурия	4 Случаи
250972	Полимикрогирия с гипоплазией зрительного нерва	4 Случаи
2497	Мезомелическая дисплазия верхних конечностей	4 Случаи
247827	Синдром эктодермальной дисплазии-кожной синдактилии	4 Случаи
247790	FTN1-ассоциированная перегрузка железом	4 Случаи
247604	Ювенильный первичный боковой склероз	4 Случаи
2463	Синдром марфаноидного фенотипа-аутосомно-рецессивной умственной отсталости	4 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
2412	Синдром вывиха тазобедренного сустава-дисморфизма	4 Случаи
2386	Синдром лейкоэнцефалопатии-ладонно-подошвенной кератодермии	4 Случаи
228399	Микродупликационный синдром 8q12	4 Случаи
228374	Болезнь Шарко-Мари-Тута, тип 2B5	4 Случаи
2278	Синдром ихтиоза-умственной отсталости-карликовости-почечной недостаточности	4 Случаи
2269	Синдром ихтиоза-алопеции-эклабиона-эктропиона-умственной отсталости	4 Случаи
2218	Синдром гипертрихоза шейки матки-периферической нейропатии	4 Случаи
2215	Синдром множественных птеригиумов-злокачественной гипертермии	4 Случаи
217407	Наследственный гипотрихоз с рецидивирующими кожными везикулами	4 Случаи
217396	Прогрессирующая полинейропатия с двусторонним стриарным некрозом	4 Случаи
2150	Синдром болезни Гиршпрунга-брахидактилии типа D	4 Случаи
210163	Врожденная летальная миопатия, тип Комптона-Норта	4 Случаи
210136	Синдром легочного фиброза-печеночной гиперплазии-гипоплазии костного мозга	4 Случаи
210128	Уроканическая ацидурия	4 Случаи
209967	Эпизодическая атаксия тип 6	4 Случаи
2031	Синдром фиброза печени-кист почек-умственной отсталости	4 Случаи
1973	Фациокардиоренальный синдром	4 Случаи
1952	Синдром эпифизарной зернистости-гиперплазии остеокластов	4 Случаи
1816	Синдром лейкомеланодермы-инфантилизма-умственной отсталости-гиподонтии-гипотрихоза	4 Случаи
1809	Гидротическая эктодермальная дисплазия, тип Халляль	4 Случаи
1794	Окуломаксиллофациальный дизостоз	4 Случаи
1787	Акрофациальный дизостоз, тип Палагония	4 Случаи
178400	Дистальная миопатия с началом в передних большеберцовых мышцах	4 Случаи
178396	Геморрагическая болезнь вследствие Питтсбургской мутации альфа-1-антитрипсина	4 Случаи
1768	Семейная каудальная дисгенезия	4 Случаи
171844	Синдром слепоты-сколиоза-арахнодактилии	4 Случаи
171703	Синдром микроцефалии-полимикрогирии-агенезии мозолистого тела	4 Случаи
1682	Синдром расслоения артерий-лентигиноза	4 Случаи
166024	Множественная эпифизарная дисплазия, тип Аль-Газали	4 Случаи
165805	Семейная мезиальная височная эпилепсия с фебрильными судорогами	4 Случаи
163985	Синдром гиперэксплексии-эпилепсии	4 Случаи
163971	X-сцепленная умственная отсталость, тип Циллера	4 Случаи
163668	Спондилоэпифизарная дисплазия, тип Макдермота	4 Случаи
163654	Синдром спондилоэпифизарной дисплазии-брахидактилии-нарушения речи	4 Случаи
163649	Спондилоэпифизарная дисплазия, тип Нисимур	4 Случаи
158687	Летальный акантолитический буллезный эпидермолиз	4 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.
 BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
157832	Краниориния	4 Случаи
1538	Синдром краниосиносто́за-мальформации Денди-Уокера-гидроцефалии	4 Случаи
1528	Краниотелэнцефальная дисплазия	4 Случаи
1508	Коксоаурикулярный синдром	4 Случаи
1436	X-сцепленный синдром скелетной дисплазии-умственной отсталости	4 Случаи
1423	Летальная рецессивная хондродисплазия	4 Случаи
140976	Синдром RHYNS	4 Случаи
1406	Синдром Чарли М	4 Случаи
139573	Наследственная сенсорно-вегетативная нейропатия с глухотой и общей задержкой развития	4 Случаи
137911	Синдром аутизма-«винных пятен»	4 Случаи
137908	Гипотония с лактат-ацидозом и гипераммониемией	4 Случаи
137625	Болезнь накопления гликогена вследствие недостаточности мышечной и сердечной гликогенсинтазы	4 Случаи
1338	Синдром порока сердца-гамартомы языка-полисиндактилии	4 Случаи
1323	Синдром камптодактилии-контрактур суставов-дефектов лицевого скелета	4 Случаи
1296	Синдром Ламберта	4 Случаи
1261	Синдром Боннемана-Майнека-Райха	4 Случаи
1240	Метафизарная акроскифодисплазия	4 Случаи
1135	Синдром аринии-атрезии хоан-микрофтальма	4 Случаи
1117	Синдром аплазии кожи-миопии	4 Случаи
1110	Синдром аномалии дуги аорты-лицевого дисморфизма-умственной отсталости	4 Случаи
1094	Синдром анонихии-микроцефалии	4 Случаи
97678	Материнская однородительская дисомия хромосомы 13	3 Случаи
95700	Наследственная гипоплазия надпочечников с отсутствием лютеинизирующего гормона гипофиза	3 Случаи
94095	Синдром позвоночно-реберного дизостоза-анальной атрезии-мальформаций мочеполовой системы	3 Случаи
93947	X-сцепленная умственная отсталость, тип Голаби-Ито-Холла	3 Случаи
93267	Синдром черепа в форме клеверного листа-множественных врожденных пороков развития	3 Случаи
90030	Гемолитическая анемия вследствие недостаточности глутатионредуктазы	3 Случаи
85324	X-сцепленная умственная отсталость, тип Шримптона	3 Случаи
85321	Синдром умственной отсталости-глухоты, тип Мартина-Пробста	3 Случаи
85317	X-сцепленный синдром умственной отсталости-гипогаммаглобулинемии-прогрессирующей неврологической симптоматики	3 Случаи
85290	X-сцепленная умственная отсталость, тип Вильсона	3 Случаи
83642	Микроцитарная анемия с накоплением железа в печени	3 Случаи
83617	Синдром агаммаглобулинемии-микроцефалии-краниосиносто́за-тяжелого дерматита	3 Случаи
79347	Точечная хондродисплазия, тип Ториелло	3 Случаи
79330	Врожденное нарушение гликозилирования MOGS-CDG	3 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
79118	Синдром диабета новорожденных-врожденного гипотиреоза-врожденной глаукомы-фиброза печени-поликистоза почек	3 Случаи
77299	Синдром микрофтальмии-атрофии головного мозга	3 Случаи
75325	Синдром остеосклероза-ихтиоза-преждевременного истощения яичников	3 Случаи
73223	Синдром общей задержки развития-остеопении-эктодермального дефекта	3 Случаи
71278	Врожденная дисгенезия головного мозга вследствие недостаточности глутаминсинтетазы	3 Случаи
69125	Анонихия с пигментацией сгибательных поверхностей	3 Случаи
66633	Синдром нейросенсорной тугоухости-ранней седины-эссенциального тремора	3 Случаи
65798	Синдром Гудмана	3 Случаи
629	Низкорослость вследствие биологически неактивного гормона роста	3 Случаи
565899	POMGNT2-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия R24	3 Случаи
565858	Синдром краниосиносто́за-микроретрогнатии-тяжелой умственной отсталости	3 Случаи
565788	Младенческое воспалительное заболевание кишечника с неврологическими проявлениями	3 Случаи
564178	Первичная гипوماгнемия с рефрактерными судорогами и умственной отсталостью	3 Случаи
562509	Дефицит гемоксигеназы-1	3 Случаи
544503	RNF13-ассоциированная тяжелая эпилептическая энцефалопатия с ранним началом	3 Случаи
52054	Синдром краниосиносто́за-внутричерепных кальцификатов	3 Случаи
508501	Рото-лице-пальцевой? синдром с низкорослостью и брахимезофалангией	3 Случаи
50811	Синдром липодистрофии-умственной отсталости-глухоты	3 Случаи
504523	Тяжелый комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита LAT	3 Случаи
502437	Синдром проксимальной делеции 4q25	3 Случаи
500144	Синдром прогрессирующей энцефалопатии-гипоплазии моста-атрофии мозга с ранним началом	3 Случаи
500135	Синдром многоядерных нейронов-ангидрамниона-почечной дисплазии-гипоплазии мозжечка-гидранэнцефалии	3 Случаи
496751	Синдром EVEN-плюс	3 Случаи
496686	Синдром кифоза-латеральной атрофии языка-миофибриллярной миопатии	3 Случаи
495875	Синдром врожденной лабиоскротальной агенезии-мальформации мозжечка-дистрофии роговицы-лицевого дисморфизма	3 Случаи
494541	Детская доброкачественная хорья с вовлечением полосатого тела	3 Случаи
494439	Синдром пигментного ретинита-тугоухости-преждевременного старения-низкорослости-лицевого дисморфизма	3 Случаи
488627	Синдром вражденной задержки роста-косоглазия-обширного кожного меланцитоза-умственной отсталости	3 Случаи
485418	EMILIN-1-ассоциированное заболевание соединительной ткани	3 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.
BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
485405	Синдром трипликации 16p12.1p12.3	3 Случаи
477993	Синдром аномалий неба-широко расставленных зубов-лицевого дисморфизма-задержки развития	3 Случаи
477774	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 27	3 Случаи
477661	IL21-ассоциированное младенческое воспалительное заболевание кишечника	3 Случаи
476096	Синдром эритрокератодермии-кардиомиопатии	3 Случаи
476084	BVES-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия	3 Случаи
468620	Синдром умственной отсталости-эпилепсии-экстрапирамидных проявлений	3 Случаи
466794	Синдром острой младенческой печеночной недостаточности-мозжечковой атаксии-периферической сенсомоторной нейропатии	3 Случаи
466784	Неонатальная тяжелая сердечно-легочная недостаточность вследствие дефекта митохондриального метилирования	3 Случаи
457365	Синдром умственной отсталости-мышечной слабости-низкорослости-лицевого дисморфизма	3 Случаи
453533	Полиэндокринный-полинейропатический синдром	3 Случаи
453510	Врожденная нечувствительность к боли с тяжелой умственной отсталостью	3 Случаи
444458	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 24	3 Случаи
444048	Синдром 46, XX дисгенезии яичников-низкорослости	3 Случаи
438178	Недостаточность жирной ацил-КоА редуктазы 1	3 Случаи
437552	Аутосомно-рецессивный первичный иммунодефицит с дефектами спонтанной цитотоксичности естественных киллеров	3 Случаи
436245	Синдром пигментного ретинита-ювенильной катаракты-низкорослости-умственной отсталости	3 Случаи
436174	Синдром катаракты-дефицита гормона роста-сенсорной нейропатии-нейросенсорной тугоухости-скелетной дисплазии	3 Случаи
435953	Синдром прогероидных черт-предрасположенности к гепатоцеллюлярной карциноме	3 Случаи
435938	X-сцепленный синдром микроцефалии-задержки роста-прогнатии-крипторхизма	3 Случаи
435930	Синдром колобомы диска зрительного нерва-макулярная атрофия-хориоретинит	3 Случаи
435628	Синдром Кеппена-Любинского	3 Случаи
424261	TOR1AIP1-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия	3 Случаи
423894	Микроцефалия-моторно-сенсорная аксональная нейропатия	3 Случаи
420794	Конусовидная дисплазия позвонков	3 Случаи
420566	Нарушение свертываемости крови вследствие недостаточности CalDAG-GEFI	3 Случаи
412189	Простой буллезный эпидермолиз вследствие дефицита экзофилина 5	3 Случаи
412035	Микроделеционный синдром 13q12.3	3 Случаи
411986	Синдром эпилептической энцефалопатии с ранним началом-корковой слепоты-умственной отсталости-лицевого дисморфизма	3 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
404493	Аутосомно-рецессивный синдром мозжечковой атаксии-эпилепсии-умственной отсталости вследствие недостаточности TUD	3 Случаи
404451	FBLN1-ассоциированный синдром задержки развития-аномалии центральной нервной системы-синдактилии	3 Случаи
402082	Прогрессирующая миоклоническая эпилепсия, тип 5	3 Случаи
401935	Микроделеционный синдром 14q24.1q24.3	3 Случаи
401866	Детская спастичность с гиперглициемией	3 Случаи
401859	Дефицит синтазы липоевой кислоты	3 Случаи
401795	Аутосомно-рецессивная спастическая паралич, тип 59	3 Случаи
401764	Синдром панцитопении-задержки развития	3 Случаи
398117	Неонатальный дерматомиозит	3 Случаи
397964	Комбинированный иммунодефицит вследствие недостаточности MALT1	3 Случаи
