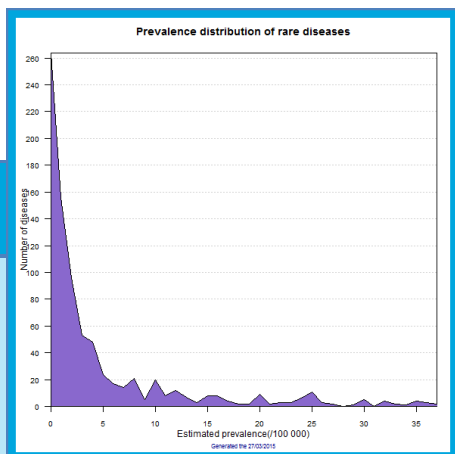


Vydání 1 | Říjen 2024



Prevalence a incidence vzácných onemocnění: Bibliografické údaje

Prevalence, incidence nebo počet publikovaných případů
uvedené podle onemocnění (v abecedním pořadí)

www.orpha.net

www.orphadata.com

Metodika

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

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

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

Sběr dat

Používá se řada různých zdrojů:

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

Charakteristika dat

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

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

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

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

U vrozených onemocnění se prevalence odhaduje následovně:

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

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

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

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

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

Limitace této publikace

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

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

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

Prezentace dat

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

P označuje údaje o prevalenci

I označuje údaje o incidenci

BP označuje prevalenci při narození (birth prevalence)

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

Prevalence, incidence nebo počet publikovaných případů podle nemocí (v abecedním pořadí)