397933	Синдром тяжелой умственной отсталости-прогрессирующей постнатальной микроцефалии-стереотипных движений кисти по средней линии	3 Случаи
397922	Ферро-церебро-кутанальный синдром	3 Случаи
391457	HSD10, неонатальный тип	3 Случаи
391397	Наследственная сенсорно-вегетативная нейропатия тип 7	3 Случаи
391351	SURF1-ассоциированная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 4	3 Случаи
391316	Младенческая медиальная височная эпилепсия с тяжелой когнитивной регрессией	3 Случаи
391307	Синдром тяжелой умственной отсталости-низкорослости-аномалий поведения-лицевого дисморфизма	3 Случаи
370127	Синдром гигантских тромбоцитов Медича	3 Случаи
370103	Первичная дистония, тип DYT17	3 Случаи
370010	Синдром умственной отсталости-лицевого дисморфизма-аномалий кисти	3 Случаи
369992	Синдром тяжелого дерматита-множественной аллергии-метаболического истощения	3 Случаи
369867	Аутосомно-рецессивная болезнь Шарко-Мари-Тута промежуточного типа, тип C	3 Случаи
369840	TRAPPC11-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия R18	3 Случаи
363981	Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 4B3	3 Случаи
363534	Синдром деплеции митохондриальной ДНК, гепатоцеребральная форма	3 Случаи
363409	Синдром фетальной акинезии-кровоизлияния в мозг и сетчатку	3 Случаи
357237	Тяжелый комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита CARD11	3 Случаи
3433	Синдром микроцефалии-брахидактилии-кифосколиоза	3 Случаи
3409	Синдром Урбан-Роджерс-Мейер	3 Случаи
3404	Синдром Албрайта-Хоудса	3 Случаи
3369	Синдром тригоцефалии-низкорослости-задержки развития	3 Случаи
3353	Синдром дисплазии триходермы-деформации зубов	3 Случаи
3328	Синдром отсутствия большеберцовой кости-полидактилии-арахноидальной кисты	3 Случаи
3326	Дисплазия тимуса-почек-заднего прохода-легких	3 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.
 ВР указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
330054	Синдром врожденной катаракты-прогрессирующей мышечной гипотонии-тугоухости-задержки развития	3 Случаи
329178	Врожденная мышечная дистрофия с умственной отсталостью и тяжелой эпилепсией	3 Случаи
324525	Гипертрофическая кардиомиопатия и поражение почечных канальцев вследствие мутации митохондриальной ДНК	3 Случаи
324290	Болезнь телец Лафора с ранним началом	3 Случаи
3236	Синдром кондуктивной тугоухости-птоза-аномалий скелета	3 Случаи
3210	Синдром Саммитта	3 Случаи
320401	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 44	3 Случаи
3172	Синдром удвоения бровей-синдактилии	3 Случаи
314572	Аутосомно-рецессивный синдром лейкоэнцефалопатии-ишемического инсульта-пигментного ретинита	3 Случаи
314485	Дистальная наследственная моторная нейропатия с ранним взрослым дебютом	3 Случаи
314389	Синдром дупликации Xq12-q13.3	3 Случаи
313800	Синдром отека зрительного нерва-спленомегалии	3 Случаи
3104	Синдром секвенции Робена-олигодактилии	3 Случаи
3098	Ризомелический синдром, тип Урбаха	3 Случаи
309111	Комбинированная панкреатическая недостаточность липазы-колипазы	3 Случаи
3086	Аутосомно-доминантная витреоретинохориоидопатия	3 Случаи
306542	Синдром фронтоназальной дисплазии-тяжелого микрофтальма-тяжелой расщелины лица	3 Случаи
306504	Буллезный узловой эпидермолиз с поражением органов дыхания и почек	3 Случаи
3041	Синдром умственной отсталости-облысения-вывиха надколенника-акромикрии	3 Случаи
3026	Синдром гипоплазии рук с радиальной стороны-атрезии хоан	3 Случаи
3018	Синдром ишемии сетчатки-гиалиноза мелких сосудов пищеварительного тракта-диффузной кальцификации головного мозга	3 Случаи
3010	Синдром Кази-Маркизус	3 Случаи
300333	Нефротический синдром-синдром глухоты-претибиального буллезного эпидермолиза	3 Случаи
300298	Тяжелая врожденная гипохромная анемия с кольцевидными сидеробластами	3 Случаи
2983	Синдром нарушения полового развития-умственной отсталости	3 Случаи
2957	Синдром Гуттмачера	3 Случаи
2951	Синдрома отсутствия большого пальца-низкорослости-иммунодефицита	3 Случаи
294023	Воспалительные заболевания кожи и кишечника новорожденных	3 Случаи
2928	Синдром полинейропатии-умственной отсталости-акромикрии-преждевременной менопаузы	3 Случаи
2926	Аплазия мышцы разгибателя пальцев-полинейропатия	3 Случаи
2916	Синдром постакиальной полидактилии-дентальных и вертебральных аномалий	3 Случаи
2881	Синдром кожной светочувствительности-летального колита	3 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
2868	Синдром низкорослости-порока клапана сердца-характерных черт лица	3 Случаи
2863	Синдром низкорослости-шовных костей-декстрокардии	3 Случаи
280640	Затылочная пахигирия и полимикригирия	3 Случаи
280356	PLIN1-ассоциированная семейная частичная липодистрофия	3 Случаи
2779	Синдром полосатой остеопатии-пигментной дермопатии-белой пряжи	3 Случаи
2772	Синдром врожденного несовершенного остеогенеза-микроцефалии-катаракты	3 Случаи
2760	ОСАКМ синдром	3 Случаи
2741	Офтальмомандибуломелическая дисплазия	3 Случаи
2724	Синдром одонтоматоза-стеноза пищеводной части аорты	3 Случаи
2713	Глазостомокожный синдром	3 Случаи
2690	Синдром нейтропении-моноцитопении-глухоты	3 Случаи
2673	Нейрофациодигиторенальный синдром	3 Случаи
263508	Врожденное нарушение гликозилирования COG1-CDG	3 Случаи
2617	Первичная карликовость с микроцефалией, монреальский тип	3 Случаи
2613	Ногтей-надколенника-подобный почечный синдром	3 Случаи
261295	Микроделеционный синдром 20p12.3	3 Случаи
261144	Микроделеционный синдром 14q12	3 Случаи
261120	Микроделеционный синдром 14q11.2	3 Случаи
2608	Н синдром	3 Случаи
2523	Синдром микроцефалии-дефекта головного мозга-спастичности-гипернатриемии	3 Случаи
2521	Синдром микроцефалия-расщелины неба-аномальной пигментации сетчатки	3 Случаи
2516	Синдром микроцефалии-пороков сердца-мальсегментации легких	3 Случаи
2515	Синдром микроцефалии-кардиомиопатии	3 Случаи
251066	Микроделеционный синдром 8p11.2	3 Случаи
2502	Синдром метафизарного дизостоза-умственной отсталости-кондуктивной глухоты	3 Случаи
2476	Синдром дисрафизма-расщелины губы/неба-редукционного порока конечностей	3 Случаи
2437	Синдром Чейзела-Лозонци	3 Случаи
2410	Синдром гипергонадотропного гипогонадизма-катаракты	3 Случаи
2409	Синдром Лори-Маклина	3 Случаи
238459	Врожденное нарушение гликозилирования SLC35A1-CDG	3 Случаи
2370	Синдром Ларсен-подобной костной дисплазии-низкорослости	3 Случаи
228396	Синдром птоза-птоза-ограничение зрения-отсутствия слезной точки	3 Случаи
2261	Синдром гипоспадии-умственной отсталости, тип Голдблатт	3 Случаи
2246	Синдром гипоплазии мозжечка-тапеторетинальная дегенерация	3 Случаи
217382	Синдром нейродегенерации вследствие недостаточности транспорта фолатов в головном мозге	3 Случаи
217017	Синдром Зеки-Кейда	3 Случаи
2167	Синдром Хольцгрева	3 Случаи
2153	Синдром болезни Гиршпрунга-гипоплазии ногтей-дисморфизма	3 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
2135	Синдром Хеннекама-Бимера	3 Случаи
2115	Синдром Харрода	3 Случаи
2111	Кистозная гамартома легкого и почки	3 Случаи
2101	Синдром Груббена-де Кок-Борхграефа	3 Случаи
2091	Синдром многоузловатого зоба-кист почки-полидактилии	3 Случаи
2084	Синдром глаукомы-эктопии хрусталика-микрофенофакии-тугоподвижности суставов-низкорослости	3 Случаи
2064	Синдром заднего пояснично-крестцового спондилодез-блефароптоза	3 Случаи
2050	Синдром Кола-Карпентера	3 Случаи
1972	Летальная фациокардиомелическая дисплазия	3 Случаи
1970	Синдром лицевого дисморфизма-макроцефалии-миопии-аномалии Денди-Уокера	3 Случаи
1969	Синдром лицевого дисморфизма-анорексии-кахекии-глазных и кожных аномалий	3 Случаи
1943	Ранняя прогрессирующая энцефалопатия с мигрирующим продолжительным миоклонусом	3 Случаи
1891	Синдром-умственной отсталости-спастичности-эктодактилии	3 Случаи
1882	Синдром гипогидротической эктодермальной дисплазии-гипотиреоидизма-цилиарной дискинезии	3 Случаи
1837	Синдром метафизарной дисплазии локтевой кости	3 Случаи
1790	Гипомандибулярный фациокраниальный дизостоз	3 Случаи
171866	Спондилоэпиметафизарная дисплазия, агрекановый тип	3 Случаи
171860	Синдром умственной отсталости-катаракты-кифоза	3 Случаи
169157	T-B+ тяжелый комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита CD45	3 Случаи
168577	Наследственный криогидроцитоз с пониженным уровнем стоматина	3 Случаи
168555	Спондилоэпиметафизарная дисплазия, тип A4	3 Случаи
168544	Спондилоэпиметафизарная дисплазия, тип Голдена	3 Случаи
166277	Вормиевы кости-множественные переломы-несовершенный дентиногенез-скелетная дисплазия	3 Случаи
166105	FASTKD2-ассоциированная младенческая митохондриальная энцефаломииопатия	3 Случаи
166029	Множественная эпифизарная дисплазия с тяжелой дисплазией проксимального отдела бедра	3 Случаи
163961	X-сцепленный церебро-церебеллярный синдром с колобомой	3 Случаи
163665	Поздняя спондилоэпифизарная дисплазия, тип Кона	3 Случаи
1548	Синдром крипторхизма-арахнодактилии-умственной отсталости	3 Случаи
1529	Синдром черепно-лицевых аномалий-глухоты-аномалий кистей	3 Случаи
1495	Синдром умственной отсталости-гипоплазии мозолистого тела-преаурикулярных выростов	3 Случаи
139466	Синдром SERKAL	3 Случаи
139414	Врожденный панфолликулярный невус	3 Случаи
1389	Синдром корковой слепоты-умственной	3 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	отсталости-полидактилии	
1383	Синдром катаракты-глухоты-гипогонадизма	3 Случаи
1381	Синдром катаракты-умственной отсталости-атрезии заднего прохода-пороков мочевыделительной системы	3 Случаи
137622	Синдром трудноизлечимой диареи-атрезии хоан-глазных аномалий	3 Случаи
1373	Синдром аномальной уздечки рта-задержки роста	3 Случаи
1355	Синдром врожденного порока сердца-круглого лица-задержки развития	3 Случаи
1342	Синдром рука-сердце тип 3	3 Случаи
1321	Синдром камптодактилии-гиперплазии фиброзной ткани-скелетной дисплазии	3 Случаи
1259	Синдром блефароптоза-миопии-эктопии хрусталика	3 Случаи
1185	Синдром спинocereбеллярной атаксии-дисморфизма	3 Случаи
1133	Синдром AREDYLD	3 Случаи
1130	Синдром арахнодактилии-умственной отсталости-дисморфизма	3 Случаи
1116	Синдром врожденной аплазии кожи-кишечной лимфангиэктазии	3 Случаи
1112	Синдром отсутствия фаланг-полупозвонков-дисгенеза мочеполовых путей и кишечника	3 Случаи
1101	Синдром анофтальмии-мегалокорнеа-кардиопагии-аномалий скелета	3 Случаи
1069	Синдром аниридии-отсутствия надколенника	3 Случаи
1067	Синдром аниридии-птоза-умственной отсталости-семейного ожирения	3 Случаи
103910	Врожденный дефицит гепарансульфата энтероцитов	3 Случаи
1027	Аутосомно-рецессивная амелия	3 Случаи
1006	Алопеция с дефицитом антител	3 Случаи
99832	Синдром резистентности к тиреотропин-рилизинг-гормону	2 Случаи
977	Адреномиодистрофия	2 Случаи
97290	Наследственная папиллярная карцинома щитовидной железы с папиллярной неоплазией почек	2 Случаи
96187	Материнская однородительская дисомия хромосомы 21	2 Случаи
95428	Врожденное нарушение гликозилирования COG8-CDG	2 Случаи
949	Акрокраниофациальный дизостоз	2 Случаи
94066	Тяжелая умственная отсталость-эпилепсия-аномалии ануса-гипоплазия дистальных фаланг	2 Случаи
91494	Синдром макулярной колобомы-расщелины неба-вальгусной деформации первого пальца стопы	2 Случаи
91130	Синдром кардиомиопатии-гипотонии-лактата-ацидоза	2 Случаи
88643	Синдром ожирения-колиты-гипотиреоза-гипертрофии сердца-задержки развития	2 Случаи
86822	Синдром лиссэнцефалии тип 3-дисплазии пястной кости	2 Случаи
85327	X-сцепленный синдром умственной отсталости-акромегалии-гиперактивности	2 Случаи
85319	X-сцепленный синдром умственной отсталости-эпилепсии-прогрессирующих контрактур суставов-дисморфизма	2 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.
BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
79507	Синдром гипотонии-задержки физического развития-микроцефалии	2 Случаи
79302	Врожденное нарушение синтеза первичных желчных кислот тип 3	2 Случаи
79107	Синдром пороков развития-глухоты-дистонии	2 Случаи
785	Синдром нечувствительности к эстрогенам	2 Случаи
77300	Синдром аномалий ушной раковины-расщелины губы с или без расщелиной неба-аномалий зрения	2 Случаи
75389	Синдром порока развития головного мозга-врожденного порока сердца-постаксиальной полидактилии	2 Случаи
73246	Синдром висцеральной нейропатии-аномалии головного мозга-лицевого дисморфизма-задержки развития	2 Случаи
73245	Синдром спинальной мышечной атрофии-мальформации Дэнди-Уокера-катаракты	2 Случаи
73230	Синдром задержки психомоторного развития-аномалий окостенения	2 Случаи
73224	Синдром поражения канальцев почек-кардиомиопатии	2 Случаи
71267	Синдром несовершенного дентиногенеза-низкорослости-тугоухости-умственной отсталости	2 Случаи
69088	Синдром ангидротический эктодермальной дисплазии-иммуннодефицита-остеопетроза-лимфедемы	2 Случаи
64542	Акрофациальный дизостоз, тип Кеннеди-Тиби	2 Случаи
589435	Spondylometaphyseal dysplasia-corneal dystrophy syndrome	2 Случаи
568056	Синдром бородавок-иммуннодефицита-лимфедемы-аногенитальной дисплазии	2 Случаи
544602	Врожденная миопатия с уменьшением мышечных волокон 2 типа	2 Случаи
527468	Синдром диафрагмальной грыжи-короткой кишки-аспении	2 Случаи
521432	Синдром врожденной катаракты-тяжелой гепатопатии новорожденных-общей задержки развития	2 Случаи
521411	Аутосомно-рецессивная аксональная болезнь Шарко-Мари-Тута, вызванная нарушением метаболизма меди	2 Случаи
52055	Синдром агенезии мозолистого тела-умственной отсталости-колобомы	2 Случаи
52047	Синдром Брэddaка	2 Случаи
508512	Синдром врождённых пятен кофе-с-молоком-повышенного обмена сестринских хроматид	2 Случаи
508488	Микроделеционный синдром 8q24.3	2 Случаи
50817	Синдром аномалии Дюзйна-миопатии-сколиоза	2 Случаи
50812	Цельвегер-подобный синдром без аномалий пероксисом	2 Случаи
50810	Синдром микролисенцефалии-микромелии	2 Случаи
50809	Пяточно-коленно-ладьевидный остеолиз	2 Случаи
502444	Недостаток щелочной церамидазы 3	2 Случаи
498497	Синдром коротких ребер-полидактилии, тип 5	2 Случаи
487814	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2 вследствие мутации в гене DGAT2	2 Случаи
487796	Синдром макротромбоцитопении-лимфедемы-задержки развития-лицевого дисморфизма-камптодактилии	2 Случаи
480528	Синдром летальной гидранцефалии-	2 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	диафрагмальной грыжи	
478042	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 30	2 Случаи
477831	Синдром избыточного роста Козаки	2 Случаи
477787	Нарушение свертываемости крови ассоциированное с дефицитом цитозольной фосфолипазы-A2 альфа	2 Случаи
477684	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 26	2 Случаи
476406	Врожденный синдром генерализованного мышечного напряжения и скованности	2 Случаи
466801	LIMS2-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия	2 Случаи
465824	Синдром "обросшего" плода	2 Случаи
459070	X-сцепленный синдром умственной отсталости-гипоплазии мозжечка-спондило-эпифизарной дисплазии	2 Случаи
457359	Синдром мегалэнцефалии-кифосколиоза тяжелой степени-чрезмерного роста	2 Случаи
457265	Прогрессирующая миоклоническая эпилепсия тип 9	2 Случаи
457223	Синдромальная нейросенсорная глухота вследствие комбинированного дефекта окислительного фосфорилирования	2 Случаи
457205	Синдром младенческим аксональной моторной и сенсорной нейропатии-атрофии зрительного нерва-нейродегенерации	2 Случаи
456312	Младенческая болезнь нервной, эндокринной систем и поджелудочной железы	2 Случаи
456298	Микроделеционный синдром 1p35.2	2 Случаи
453521	Аутосомно-рецессивная мозжечковая атаксия вследствие недостаточности CWF19L1	2 Случаи
448267	Регрессирующая спондилометафизарная дисплазия	2 Случаи
448264	Изолированная очаговая неэпидермолитическая ладонно-подошвенная кератодермия	2 Случаи
447974	Синдром аномалии Клиппеля-Фейля-миопатии-лицевого дисморфизма	2 Случаи
447961	Синдром дефектов пигментации-ладонно-подошвенной кератодермии-карциномы кожи	2 Случаи
447954	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 25	2 Случаи
447731	Дефицит NIK	2 Случаи
445110	Поясно-конечностная мышечная дистрофия вследствие недостаточности POMK	2 Случаи
443950	DNAJB2-ассоциированная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2	2 Случаи
443236	Синдром постуральной ортостатической тахикардии вследствие дефицита транспортера норадреналина	2 Случаи
440731	Дефицит L-ферритина	2 Случаи
440713	Изолированная недостаточность седогептулокиназы	2 Случаи
439897	Синдром летальной цереброреногеноитоуринарной агенезии/гипоплазии плода	2 Случаи
439232	AApoAIV амилоидоз	2 Случаи
438207	Тяжелая аутосомно-рецессивная макротромбоцитопения	2 Случаи
436182	Синдром первичной карликовости с	2 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	микроцефалией-инсулинорезистентности	
435819	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута типа 2, вследствие мутации в гене TFG	2 Случаи
431361	Прогрессирующая энцефалопатия с лейкодистрофией вследствие мутаций в гене DECR	2 Случаи
431329	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия, тип 57	2 Случаи
424107	Врожденная миопатия с миастения-подобным началом	2 Случаи
423479	X-сцепленный синдром умственной отсталости-спастичности конечностей-дистрофии сетчатки-несахарного диабета	2 Случаи
423306	Синдром микроцефалии-низкорослости-умственной отсталости-лицевого дисморфизма	2 Случаи
420741	Синдром RIDDLE	2 Случаи
420733	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования, тип 21	2 Случаи
420728	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования, тип 20	2 Случаи
420699	Аутосомно-рецессивная тяжелая врожденная нейтропения вследствие дефицита CXCR2	2 Случаи
412181	Простой буллезный эпидермолиз вследствие дефицита BP230	2 Случаи
411712	Материнский дефицит рибофлавина	2 Случаи
404499	Аутосомно-рецессивный синдром мозжечковой атаксии-эпилепсии-умственной отсталости вследствие недостаточности RUBCN	2 Случаи
404476	Синдром общей задержки развития-кист легких-чрезмерного роста-опухоли Вильмса	2 Случаи
401959	Синдром частичной агенезии мозолистого тела-гипоплазии червя мозжечка-кисты задней черепной ямки	2 Случаи
401923	Микроделеционный синдром 9q31.1q31.3	2 Случаи
401830	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 69	2 Случаи
401820	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 67	2 Случаи
401815	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 66	2 Случаи
401805	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 63	2 Случаи
398109	Неонатальная аутоиммунная гемолитическая анемия	2 Случаи
397973	Синдром умственной отсталости-ожирения-прогнатизма-глазных и кожных аномалий	2 Случаи
397959	TCR-альфа-бета-позитивный Т-клеточный дефицит	2 Случаи
397735	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2U	2 Случаи
397725	COASY-протеин-ассоциированная нейродегенерация	2 Случаи
391366	Синдром задержки роста-легкой задержки развития-хронического гепатита	2 Случаи
391348	Синдром задержки роста и развития-гипотонии-нарушения зрения-лактат-ацидоза	2 Случаи
391343	Фатальное пост-вирусное нейродегенеративное заболевание	2 Случаи
370997	Мышечно-глазо-мозговая болезнь с билатеральной мультикистозной лейкодистрофией	2 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
370930	Врожденное нарушение гликозилирования XYLT1-CDG	2 Случаи
370921	Врожденное нарушение гликозилирования STT3A-CDG	2 Случаи
370039	Невус «ангорских волос»	2 Случаи
370019	Спондилометафизарная дисплазия, тип Чарны-Ратайчак	2 Случаи
370015	Спондилоэпиметафизарная дисплазия, тип Исидора	2 Случаи
369979	Синдром гиперфалангии пальцев-аномалий пальцев ног-тяжелой воронкообразной деформации грудной клетки	2 Случаи
369955	Метилмалоновая ацидемия с гемоцистинурией, тип cblJ	2 Случаи
369929	Синдром первичного гиперальдостеронизма-судорог-неврологических аномалий	2 Случаи
369881	Микроделеционный синдром 2p21 без цистинурии	2 Случаи
363680	Микроделеционный синдром 2p13.2	2 Случаи
363623	GMPPB-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия R19	2 Случаи
363424	Синдром множественных митохондриальных дисфункций тип 3	2 Случаи
357158	Синдром мандибуло-фациального дизостоза-макроблефарона-макростомии	2 Случаи
352665	Синдром нарушения развития нервной системы-черепно-лицевого дисморфизма-порока сердца-скелетных аномалий вследствие микроделеции 9q21.3	2 Случаи
352563	Младенческая гипертрофическая кардиомиопатия вследствие дефицита MRPL44	2 Случаи
352530	Синдром умственной отсталости-ожирения-мальформаций головного мозга-лицевого дисморфизма	2 Случаи
352333	Синдром врожденного ихтиоза-умственной отсталости-спастической квадриплегии	2 Случаи
3448	Синдром Уивера-Уильямса	2 Случаи
3429	Синдром Верлоова Ванхорика-Брубак	2 Случаи
3424	Вело-фацио-скелетный синдром	2 Случаи
3368	Синдром тригоцефалии-расщепления носа-акральных аномалий	2 Случаи
3365	Синдром тригоцефалии-широких больших пальцев	2 Случаи
3327	Тироцереброренальный синдром	2 Случаи
3294	Аномалии сухожилий разгибателей пальцев	2 Случаи
3293	Синдром телеканта-гипертелоризма-косоглазия-полой стопы	2 Случаи
329252	Синдром спондилококостального дизостоза-гипоспадии-умственной отсталости	2 Случаи
329242	Врожденная хроническая диарея и энтеропатия с потерей белка	2 Случаи
329224	Синдром умственной отсталости-черепно-лицевого дисморфизма-крипторхизма	2 Случаи
3262	Синдром Доброва	2 Случаи
324575	Гиперинсулинизм вследствие дефицита HNF1A	2 Случаи
324540	Синдром афонии-глухоты-дистрофии сетчатки-раздвоения больших пальцев стоп-умственной отсталости	2 Случаи
324530	Аутовоспаление-PLCG2-ассоциированный дефицит антител-иммунная дисрегуляция	2 Случаи
324416	Синдром мышечной гипертрофии-	2 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	гепатомегалии-многоводия	
324410	Синдром х-сцепленной умственной отсталости-кардиоомегалии-застойной сердечной недостаточности	2 Случаи
324364	Смешанная склерозирующая костная дистрофия с внескелетными проявлениями	2 Случаи
324307	Тяжелое латеральное искривление большеберцовой кости с низкорослостью	2 Случаи
324299	Множественные параганглиомы, ассоциированные с полицитемией	2 Случаи
324294	T-клеточный иммунодефицит с бородавчатой эпидермодисплазией	2 Случаи
3241	Краниофациальный синдром с глухотой	2 Случаи
3240	Синдром кальцификации центральной нервной системы-глухоты-почечного канальцевого ацидоза-анемии	2 Случаи
3239	Синдром глухоты-вителиго-ахалазии	2 Случаи
3225	Синдром тугоухости-семейной нечувствительности слюнных желез к альдостерону	2 Случаи
3224	Синдром глухоты-генитальных аномалий-синотоза пястных и плюсны	2 Случаи
3218	Синдром глухоты-эпифизарной дисплазии-низкорослости	2 Случаи