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
238446	15q11q13 mikroduplikační syndrom	Disorder		30 Case(s)
79154	2-aminoadipová 2-oxoadipová acidurie	Disorder		20 Case(s)
939	3-hydroxyizobutyrtová acidurie	Disorder		13 Case(s)
67046	3-methylglutakonová acidurie, typ 1	Disorder		20 Case(s)
445038	3-methylglutakonová acidurie, typ 7	Disorder		22 Case(s)
505208	3-methylglutakonová acidurie, typ 8	Disorder		9 Case(s)
505216	3-methylglutakonová acidurie, typ 9	Disorder		4 Case(s)
7	3C syndrom	Disorder		25 Case(s)
2616	3M syndrom	Disorder		200 Case(s)
293843	3MC syndrom	Disorder		32 Case(s)
2138	46,XX ovotestikulární poruchy sexuálního vývoje	Disorder		500 Case(s)
2138	46,XX ovotestikulární poruchy sexuálního vývoje	Disorder	2.5 BP	
393	46,XX testikulární porucha pohlavního zrání	Disorder	2.5 P	
443087	46,XY porucha pohlavního vývoje způsobená deficitem testikulární 17,20-desmolázy	Disorder		2 Family(ies)
90796	46,XY porucha pohlavního vývoje způsobená izolovaným deficitem 17,20-lyázy	Disorder		15 Case(s)
96263	48,XXXY syndrom	Disorder	1.0 BP*	
99329	48,XYYY syndrom	Disorder		10 Case(s)
96264	49,XXXXY syndrom	Disorder	0.55 BP*	
261534	49,XXXYY syndrom	Disorder		2 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
99330	49,XXXXY syndrom	Disorder		8 Case(s)
228415	5q35 mikroduplikační syndrom	Disorder		30 Case(s)
75857	6q terminální deleční syndrom	Disorder		19 Case(s)
439232	AApoAIV amyloidóza	Disorder		2 Case(s)
324723	ABeta amyloidóza, arktický typ	Subtype of disorder		1 Family(ies)
100006	ABeta amyloidóza, holandský typ	Subtype of disorder		250 Case(s)
324708	ABeta amyloidóza, iowský typ	Subtype of disorder		2 Family(ies)
324713	ABeta amyloidóza, italský typ	Subtype of disorder		7 Family(ies)
324718	ABetaA21G amyloidóza	Subtype of disorder		2 Family(ies)
324703	ABetaL34V amyloidóza	Subtype of disorder		1 Family(ies)
85448	AGel amyloidóza	Disorder		475 Case(s)
442582	AH amyloidóza	Disorder		12 Case(s)
412069	AHDC1-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, obstrukční spánkovou apnoe a lehkým dysmorfismem	Disorder		4 Case(s)
250977	AICA-ribosidurie	Disorder		4 Case(s)
90081	AIDS syndrom chřadnutí	Disorder	20.0 P*	
79085	AKT2-vázaná familiární parciální lipodystrofie	Disorder		1 Family(ies)
85443	AL amyloidóza	Disorder	5.127 P	
85443	AL amyloidóza	Disorder	5.5311 P*	
85443	AL amyloidóza	Disorder	1.044 I	
85443	AL amyloidóza	Disorder	1.1177 I*	
35664	ALDH18A1-vázaný De Barsyho syndrom	Subtype of disorder		32 Case(s)
79327	ALG1-CDG	Disorder		57 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
79324	ALG12-CDG	Disorder		11 Case(s)
324422	ALG13-CDG	Disorder		1 Case(s)
79326	ALG2-CDG	Disorder		1 Case(s)
79321	ALG3-CDG	Disorder		15 Case(s)
79320	ALG6-CDG	Disorder		54 Case(s)
79325	ALG8-CDG	Disorder		15 Case(s)
79328	ALG9-CDG	Disorder		12 Case(s)
93561	ALys amyloidóza	Subtype of disorder		7 Family(ies)
157954	ANE syndrom	Disorder		5 Case(s)
1133	AREDYLD syndrom	Disorder		3 Case(s)
401911	AXIN2-vázaná atenuovaná familiární adenomatózní polypóza	Subtype of disorder		4 Family(ies)
915	Aarskogův-Scottův syndrom	Disorder	0.5 BP*	
916	Aaseho-Smithův syndrom	Disorder		10 Case(s)
14	Abetalipoproteinemie	Disorder		100 Case(s)
921	Abruzzoův-Ericksonův syndrom	Disorder		4 Case(s)
980	Absence pulmonální arterie	Disorder	0.5 I*	
48818	Aceruloplasminemie	Disorder	0.09 P	
15	Achondroplázie	Disorder	4.73 BP	
15	Achondroplázie	Disorder	3.62 BP*	
49382	Achromatopsie	Disorder	2.7 P	
40366	Acitretinová/etretinátová embryopatie	Disorder		26 Case(s)
2561	Ackermanův syndrom	Disorder		8 Case(s)
178307	Acropigmentatio reticularis Kitamura	Disorder		130 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
55881	Adamantinom	Disorder	0.01 <i>I*</i>	
55881	Adamantinom	Disorder	0.11	
974	Adamsův-Oliverův syndrom	Disorder		398 Case(s)
85138	Addisonova choroba	Disorder	12.5 <i>P*</i>	
424943	Adenokarcinom jater a intrahepatálních žlučových cest	Disorder	0.412 <i>I*</i>	
213557	Adenoidně cystický karcinom prsu	Disorder	0.05 <i>I*</i>	
314022	Adenokarcinom a proximální polypóza žaludku	Disorder		28 Case(s)
424016	Adenokarcinom análního kanálu	Disorder	0.253 <i>I*</i>	
213772	Adenokarcinom děložního čípku	Disorder	1.01 <i>I*</i>	
99976	Adenokarcinom jícnu	Disorder	3.264 <i>I*</i>	