3214	Синдром слепоты-глухоты-гипопигментации, йеменский тип	2 Случаи
320370	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 43	2 Случаи
3200	Синдром артрогрипоза-эктодермальной дисплазии	2 Случаи
3199	Синдром Стиммлера	2 Случаи
319675	Первичная карликовость с микроцефалией, тип Даубера	2 Случаи
319600	Менделирующая предрасположенность к микобактериальным заболеваниям вследствие частичного дефицита IRF8	2 Случаи
319589	Аутосомно-доминантная менделирующая предрасположенность к микобактериальным заболеваниям вследствие частичного дефицита IFN-гамма R2	2 Случаи
319514	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 13	2 Случаи
3177	Синдром спинocereбеллярной дегенерации-дистрофии роговицы	2 Случаи
317425	Тяжелый комбинированный иммунодефицит вследствие недостаточности ДНК-зависимой протеинкиназы	2 Случаи
3173	Синдром инфантильных спазмов-широких больших пальцев кистей	2 Случаи
3167	Синдром Сиглера-Брюера-Кэри	2 Случаи
3151	Синдром рассеянного склероза-ихтиоза-дефицита фактора VIII	2 Случаи
314993	Синдром катаракты-врожденного порока сердца-дефекта нервной трубки	2 Случаи
314629	НЦЛ11	2 Случаи
314575	Синдром умственной отсталости-гипотонии-брахицефалии-пилорического стеноза-крипторхизма	2 Случаи
314041	Синдром марфаноидного фенотипа-паховой грыжи-опережающего костного возраста	2 Случаи
314029	Несовершенный остеогенез с высокой костной	2 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	массой	
314002	Синдром контрактур-перепончатой шеи-микрорнотии-гипоплазии сосков	2 Случаи
313947	Микродупликационный синдром 2q23.1	2 Случаи
313772	Синдром ранней спастической атаксии-миоклонической эпилепсии-нейропатии	2 Случаи
3134	Синдром SCARF	2 Случаи
309147	Гипер-бета-аланинемия	2 Случаи
309108	Недостаточность панкреатической колипазы	2 Случаи
3082	Синдром умственной отсталости-полидактилии-нерасчесываемых волос	2 Случаи
3080	Умственная отсталость, тип Вольфа	2 Случаи
307936	Синдром гипотрихоза-остеолиза-периодонтита-ладонно-подошвенной кератодермии	2 Случаи
3068	Синдром умственной отсталости-миопатии-низкорослости-эндокринопатии	2 Случаи
306511	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 48	2 Случаи
3016	Синдром отсутствия лучевой кости-аногенитальных аномалий	2 Случаи
3011	Синдром спастической тетраплегии-пигментного ретинита, умственной отсталости	2 Случаи
300284	Заболевание соединительной ткани вследствие недостаточности лизилгидроксилазы-3	2 Случаи
2997	Синдром птоза-паралича голосовых связок	2 Случаи
2988	Синдром крыловидных складок шеи-умственной отсталости-аномалии пальцев	2 Случаи
2985	Синдром псевдопрогрии	2 Случаи
2976	Синдром псевдолепреаунизма, тип Паттерсона	2 Случаи
2975	Синдром 46,XX нарушение полового развития-скелетных аномалий	2 Случаи
2956	Сколиотическая акродисплазия	2 Случаи
2941	Синдром порэнцефалии-гипоплазии мозжечка-пороков развития внутренних органов	2 Случаи
294026	Синдром синдактилии-нистагма, вследствие микродупликации 2q31.1	2 Случаи
293807	Кетамин-индуцированная дилатация желчных путей	2 Случаи
2921	Синдром преаксиальный полидактилии-колобомы-умственной отсталости	2 Случаи
2898	Х-сцепленный синдром умственной отсталости-плагиоцефалии	2 Случаи
289522	Микротрипликация 11q24.1	2 Случаи
2892	Синдром пилодентальной дисплазии-аметропии	2 Случаи
2891	Синдром перекрученных волос-задержки развития-неврологических аномалий	2 Случаи
2888	Синдром Пьера Робена-лице-пальцевых аномалий	2 Случаи
2876	PHAVER синдром	2 Случаи
2871	Синдром Пфайфер-Палм-Теллер	2 Случаи
2867	Низкорослость, Брюссельский тип	2 Случаи
2866	Синдром низкорослости-глухоты-дисфункции нейтрофилов-дисморфизма	2 Случаи
2826	Синдром спастической параплегии-преждевременного полового созревания	2 Случаи
2825	Синдром RARC	2 Случаи
281127	Конечностный самоизлечивающийся синдром коллоидного плода	2 Случаи
280576	Синдром прогрии Нестора-Гильермо	2 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.
ВР указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
280397	Семейная Альцгеймер-подобная прионная болезнь	2 Случаи
2773	Синдром несовершенного остеогенеза-ретинопатии-судорог-умственной отсталости	2 Случаи
276556	Гиперинсулинизм вследствие недостаточности UCP2	2 Случаи
276405	Гипербиливердинемия	2 Случаи
2759	Синдром неперфорированной ротоглотки-реберно-позвоночных аномалий	2 Случаи
2722	Синдром одонто-онихо-дисплазии-алопеции	2 Случаи
2720	Синдром окулоцеребральной гипопигментации, тип Преуса	2 Случаи
2718	Окулотрихидисплазия	2 Случаи
2666	Синдром семейного нефронофтиза-спастического квадрипареза взрослых	2 Случаи
2653	Синдром остеохондродиспластического нанизма-глухоты-пигментного ретинита	2 Случаи
2643	Первичная карликовость с микроцефалией, тип Ториелло	2 Случаи
263501	Врожденное нарушение гликозилирования COG4-CDG	2 Случаи
2631	Синдром мезомелической карликовости-расщелины неба-камптодактилии	2 Случаи
261534	Синдром 49,XXXYY	2 Случаи
261304	Синдром отцовской микроделеции 20q13.2q13.3	2 Случаи
2597	Синдром митохондриальной миопатии-лактатацидоза-глухоты	2 Случаи
2575	Синдром муковисцидоза-гастрита-мегалобластной анемии	2 Случаи
255132	Аутосомно-рецессивная сидеробластная анемия со взрослым началом	2 Случаи
254925	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 4	2 Случаи
254898	Синдром глухоты-энцефалонейропатии-ожирения-вальвулопатии	2 Случаи
2547	Синдром микрофтальмии-микротии-акинезии плода	2 Случаи
2533	Синдром микроцефалии-глухоты-умственной отсталости	2 Случаи
2528	Синдром микроцефалии-микророрнеа, тип Симанова	2 Случаи
2522	Синдром микроцефалии-аномалий сращения шейного отдела позвоночника	2 Случаи
2519	Синдром микроцефалии-эпилепсии-умственной отсталости-патологии сердца	2 Случаи
2513	Синдром микроцефалии-альбинизма-аномалий пальцев	2 Случаи
2511	Синдром микробрахицефалии-птоза-расщелины губы	2 Случаи
2489	Синдром дефекта верхних конечностей-аномалий глаза и уха	2 Случаи
2487	Синдром нарушения развития нижних конечностей-гипоспадии	2 Случаи
2482	Синдром Мелхема-Фахла	2 Случаи
2475	Белая пряда с мальформациями	2 Случаи
2427	Синдром макроцефалии-низкорослости-паралигии	2 Случаи
2400	Синдром периферической моторной нейропатии-дизавтономии	2 Случаи
2390	Синдром Лихтенштейна	2 Случаи
238523	Синдром атипичной гипотонии-цистинурии	2 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
238329	Тяжелая X-сцепленная митохондриальная энцефаломиопатия	2 Случаи
2347	Летальная Книст-подобная дисплазия	2 Случаи
2324	Синдром остеопении-умственной отсталости-редких волос	2 Случаи
2321	Синдром Юнга	2 Случаи
231556	Синдром локализованного пограничного буллезного эпидермолиза с поздним началом-умственной отсталости	2 Случаи
2310	Синдром отсутствия ноги-катаракты	2 Случаи
228357	НЦЛ9	2 Случаи
2282	Синдром дисморфизма-низкорослости-глухоты-нарушения полового развития	2 Случаи
2274	Синдром ихтиоза-гепатоспленомегалии-мозжечковой дегенерации	2 Случаи
2272	Синдром ихтиоза-аномалий рта и пальцев	2 Случаи
2271	Синдром врожденного ихтиоза-микроцефалии-тетраплегии	2 Случаи
2266	Гипотрихоз-умственная отсталость, тип Лопеса	2 Случаи
2256	Синдром малоберцовой и локтевой гипоплазии-аномалий почек	2 Случаи
2250	Синдром гипосмии-назальной и глазной гипоплазии-гипогонадотропного гипогонадизма	2 Случаи
2249	Синдром гипоплазии локтевой кости-умственной отсталости	2 Случаи
2235	Синдром гипогонадотропного гипогонадизма-пигментного ретинита	2 Случаи
2234	Синдром мужского гипергонадотропного гипогонадизма-умственной отсталости-скелетных аномалий	2 Случаи
2233	Синдром гипогонадизма-пролапса митрального клапана-умственной отсталости	2 Случаи
221142	Конфетти-подобная атрофия желтого пятна	2 Случаи
221139	Комбинированный иммунодефицит с лице-глазо-скелетными аномалиями	2 Случаи
220448	Макротромбоцитопения с недостаточностью митрального клапана	2 Случаи
2204	Диспластический кортикальный гиперостоз	2 Случаи
2184	Синдром гидроцефалии-низкого расположения пупка	2 Случаи
2183	Синдром гидроцефалии-ожирения-гипогонадизма	2 Случаи
2181	Синдром гидроцефалии-высокорослости-гипермобильности суставов	2 Случаи
217399	Врожденная нечувствительность к боли с гипергидрозом	2 Случаи
2172	Синдром микроцефалии-гломерулонефрита-марфаноидного фенотипа	2 Случаи
2155	Синдром болезни Гиршпрунга-глухоты-полидактилии	2 Случаи
2145	Краниосинтоз, тип Германна-Опица	2 Случаи
2119	Синдром НЕС	2 Случаи
2110	Синдром варусного искривления большого пальца стопы-преаксиальной полисиндактилии	2 Случаи
2109	Халлермана-Штрайфа-подобный синдром	2 Случаи
2104	Синдром дисморфизма-килевидной грудной клетка-гипермобильности суставов	2 Случаи
2083	Синдром выраженной глабеллы, микроцефалии и гипогенитализма	2 Случаи
2074	Синдром беспокойных ног	2 Случаи
206564	POMGNT1-связанная поясно-конечностная	2 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	мышечная дистрофия R15	
2058	Синдром Фринса-Смитса-Тайри	2 Случаи
2025	Синдром гингивального фиброматоза-лицевого дисморфизма	2 Случаи
2015	Синдром расщелины неба-низкорослости-аномалий позвонков	2 Случаи
2010	Синдром расщелины неба-сросшегося стремени-олигодонтии	2 Случаи
2007	Синдром гипоплазии крыловидных хрящей-колобомы-телеканта	2 Случаи
2003	Синдром расщелины губы/неба-глухоты-крестцовой липомы	2 Случаи
1995	Синдром заячей губы-ретинопатии	2 Случаи
199348	Тиамин-чувствительная энцефалопатия	2 Случаи
199329	Врожденная миопатия, тип Парадас	2 Случаи
1968	Синдром плоского лица-микростомии-аномалий уха	2 Случаи
1964	Синдром экстрастол-низкорослости-гиперпигментации-микроцефалии	2 Случаи
1948	Синдром эпилепсии-микроцефалии-скелетной дисплазии	2 Случаи
1937	Синдром Энга-Шторма	2 Случаи
1933	Синдром деплеции митохондриальной ДНК, энцефаломииопатическая форма с метилмалоновой ацидурией	2 Случаи
1927	Синдром Эмери-Нельсона	2 Случаи
1883	Синдром эктодермальной дисплазии-сенсоневральной тугоухости	2 Случаи
1861	Синдром торакальной дисплазии-гидроцефалии	2 Случаи
183707	Синдром нейтрофильного иммунодефицита	2 Случаи
1825	Синдром эпифизарной дисплазии-тугоухости-дисморфизма	2 Случаи
1806	Синдром эктодермальной дисплазии-слепоты	2 Случаи
1803	Торакомеллическая дисплазия	2 Случаи
1780	Синдром Таккер-Донна	2 Случаи
1778	Синдром лицевого дисморфизма-шалеvidной мошонки-гипермобильности суставов	2 Случаи
1770	Синдром аномалий, ассоциированных с дисгенезей гонад тип XY	2 Случаи
171839	Синдром краниосиносто́за-гидроцефалии-малформации Арнольда-Киари 1 типа-радиоульнарного синосто́за	2 Случаи
169100	Иммунодефицит вследствие дефицита CD25	2 Случаи
168598	Демиелинизация головного мозга вследствие недостаточности метионин-аденозилтрансферазы	2 Случаи
168552	Синдром спондилометафизарной дисплазии-искривленных предплечий-лицевого дисморфизма	2 Случаи
168451	Синдром спондилоэпиметафизарной дисплазии-аномального расположения зубов	2 Случаи
1670	Хроническая диарея с атрофией ворсинок	2 Случаи
166038	Метафизарная хондродисплазия, тип Кайтила	2 Случаи
166032	Множественная эпифизарная дисплазия с миниэпифизами	2 Случаи
166016	Множественная эпифизарная дисплазия, тип Лоури	2 Случаи
1659	Дерматолейкодистрофия	2 Случаи
163684	Синдром лейкоэнцефалопатии-дистонии-моторной нейропатии	2 Случаи
1570	Симбрахидактилия кистей и стоп	2 Случаи

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
1563	Синдром Дальбергера-Борера-Ньюкамера	2 Случаи
1547	Синдром криптомикротии-брахидактилии-избытка дуг на подушках пальцев	2 Случаи
1533	Синдром краниосиносто́за-аплазии малоберцовой коти	2 Случаи
1521	Синдром краниофронтоназальной дисплазии-аномалии Поланда	2 Случаи
1506	Синдром истонченных ребер и трубчатых костей-дисморфизма	2 Случаи
1488	Синдром Купера-Джэбса	2 Случаи
1485	Синдром артрогрипоза-гиперкератоза, летальная форма	2 Случаи
1484	Синдром контрактур-эктодермальной дисплазии-расщелина губы/неба	2 Случаи
1453	Ключично-ризомелический синдром	2 Случаи
1433	Синдром хориоидальной атрофии-алопеции	2 Случаи
1422	Синдром хондродисплазии-нарушения полового развития	2 Случаи
141258	Расщелина Тессье номер 4	2 Случаи
1397	Синдром гидроцефалии-агенезии мозжечка	2 Случаи
1390	Синдром ночной слепоты-скелетных аномалий-дисморфизма	2 Случаи
1380	Синдром катаракты-нефропатии-энцефалопатии	2 Случаи
137681	Гепатоэнцефалопатия вследствие комбинированного дефицита окислительного фосфорилирования 1 типа	2 Случаи
137631	Синдром фиброза легких-иммунодефицита-46, XX-дисгенезии гонад	2 Случаи
1368	Синдром катаракты-атаксии-глухоты	2 Случаи
1354	Синдром пороков сердца-укорочения конечностей	2 Случаи
1352	Атриовентрикулярный дефект-блефарофимоз-лучевой и анальный дефект	2 Случаи
1326	Синдром камптодактилии, тип Гвадалахара 2	2 Случаи
1295	Синдром брахителефалангии-дисморфизма-синдрома Кальмана	2 Случаи
1277	Синдром брахидактилии-мезомелии-умственной отсталости-пороков сердца	2 Случаи
1237	Синдром Беемера-Эртбруггена	2 Случаи
1236	Синдром тяжелой микробрахицефалии-умственной отсталости-атетического церебрального паралича	2 Случаи
1227	Синдром Бангстада	2 Случаи
1217	Спинальная атрофия-офтальмоплегия-пирамидный синдром	2 Случаи
1192	Синдром атеросклероза-глухоты-диабета-эпилепсии-нефропатии	2 Случаи
1184	Синдром атаксии-светочувствительности-низрослости	2 Случаи
1126	Апрозэнцефалия-мозжечковая дисгенезия	2 Случаи
1123	Синдром хвостовидного придатка-глухоты	2 Случаи
1068	Синдром аниридии-умственной отсталости	2 Случаи
1064	Синдром аниридии-агенезии почек-задержки психомоторного развития	2 Случаи
1046	Синдром летальной гемолитической анемии-генитальных аномалий	2 Случаи
1028	Амело-онихо-гипогидротический синдром	2 Случаи
1021	Синдром амавроза-гипертрихоза	2 Случаи
1014	Синдром алопеции-умственной отсталости-гипергонадотропного гипогонадизма	2 Случаи
1003	Синдром дефектов скальпа-постаксиальной	2 Случаи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	полидактилии	
100013	Лиссэнцефалия с гипоплазией мозжечка тип С	2 Случай
99849	Гликогеноз вследствие недостаточности бета-енолазы мышц	1 Случай
79332	Врожденное нарушение гликозилирования B4GALT1-CDG	1 Случай
79326	Врожденное нарушение гликозилирования ALG2-CDG	1 Случай
529980	Синдром воспалительного заболевания кишечника-рецидива синопulьмональной инфекции	1 Случай
528091	Синдром водянки-лактат-ацидоза-сидеробластной анемии-мультисистемной недостаточности	1 Случай
478029	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 29	1 Случай
458798	Спиноцеребеллярная атаксия тип 41	1 Случай
448010	Врожденное нарушение гликозилирования CAD-CDG	1 Случай
440706	Недостаточность рибозо-5-изомеразы	1 Случай
435934	Врожденное нарушение гликозилирования COG2-CDG	1 Случай
435651	CIDEC-ассоциированная семейная частичная липодистрофия	1 Случай
431166	Первичный иммунодефицит с вирусной инфекцией после вакцинации против кори, паротита и краснухи	1 Случай
431149	Комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита OX40	1 Случай
404521	Спинальная мышечная атрофия с респираторным дистресс-синдромом, тип 2	1 Случай
401840	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 71	1 Случай
401800	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 60	1 Случай
397968	Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2R	1 Случай
370924	Врожденное нарушение гликозилирования STT3B-CDG	1 Случай
370097	Глазокожный альбинизм тип 6	1 Случай
331190	Иммунодефицит вследствие дефицита фиколина-3	1 Случай
331187	Иммунодефицит вследствие недостаточности MASP-2	1 Случай
330029	Синдром гипотрихоза-глухоты	1 Случай
329942	Транзиторная неонатальная множественная недостаточность ацил-КоА-дегидрогеназ	1 Случай
324422	Врожденное нарушение гликозилирования ALG13-CDG	1 Случай
319678	Синдром энцефалопатии-гипертрофической кардиомиопатии-болезни почечных канальцев	1 Случай
300536	Врожденное нарушение гликозилирования DDOST-CDG	1 Случай
2963	Прогероидный синдром, тип Петти	1 Случай
280333	Альфа-дистрогликан-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия R16	1 Случай
2786	Синдром остеопороза-глазокожной гипопигментации	1 Случай
263494	Врожденное нарушение гликозилирования DPM3-CDG	1 Случай
263297	Болезнь накопления гликогена с тяжелой кардиомиопатией вследствие недостаточности	1 Случай