99976	Adenokarcinom jícnu	Disorder	0.7 <i>I</i>	
99976	Adenokarcinom jícnu	Disorder	5.55	
213504	Adenokarcinom ovaria	Disorder	5.97 <i>I*</i>	
104075	Adenokarcinom tenkého střeva	Disorder	0.588 <i>I*</i>	
424991	Adenokarcinom žlučníku a extrahepatálních žlučových cest	Disorder	2.62 <i>I*</i>	
369929	Adenom produkující aldosteron se záchvaty a neurologickými abnormalitami	Disorder		2 Case(s)
482601	Adenylosukcinát syntetáza-like 1 vázaná distální myopatie	Disorder		19 Case(s)
1501	Adrenokortikální karcinom	Disorder	0.75 <i>P*</i>	
1501	Adrenokortikální karcinom	Disorder	0.03 <i>I*</i>	
977	Adrenomyodystrofie	Disorder		2 Case(s)
86875	Adultní T-buněčný lymfom/leukémie	Disorder	3.0 <i>P*</i>	
329478	Adultní distální myopatie způsobená mutací VCP	Disorder		9 Case(s)
206583	Adultní nemoc s polyglukosanovými	Subtype of		50 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	tělísy	disorder		
178487	Adultní střevní botulismus	Subtype of disorder		19 Case(s)
3346	Ageneze trachey	Disorder	2.0 BP*	
981	Ageneze vnitřních karotid	Disorder		100 Case(s)
51	Aicardiho-Goutièresův syndrom	Disorder	10.0 P*	
67043	Akantamébový zánět rohovky	Disorder	1.0 P*	
926	Akatalazemie	Disorder	3.2 P*	
221054	Akrocefalopolydaktylie	Disorder		8 Case(s)
950	Akrodysostóza	Disorder		80 Case(s)
64542	Akrofaciální dysostóza, Kennedyové-Teebiho typ	Disorder		2 Case(s)
1788	Akrofaciální dysostóza, Rodríguezův typ	Disorder		13 Case(s)
1786	Akrofaciální dysostóza, katánský typ	Disorder		2 Family(ies)
1787	Akrofaciální dysostóza, palagonský typ	Disorder		4 Case(s)
1784	Akrofrontofacionazální dysostóza	Disorder		12 Case(s)
36	Akrokaloční syndrom	Disorder		38 Case(s)
2008	Akrokardiofaciální syndrom	Disorder		10 Case(s)
949	Akrokraniofaciální dysostóza	Disorder		2 Case(s)
968	Akromegalická dysplázie, Hunterův-Thompsonův typ	Disorder		10 Case(s)
963	Akromegalie	Disorder	0.47 I	
39	Akromelanóza	Disorder		10 Case(s)
1827	Akromelická frontonazální dysplázie	Disorder		22 Case(s)
40	Akromesomelická dysplázie, Maroteauxův typ	Disorder		50 Case(s)
969	Akromikrická dysplázie	Disorder		60 Case(s)
955	Akroosteolýza, dominantní typ	Disorder		100 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
957	Akropektorovertebrální dysplázie	Disorder		30 Case(s)
85203	Akropektorální syndrom	Disorder		25 Case(s)
958	Akrorenomandibulární syndrom	Disorder		10 Case(s)
971	Akrorenální syndrom	Disorder		20 Case(s)
959	Akrorenálněokulární syndrom	Disorder		20 Family(ies)
263534	Akrální syndrom loupající se kůže	Disorder		40 Case(s)
158673	Akrálně dystrofická bulózní epidermolýza	Subtype of disorder		10 Family(ies)
284460	Akutní anulární zevní retinopatie	Disorder		12 Case(s)
69736	Akutní bilaterální depigmentace duhovky	Disorder		62 Case(s)
83597	Akutní diseminovaná encefalomyelitida	Disorder	0.6 I*	
363549	Akutní encefalopatie s bifázickými záchvaty s pozdní restrikcí difuze v bílé hmotě dle MRI	Disorder		283 Case(s)
293173	Akutní generalizovaná exantematózní pustulóza	Disorder	0.3 I	
217371	Akutní infantilní selhání jater v důsledku defektu syntézy mtDNA kódovaných proteinů	Disorder		32 Case(s)
79276	Akutní intermitentní porfyrie	Disorder	0.013 I*	
79276	Akutní intermitentní porfyrie	Disorder	0.54 P*	
79126	Akutní intersticiální pneumonie	Disorder	3.8 P*	
488239	Akutní makulární neuroretinopatie	Disorder		101 Case(s)
518	Akutní megakaryoblastická leukémie	Disorder	0.02 I*	
514	Akutní monoblastická leukémie	Disorder	0.13 I*	
98833	Akutní myeloblastická leukémie bez vyzrávání	Disorder	0.01 I*	
98832	Akutní myeloblastická leukémie minimálně diferencovaná	Disorder	0.01 I*	
98834	Akutní myeloblastická leukémie s	Disorder	0.02 I*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	vyzáváním			
585867	Akutní myeloidní leukémie s t(9;22)(q34.1;q11.2)	Disorder	4.0 I	
517	Akutní myelomonocytární leukémie	Disorder	0.17 I*	
86843	Akutní panmyelóza s myelofibrózou	Disorder	0.06 I*	
90064	Akutní periferní arteriální okluze	Disorder	16.0 P*	
178320	Akutní plicní poranění	Disorder	25.0 I*	
520	Akutní promyelocytární leukémie	Disorder	0.11 I*	
90062	Akutní selhání jater	Disorder	20.0 P*	
370088	Akutní selhání jater kojenců s multisystémovým postižením	Disorder		6 Case(s)
90059	Akutní senzorineurální ztráta sluchu způsobená akutním akustickým traumatem anebo náhlou hluchotou nebo akustickým traumatem indukovaným operací	Disorder	40.0 P*	