ORPHAкод	ORPHAкод	количество случаев
	гликогенина	
254920	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 2	1 Случай
254334	Аутосомно-рецессивная болезнь Шарко-Мари-Тута тип В, промежуточный тип	1 Случай
243343	Недостаточность диметилглицин-дегидрогеназы	1 Случай
240760	Болезнь, сходная с синдром хромосомных поломок Ниймеген	1 Случай
206559	РОМТ2-связанная поясно-конечностная мышечная дистрофия R14	1 Случай
1692	Мозаичная трисомия 1	1 Случай
141330	Орофациодигитальный синдром тип 13	1 Случай
141327	Орофациодигитальный синдром тип 12	1 Случай
1035	Бета-меркаптолактат цистеин дисульфидурия	1 Случай

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.
 ВР указывает на распространенность при рождении"

Количество опубликованных семей

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	количество семей
1652	Болезнь Дента	250 Семьи
99879	Семейный изолированный гиперпаратиреоз	100 Семьи
98784	Аутосомно-доминантная ночная лобная эпилепсия	100 Семьи
98759	Спинаocerebellарная атаксия тип 17	100 Семьи
89843	Дистрофический зудящий буллезный эпидермолиз	100 Семьи
276198	Спинаocerebellарная атаксия тип 36	100 Семьи
1949	Доброкачественная семейная неонатальная эпилепсия	100 Семьи
1416	Семейное отложение пирофосфата кальция	100 Семьи
2524	Понтоcerebellарная гипоплазия, тип 2	81 Семьи
51083	Семейный синдром короткого интервала QT	80 Семьи
526	Синдром Лидлла	72 Семьи
60030	Синдром Лойса-Дитца	52 Семьи
98934	Гентингтон-подобное заболевание 2	50 Семьи
643	Гигантская аксональная нейропатия	50 Семьи
2526	Синдром микроцефалии-лимфедемы-хориоретинит	50 Семьи
536467	B3GALT6-ассоциированный спондилодиспластический синдром Элерса-Данло	41 Семьи
98762	Спинаocerebellарная атаксия тип 12	40 Семьи
79410	Претибиальный дистрофический буллезный эпидермолиз	40 Семьи
2670	Синдром Пирсона	40 Семьи
263548	Синдром шелушения кожи тип А	40 Семьи
2254	Понтоcerebellарная гипоплазия тип 1	40 Семьи
79501	Точечная ладонно-подошвенная кератодермия тип 1	35 Семьи
200418	Иммунодефицит с аномалией фактора I	35 Семьи
163937	X-сцепленная умственная отсталость, тип Нейджма	35 Семьи
1106	Микрофтальм с аномалиями конечностей	35 Семьи
324442	Аутосомно-рецессивная аксональная нейропатия с нейромиотонией	33 Семьи
98434	Наследственный комбинированный дефицит витамин К-зависимых факторов свертывания крови	30 Семьи
713	Болезнь накопления гликогена вследствие недостаточности фосфоглицерат киназы 1	30 Семьи
452	X-сцепленная лиссэнцефалия с аномалией гениталий	30 Семьи
425	Дефицит аполипопротеина А, тип 1	30 Семьи
3237	Синдром множественных синостозов	30 Семьи
3222	Повышенная активность фосфорибозилпирофосфат синтетазы	30 Семьи
293822	MITF-ассоциированная меланома и синдром предрасположенности к почечно-клеточной карциноме	30 Семьи
2848	Синдром камптодактилии-артропатии-варусной деформации шейки бедра-перикардита	30 Семьи
263553	Синдром шелушения кожи тип В	30 Семьи
228305	Недостаточность карнитин-пальмитоилтрансферазы II, тяжелая младенческая форма	30 Семьи
217012	Спинаocerebellарная атаксия тип 31	30 Семьи

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	количество семей
424	Семейный гипертиреоз вследствие мутаций в гене рецептора ТТГ	28 Семьи
33108	Летальный синдром множественных птеригиумов	28 Семьи
52430	Миопатия с включениями с костной болезнью Педжета и лобно-височной деменцией	26 Семьи
3464	Синдром Вудхауса-Сакати	25 Семьи
85293	X-сцепленная умственная отсталость, тип Кабеса	24 Семьи
536471	Спондилодиспластический синдром Элерса-Данло	24 Семьи
1065	Синдром аниридии-мозжечковой атаксии-умственной отсталости	22 Семьи
99027	Аутосомно-доминантная лейкодистрофия с поздним дебютом	20 Семьи
98763	Спинаocerebellарная атаксия тип 14	20 Семьи
97286	Синдром Карни-Стратакиса	20 Семьи
959	Акро-почечно-глазной синдром	20 Семьи
369913	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 17	20 Семьи
3203	Наследственный гидратирующий стоматоцитоз	20 Семьи
3202	Дегидратирующий наследственный стоматоцитоз	20 Семьи
228308	Недостаточность карнитин-пальмитоилтрансферазы II, неонатальная форма	20 Семьи
2229	Синдром дилатационной кардиомиопатии-гипергонадотропного гипогонадизма	20 Семьи
1200	Синдром атрезии хоан-тугоухости-пороков сердца-черепно-лицевого дисморфизма	20 Семьи
100998	Аутосомно-доминантная спастическая паралич тип 17	20 Семьи
99791	Дисплазия дентина тип II	19 Семьи
168615	Наследственная персистенция альфа-фетопротейна	19 Семьи
93311	Множественная эпифизарная дисплазия тип 5	18 Семьи
25980	X-сцепленная миопатия с чрезмерной аутофагией	18 Семьи
1997	Блефаро-хейло-одонтогенный синдром	18 Семьи
90031	Сфероцитарная негемолитическая анемия вследствие недостаточности гексокиназы	17 Семьи
615	Семейная миксома предсердий	17 Семьи
293168	Младенческий восходящий наследственный спастический паралич	17 Семьи
88621	Синдром ихтиоза недоношенности	16 Семьи
84090	Фибронектиновая гломерулопатия	16 Семьи
3220	Синдром глухоты-гипоплазии эмали-дефектов ногтей	15 Семьи
2950	Синдром трехфалангового большого пальца-полисиндактилии	15 Семьи
2850	Синдром алопеции-умственной отсталости	15 Семьи
88619	Семейная острая некротическая энцефалопатия	14 Семьи
495930	Синдром моносомии хромосомы 7, семейная форма	14 Семьи
137831	X-сцепленный синдром умственной отсталости-мозжечковой гипоплазии	14 Семьи
1145	X-сцепленная младенческая спинальная	14 Семьи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	количество семей
	мышечная атрофия	
137678	Чешская дисплазия, плюсневый тип	13 Семьи
401996	Кариомегалический интерстициальный нефрит	12 Семьи
228277	Семейная анетодермия	12 Семьи
99955	Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 4B1	11 Семьи
98971	Задняя аморфная дистрофия роговицы	11 Семьи
478664	Наследственная сенсорно-вегетативная нейропатия тип 8	11 Семьи
439218	KCNQ2-ассоциированная эпилептическая энцефалопатия	11 Семьи
90001	X-сцепленный синдром колбочковой дисфункции с миопией	10 Семьи
85279	Синдромальная X-сцепленная умственная отсталость вследствие мутации в гене KDM5C	10 Семьи
535458	Семейный дефицит GPIHBP1	10 Семьи
481662	Семейная ознобленная волчанка	10 Семьи
412057	Аутосомно-рецессивная мозжечковая атаксия вследствие дефицита STUB1	10 Семьи
3412	VACTERL с гидроцефалией	10 Семьи
309020	Семейная недостаточность апополипротеина C-II	10 Семьи
2791	Отодентальный синдром	10 Семьи
2238	Семейный изолированный гипопаратиреоз	10 Семьи
2202	Синдром ладонно-подошвенной кератодермии-глухоты	10 Семьи
2198	Синдром ладонно-подошвенной кератодермии-карциномы пищевода	10 Семьи
1856	Синдром спондилопериферической дисплазии-короткой локтевой кости	10 Семьи
178464	Наследственная миопатия с ранней дыхательной недостаточностью	10 Семьи
166063	Понтоцеребеллярная гипоплазия тип 4	10 Семьи
1658	Синдром отсутствия отпечатков пальцев-врожденных милиумов	10 Семьи
158676	Доминантный дистрофический буллезный эпидермолиз с изолированным поражением ногтей	10 Семьи
158673	Акральный дистрофический буллезный эпидермолиз	10 Семьи
1412	Синдром сращения запястных и предплюсневых костей	10 Семьи
140927	Доброкачественные семейные неонатально-инфантильные судороги	10 Семьи
1276	Синдром брахидактилии-артериальной гипертензии	10 Семьи
101006	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 26	10 Семьи
100996	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 15	10 Семьи
100991	Аутосомно-доминантная спастическая параплегия тип 10	10 Семьи
100989	Аутосомно-доминантная спастическая параплегия тип 8	10 Семьи
100988	Аутосомно-доминантная спастическая параплегия тип 6	10 Семьи
263516	Прогрессирующая миоклоническая эпилепсия тип 3	9 Семьи
217266	Синдром BNAR	9 Семьи
1062	Наследственная нейрокожная	9 Семьи

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	количество семей
	мальформация	
100008	АСус-амилоидоз	9 Семьи
391330	X-сцепленный остеопороз с переломами	8 Семьи
3248	Дистальный симфалангизм	8 Семьи
306527	Изолированный наследственный врожденный паралич лицевого нерва	8 Семьи
217055	Аутосомно-рецессивная болезнь Шарко-Мари-Тута промежуточный тип А	8 Семьи
1377	Синдром катаракты-микрокорнея	8 Семьи
1149	Синдром Кускоквим	8 Семьи
93561	ALys амилоидоз	7 Семьи
86817	Гемолитическая анемия вследствие дефицита аденилаткиназы	7 Семьи
488594	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 76	7 Семьи
397618	Синдром фовеальной гипоплазии-дефекта перекреста зрительных нервов-дисгенези переднего сегмента	7 Семьи
324737	Врожденное нарушение гликозилирования SRD5A3-CDG	7 Семьи
324713	Абета-амилоидоз, итальянский тип	7 Семьи
320396	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 45	7 Семьи
300345	Аутосомная системная красная волчанка	7 Семьи
281139	Кольцевидный эпидермолитический ихтиоз	7 Семьи
251274	Семейный гиперальдостеронизм тип III	7 Семьи
1897	Синдром ЭЗМ	7 Семьи
178461	X-сцепленная миопатия с атрофией постуральных мышц	7 Семьи
1777	Синдром Темтами	7 Семьи
85453	X-сцепленное ретикулярное пигментное расстройство	6 Семьи
85110	Семейная энцефалопатия с включениями нейросерпина	6 Семьи
79447	X-сцепленный синдром летального множественного птеригиума	6 Семьи
79401	Простой буллезный эпидермолиз, тип Огна	6 Семьи
73229	Синдром HANAC	6 Семьи
456318	Синдром наследственной сенсорной нейропатии-глухоты-деменции	6 Семьи
391411	Атипичный ювенильный паркинсонизм	6 Семьи
34516	DNAJB6-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия тип D1	6 Семьи
324561	Синдром гипопигментации-точечной ладонно-подошвенной кератодермии	6 Семьи
320380	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 54	6 Семьи
2886	TARP синдром	6 Семьи
2790	Эндостальный гиперостоз, тип Ворта	6 Семьи
2045	Синдром FLOTCH	6 Семьи
1799	Семейная дисфазия развития	6 Семьи
168454	Спондилометафизальная дисплазия, тип Женевьев	6 Семьи
157801	Мезоаксиальная синостотическая синдактилия с редукцией фаланги	6 Семьи
140917	Стремечковый анкилоз с широкими большими пальцами рук и ног	6 Семьи
137634	Синдром чрезмерного роста-макроцефалии-лицевого дисморфизма	6 Семьи
101068	Врожденная стромальная дистрофия	6 Семьи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	количество семей
	роговицы	
99940	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2F	5 Семьи
98766	Спиноцеребеллярная атаксия тип 5	5 Семьи
86789	Гипоплазия/аплазия надколенника	5 Семьи
85442	Синдром низкорослости-аномалий гипофиза и мозжечка-малого турецкого седла	5 Семьи
444092	Синдром аутоиммунной интерстициальной болезни легких-артрита	5 Семьи
424099	Синдром колобома мозговой микрофтальмии-ризомелической дисплазии	5 Семьи
3454	Синдром умственной отсталости-задержки развития-контрактур	5 Семьи
34527	Семейная первичная гипомегалия с нормокальциемией и нормокальциемией	5 Семьи
3351	Триходентальный синдром	5 Семьи
3301	Синдром тетраамелии-множественных пороков развития	5 Семьи
320411	Аутосомно-рецессивная спастическая паралич тип 56	5 Семьи
319640	Макулярная дистрофия сетчатки тип 2	5 Семьи
308410	Синдром аутизма-эпилепсии вследствие недостаточности киназы кетоксиддегидрогеназы с разветвленной цепью	5 Семьи
2802	X-сцепленная сидеробластная анемия и спиоцеребеллярная атаксия	5 Семьи
231108	Семейная рабдоидная опухоль	5 Семьи
2118	Хоукинсинурия	5 Семьи
206554	Фукутин-связанная поясно-конечностная мышечная дистрофия R13	5 Семьи
1879	Мелореостоз с остеопоркилозом	5 Семьи
1836	Мезомелическая дисплазия, тип Кантапутра	5 Семьи
178333	Глазная болезнь островов Ааланда	5 Семьи
171851	Синдром MEDNIK	5 Семьи
1428	Семейная хондромалиция надколенника	5 Семьи
139583	X-сцепленная наследственная сенсорно-вегетативная нейропатия с глухотой	5 Семьи
101039	Эпилепсия с умственной отсталостью, ограниченная женским полом	5 Семьи
101003	Аутосомно-рецессивная спастическая паралич тип 23	5 Семьи
98890	Ранняя X-сцепленная атрофия зрительного нерва	4 Семьи
97239	Миопатия с редуцирующими тельцами	4 Семьи
93302	Брахииолмия, тип Марото	4 Семьи
93279	Легкая спондилоэпифизарная дисплазия вследствие мутации в гене COL2A1 с ранним началом остеоартрита	4 Семьи
77297	Синдром Маджида	4 Семьи
466806	Аутосомно-доминантная тромбоцитопения с нарушением секреции тромбоцитов	4 Семьи
46348	Болезнь приступообразных резких болей	4 Семьи
423296	Спиноцеребеллярная атаксия, тип 38	4 Семьи
412022	Синдром лицевого дизморфизма-вывиха хрусталика-аномалий переднего сегмента глаза-спонтанных фильтрующих пузырьков	4 Семьи
401911	AXIN2-ассоциированный аттенуированный семейный аденоматозный полипоз	4 Семьи
363694	Синдром гиперурикемии-легочной гипертензии-почечной недостаточности-	4 Семьи

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	количество семей
	алкалоза	
2947	Синдром трехфаланговых больших пальцев-брахиэктродактилии	4 Семьи
293936	Синдром EDICT	4 Семьи
2699	Срединный узел верхней губы	4 Семьи
266	Аутосомно-доминантная поясно-конечностная мышечная дистрофия тип 1A	4 Семьи
238578	Семейная косолапость вследствие микроудупликации 17q23.1q23.2	4 Семьи
2307	Синдром IVIC	4 Семьи
228012	Синдром прогрессирующей сенсоневральной тугоухости-гипертрофической кардиомиопатии	4 Семьи
139525	Дистальная наследственная моторная нейропатия тип 2	4 Семьи
1275	Синдром брахидактилии-дисплазии локтя и запястья	4 Семьи
1187	Летальная атаксия с глухотой и атрофией зрительного нерва	4 Семьи
101108	Спиноцеребеллярная атаксия тип 23	4 Семьи
101077	X-сцепленная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 3	4 Семьи
97249	Понтоцеребеллярная гипоплазия тип 3	3 Семьи
95433	Аутосомно-рецессивный синдром спиоцеребеллярной атаксии-слепоты-глухоты	3 Семьи
94064	Синдром глухоты-бесплодия	3 Семьи
895	Синдром Ваарденбурга тип 2	3 Семьи
67044	Тромбоцитопения с врожденной дизэритропоэтической анемии	3 Семьи
67036	Аутосомно-доминантная атрофия зрительного нерва и катаракта	3 Семьи
530849	Семейный дефицит аполипопротеина A5	3 Семьи
488647	Синдром DDX41-ассоциированной предрасположенности к гематологическим злокачественным новообразованиям	3 Семьи
466921	Синдром прогрессирующих контрактур-поясно-конечностной слабости-мышечной дистрофии с дебютом в детском возрасте	3 Семьи
447757	Аутосомно-доминантная спастическая паралич тип 9B	3 Семьи
444072	Мозжечково-лице-зубной синдром	3 Семьи
435804	Синдром низкорослости-повышенного костного возраста-раннего начала остеоартрита	3 Семьи
3466	Синдром WT конечностей-крови	3 Семьи
329319	Тромбоцитопения с дефектами дистальных отделов конечностей	3 Семьи
319340	Синдром комплекса Карни-трисмус-псевдокамптодактилии	3 Семьи
314978	X-сцепленная непрогрессирующая мозжечковая атаксия	3 Семьи
300359	PLCG2-ассоциированный дефицит антител и иммунная дисрегуляция	3 Семьи
2994	Синдром низкорослости-черепно-лицевых аномалий-гипоплазии половых органов	3 Семьи
280628	Семейная прогрессирующая гипер- и гипопигментация	3 Семьи
2211	Синдром гипертелоризма-гипоспадии-полисиндактилии	3 Семьи
2066	Недостаточность трансаминазы гамма-	3 Семьи

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	количество семей
	аминомасляной кислоты	
162	Синдром катаракты-глаукомы	3 Семьи
1541	Краниосиностоз, тип Бостон	3 Семьи
140963	Синдром двусторонней микропии-глухоты-расщелины неба	3 Семьи
1252	Синдром блефароназофациальной мальформации	3 Семьи
1182	Спастическая атаксия с врожденным миоэтом	3 Семьи
1074	Синдром нитевидного анкилоблефарона аднатум-неперфорированного заднего прохода	3 Семьи
101010	Аутосомная спастическая паралигия тип 30	3 Семьи
99846	Аутосомно-доминантная миоглобинурия	2 Семьи
98606	Синдромальная гипоплазия края глазницы	2 Семьи
973	Врожденное отсутствие/гипоплазия пальцев, за исключением большого, одностороннее	2 Семьи
94083	Синдром Парингтона	2 Семьи
93409	Брахидактилия-синдактилия, тип Чжао	2 Семьи
86818	Синдром Альпорта-умственной отсталости-гипоплазии средней трети лица-эллиптоцитоза	2 Семьи
85287	X-сцепленная умственная отсталость, тип Сидериуса	2 Семьи
83639	Синдром гиперкоагуляции вследствие недостаточности гликозилфосфатидилинозитола	2 Семьи
79141	Наследственные болезненные мозоли	2 Семьи
79136	Эпизодическая атаксия тип 4	2 Семьи
75497	X-сцепленный синдром Элерса-Данло	2 Семьи
75373	Прогрессирующая бифокальная хориоретинальная атрофия	2 Семьи
75327	Макулярная дистрофия Северной Каролины	2 Семьи
67045	X-сцепленная умственная отсталость с изолированным дефицитом гормона роста	2 Семьи
65720	Синдром артрогрипоза-тяжелого сколиоза	2 Семьи
568065	ЕРНВ4-ассоциированная с лимфатическая водянка плода	2 Семьи
55596	HNRPDL-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия тип D3	2 Семьи
535453	Семейный дефицит фактора созревания липазы 1	2 Семьи
476113	Комбинированный иммунодефицит вследствие недостаточности TFRC	2 Семьи
447760	Аутосомно-рецессивная спастическая паралигия тип 9В	2 Семьи
447753	Аутосомно-доминантная спастическая паралигия тип 9А	2 Семьи
443087	Нарушение полового развития вследствие недостаточности тестикулярной 17,20-десмолазы с кариотипом 46, XY	2 Семьи
439254	ITM2B амилоидоз	2 Семьи
434179	Орофациодигитальный синдром, тип 14	2 Семьи
42665	Синдром Титце	2 Семьи
420492	Цервикальная дистония у взрослых, тип DYT23	2 Семьи
411788	Семейная изолированная трихомегалия	2 Семьи
401964	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута, тип 2 с гигантскими аксонами	2 Семьи
352403	Спектрин-ассоциированная аутосомно-	2 Семьи

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	количество семей
	рецессивная мозжечковая атаксия	
329191	Синдром высокорослости-сколиоза-макродактилии больших пальцев стопы	2 Семьи
324718	ABetaE22K амилоидоз	2 Семьи
324708	Абета-амилоидоз, тип Айова	2 Семьи
3233	Синдром кохлеосакулярной дегенерации-катаракты	2 Семьи
3085	Синдром пигментного ретинита-умственной отсталости-глухоты-гипогонадизма	2 Семьи
3034	Задержка перепончатого окостенения черепа	2 Семьи
300576	Синдром олигодонтии-предрасположенности к раку	2 Семьи
2818	Синдром спастической паралигии-глаукомы-умственной отсталости	2 Семьи
2754	Орофациодигитальный синдром, тип 6	2 Семьи
263463	CHST3-ассоциированная скелетная дисплазия	2 Семьи
2504	Синдром метафизарной дисплазии-гипоплазии верхней челюсти-брахидактилии	2 Семьи
2471	Синдром Макдонафа	2 Семьи
2405	Синдром утолщения мочек ушей-кондуктивной глухоты	2 Семьи
2379	Синдром раннего паркинсонизма-умственной отсталости	2 Семьи
2251	Синдром деформации большого пальца кисти-алопеции-аномалии пигментации	2 Семьи
2239	Семейный изолированный гипопаратиреоз вследствие агенезии паращитовидных желез	2 Семьи
217622	Сенсоневральная глухота с дилатационной кардиомиопатией	2 Семьи
2027	Синдром гингивального фиброматоза-прогрессирующей тугоухости	2 Семьи
1895	Синдром Эдинбургской мальформации	2 Семьи
1867	Наследственная буллезная дистрофия, макулярный тип	2 Семьи
1786	Акролицевой дизостоз, катанский тип	2 Семьи
139564	Наследственная сенсорно-вегетативная нейропатия тип 1В	2 Семьи
139557	X-сцепленная дистальная спинальная мышечная атрофия тип 3	2 Семьи
139480	Аутосомно-рецессивная спастическая паралигия тип 39	2 Семьи
139471	Микрофтальм с аномалиями мозга и пальцев	2 Семьи
1350	Синдром сердце-рука тип 2	2 Семьи
1349	Кардиомиопатия и тугоухость ассоциированная с митохондриальной ДНК	2 Семьи
1241	Синдром Бенче	2 Семьи
114	Аурикулоостеодисплазия	2 Семьи
99946	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2А1	1 Семья
99945	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2L	1 Семья
99941	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2G	1 Семья
99806	Отодентальная дисплазия	1 Семья
998	Синдром альбинизма-глухоты	1 Семья
99792	Синдром дисплазии дентина со склерозом костей	1 Семья

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.

BP указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	количество семей
98959	Субэпителиальная муцинозная дистрофия роговицы	1 Семья
95434	Аутосомно-рецессивный синдром мозжечковой атаксии-саккадической интрузии	1 Семья
93397	Брахидактилия тип А7	1 Семья
93283	Спондилоэпифизарная дисплазия, тип Кимберли	1 Семья
85335	Синдром Фрида	1 Семья
85322	X-сцепленная умственная отсталость, тип Пай	1 Семья
85292	X-сцепленная спиноцеребральная атаксия тип 4	1 Семья
85288	X-сцепленная умственная отсталость, тип Стокко Дос Сантоса	1 Семья
85168	Черепно-лицевая дисплазия колбочек	1 Семья
84093	Наследственная термочувствительная нейропатия	1 Семья
79135	Эпизодическая атаксия тип 3	1 Семья
79129	Синдром триходисплазии-несовершенного амелогенеза	1 Семья
79085	АКТ2-ассоциированная семейная частичная липидистрофия	1 Семья
69083	Эктодермальная дисплазия с внутриутробным прорезыванием зубов, тип Тёрнпенси	1 Семья
589522	Spinocerebellar ataxia type 46	1 Семья
574918	Предрасположенность к тяжелой вирусной инфекции вследствие дефицита IRF7	1 Семья
52056	Синдром дефектов локтевой/малоберцовой костей с радиальной стороны-брахидактилии	1 Семья
498602	Брахидактилия Шугермана	1 Семья
488437	SIX2-ассоциированная фронтоназальная дисплазия	1 Семья
476119	Аутосомно-доминантный синдром преаксиальной полидактилии-гипертрихоза верхней части спины	1 Семья
444099	Аутосомно-доминантная спастическая параплегия тип 73	1 Семья
443162	NDE1-ассоциированная микрогидранэнцефалия	1 Семья
440354	Аутосомно-доминантный синдром миопии-ретрузии средней трети лица-нейросенсорной тугоухости-ризомелической дисплазии	1 Семья
431140	X-сцепленный синдром колобома мозговой микрофтальмии-микроцефалии-умственной отсталости-низкорослости	1 Семья
391327	X-сцепленный гиперостоз свода черепа	1 Семья
370131	Синдром белых тромбоцитов	1 Семья
370091	Глазокожный альбинизм тип 5	1 Семья
363727	X-сцепленная дизэритропоэтическая анемия с аномальными тромбоцитами и нейтропенией	1 Семья
3417	Синдром Ван ден Бош	1 Семья
3408	Болезнь Апингтона	1 Семья
3361	Синдром триходисплазии-ксеродермии	1 Семья
329883	Негипопротеинемическая гипертрофическая гастропатия	1 Семья
329475	Синдром спастической параплегии-костной	1 Семья

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	количество семей
	болезни Педжета	
324723	АБета-амилоидоз, арктический тип	1 Семья
324703	ABetaL34V амилоидоз	1 Семья
320365	Аутосомно-доминантная спастическая параплегия тип 36	1 Семья
3196	Синдром дефицита стероид дегидрогеназы-аномалий зубов	1 Семья
319332	Аутосомно-рецессивный миогенный врожденный множественный артрогрипоз	1 Семья
3191	Синдром субаортального стеноза-низкорослости	1 Семья
314889	Аутосомно-доминантный проксимальный почечный канальцевый ацидоз	1 Семья
300305	Микродупликационный синдром 11p15.4	1 Семья
2999	Синдром птоза-косоглазия-эктопии зрачков	1 Семья
293375	Дистрофия роговицы Грейсона-Уилбрандта	1 Семья
2917	Синдром полидактилии-миопии	1 Семья
2890	Синдром перекрученных волос-ониходисплазии	1 Семья
2835	Синдром воронкообразной грудной клетки-макроцефалии-диспластичных ногтей	1 Семья
2821	Синдром спастической параплегии-нейропатии-пойкилодермии	1 Семья
276183	Спиноцеребеллярная атаксия тип 32	1 Семья
275517	Аутоиммунный лимфопрлиферативный синдром с рецидивирующими вирусными инфекциями	1 Семья
2709	Окулодентальный синдром, тип Резерфорда	1 Семья
2674	Лицевой-нервно-мышечно-скелетный синдром, кипрский тип	1 Семья
2663	Синдром Наталия	1 Семья
2572	Синдром спастической атаксии-дистрофии роговицы	1 Семья
2565	Синдром Мононена-Карнеса-Санака	1 Семья
2408	Синдром Лои-Кона-Кохена	1 Семья
2391	Врожденная короткая реберно-грудная связка	1 Семья
231742	Синдром эпibuльбарного липодермоида-преаурикулярного придатка-полителителя	1 Семья
2201	Синдром ладонно-подошвенной кератодермии-спастического паралича	1 Семья
2186	Синдром гидроцефалии-голубых склер-нефропатии	1 Семья
2097	Синдром Грант	1 Семья
2090	Синдром GMS	1 Семья
1979	Липидистрофия вследствие дефицита пептидных факторов роста	1 Семья
1962	Синдром экзостозов-анетодермии-брахидактилии, тип Е	1 Семья
1892	Синдром эктродактилии-полидактилии	1 Семья
1876	Окулогастроинтестинальная мышечная дистрофия	1 Семья
1765	Синдром дисхондростеоэоза-нефрита	1 Семья
171863	Аутосомно-доминантная спастическая параплегия тип 42	1 Семья
171622	Аутосомно-доминантная спастическая параплегия тип 32	1 Семья
171617	Аутосомно-доминантная спастическая параплегия тип 38	1 Семья
166108	Умственная отсталость, тип Бирка-Бареля	1 Семья

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.
 ВР указывает на распространенность при рождении"

ORPHAкод	Заболевание или группа заболеваний	количество семей
166011	Множественная эпифизарная дисплазия, тип Бейтона	1 Семья
163727	Синдром роландической эпилепсии-пароксизмальной дистонии, индуцированной физической нагрузкой-писчего спазма	1 Семья
163662	Спондилоэпифизарная дисплазия, тип Риардона	1 Семья
1551	Доброкачественный семейный дефицит меди	1 Семья
1527	Краниосиностоз, Филадельфийский тип	1 Семья
140922	Титин-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия R10	1 Семья
140481	Аутосомно-доминантное замедление скорости нервной проводимости	1 Семья
139512	Нейропатия с нарушением слуха	1 Семья
139450	Синдром микротии-колобомы глаза-неперфорированного носослезного протока	1 Семья
137776	Летальный синдром врожденных контрактур тип 2	1 Семья
1319	Камптобрахидактилия	1 Семья
1246	Синдром брахидактилии-нистагма-мозжечковой атаксии	1 Семья
1228	Синдром Банки	1 Семья
1144	Артрогрипозо-подобная аномалия кисти-сенсоневральная глухоты	1 Семья
1122	Синдром гипоплазии локтевой кости-расщепленны стопы	1 Семья
101112	Спиноцеребеллярная атаксия тип 26	1 Семья
101101	Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2B2	1 Семья
101009	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 29	1 Семья
101005	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 25	1 Семья
101004	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 24	1 Семья
100999	Аутосомно-доминантная спастическая параплегия тип 19	1 Семья
100997	X-сцепленная спастическая параплегия тип 16	1 Семья
100995	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 14	1 Семья

"Опубликованные данные без уточнения относятся ко всему миру. Звездочка * указывает на европейские данные.
 ВР указывает на распространенность при рождении"

Чтобы получить доступ к полным наборам эпидемиологических данных Orphanet, посетите сайт Orphadata (www.orphadata.org).

По всем вопросам и комментариям, пожалуйста, обращайтесь к нам: contact.orphanet@inserm.fr

Главный редактор : Ана Рат - Редактор отчета : Мои Ямазаки - Техническая поддержка : Давид Лагорс и Валери Ланно

Правильная форма при цитировании данного документа следующая:

"Показатели распространенности и заболеваемости по редким болезням. Библиографические данные", серия отчетов Orphanet, коллекция редких заболеваний, январь 2022.

Номер 2 : Заболевания, перечисленные по убыванию распространенности, заболеваемости или количества опубликованных случаев

http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_decreasing_prevalence_or_cases_RU.pdf

Содержание данной серии докладов Orphanet Report Series отражает точку зрения лишь автора и является его/ее исключительной ответственностью; оно не может рассматриваться как отражение мнения Европейской комиссии и/или Исполнительного агентства по вопросам потребителей, здравоохранения, сельского хозяйства и продовольствия или любого другого органа Европейского союза. Европейская комиссия и Агентство не несут никакой ответственности за использование содержащейся в ней информации.