139417	Akutní transverzální myelitida	Disorder	4.72 I	
284454	Akutní zonální okultní zevní retinopatie	Disorder		150 Case(s)
98916	Akutní zánětlivá demyelinizační polyradikuloneuropatie	Disorder	3.1 P*	
52	Alagillův syndrom	Disorder	0.8 BP*	
53	Albersova-Schönbergova osteopetróza	Disorder	1.0 P	
53	Albersova-Schönbergova osteopetróza	Disorder	5.0 P*	
61	Alfa-mannosidóza	Disorder	0.1 P*	
231401	Alfa-talasémie s myelodysplastickým syndromem	Disorder		80 Case(s)
59	Allanův-Herndonův-Dudleyův syndrom	Disorder		320 Case(s)
700	Alopecia totalis	Disorder	10.5 P*	
701	Alopecia universalis	Disorder	25.0 P*	
1006	Alopecie s deficitem protilátek	Disorder		3 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
726	Alpersův-Huttenlocherův syndrom	Disorder	0.7 BP*	
726	Alpersův-Huttenlocherův syndrom	Disorder	0.07 P*	
86818	Alportův syndrom s mentální retardací, hypoplázií střední části obličeje a eliptocytózou	Disorder		2 Family(ies)
64	Alströmův syndrom	Disorder		950 Case(s)
284	Alveolární echinokokóza	Disorder	0.16 I*	
314422	Ameloblastický karcinom	Disorder		40 Case(s)
1028	Amelonychohypohidrotický syndrom	Disorder		2 Case(s)
1908	Aminopterinová/metotrexátová embryofetopatie	Disorder		17 Case(s)
319635	Amyloidosis cutis dyschromia	Disorder		27 Case(s)
100008	Amyloidová angiopatie islandského typu	Subtype of disorder		9 Family(ies)
803	Amyotrofická laterální skleróza	Disorder	2.2 I*	
803	Amyotrofická laterální skleróza	Disorder	3.85 P	
803	Amyotrofická laterální skleróza	Disorder	5.2 P*	
803	Amyotrofická laterální skleróza	Disorder	1.35 I	
357043	Amyotrofická laterální skleróza, typ 4	Disorder		70 Case(s)
142	Anaplastický karcinom štítné žlázy	Disorder	0.17 I*	
142	Anaplastický karcinom štítné žlázy	Disorder	0.1 P*	
251630	Anaplastický oligodendrogliom	Disorder	0.09 I*	
98841	Anaplastický velkobuněčný lymfom	Disorder	2.0 P*	
93347	Anauxetická dysplázie	Disorder		10 Case(s)
37553	Andersenova kardiodystrytmická periodická paralýza	Disorder	0.1 I*	
72	Angelmanův syndrom	Disorder	7.5 P	
72	Angelmanův syndrom	Disorder	1.3 BP*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
251671	Angiocentrický gliom	Disorder		52 Case(s)
263413	Angiosarkom	Disorder	0.02	
370039	Angora hair névus	Disorder		2 Case(s)
1070	Anisakóza	Disorder	0.32 I	
140917	Ankylóza třmínku s širokými palci a prsty	Disorder		6 Family(ies)
3294	Anomálie extenzorů šlach prstů	Disorder		2 Case(s)
69125	Anonychie s flexurální pigmentací	Disorder		3 Case(s)
93976	Anotie	Disorder	0.028 BP*	
454710	Anti-p200 pemfigoid	Disorder		50 Case(s)
375	Antirenální glomerulonefritida	Disorder	0.08 I*	
375	Antirenální glomerulonefritida	Disorder	0.2 P*	
81	Antisyntetázový syndrom	Disorder	3.5 P	
254411	Anulární atrofický lichen planus	Disorder		10 Case(s)
281139	Anulární epidermolytická ichtyóza	Disorder		7 Family(ies)
675	Anulární pankreas	Disorder	1.8 BP*	
228113	Anální píštěl	Disorder	18.3 P*	
3400	Aortoventrikulární tunel	Disorder		130 Case(s)
1114	Aplasia cutis congenita	Disorder	10.0 BP	
3383	Aplázie trochley pažní kosti	Disorder		5 Case(s)
86789	Aplázie/hypoplázie patelly	Disorder		5 Family(ies)
99981	Apnoe předčasně narozených	Disorder	8.5 P*	
1126	Aprosencefalie - cerebelární dysgeneze	Disorder		2 Case(s)
23	Argininsukcinátová acidurie	Disorder	1.0 P*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
1134	Arrhinie	Disorder		20 Case(s)
46724	Arteriovenózní malformace v mozku	Disorder	6.0 P*	
1143	Arthrogryposis multiplex congenita, neurogenní forma	Disorder	4.3 BP*	
1149	Arthrogryposis-like syndrom	Disorder		8 Family(ies)
85438	Artritida s entezitidou	Disorder	5.7 P*	
1253	Ascherův syndrom	Disorder		50 Case(s)
137686	Ashermanův syndrom	Disorder	44.0 P*	
85175	Astleyho-Kendallův syndrom	Disorder		5 Case(s)
251679	Astroblastom	Disorder	0.02 I*	
100	Ataxia telangiectasia	Disorder	0.49 P*	
459033	Ataxie a okulomotorická apraxie, typ 4	Disorder		12 Case(s)
96	Ataxie s deficitem vitamínu E	Disorder	0.33 P*	
56304	Atelosteogeneze, typ II	Disorder		25 Case(s)
56305	Atelosteogeneze, typ III	Disorder		25 Case(s)
352723	Atenuovaný Chédiakův-Higashiho syndrom	Disorder		100 Case(s)
69739	Athabaský syndrom dysgeneze mozkového kmene	Disorder		13 Case(s)
1193	Atkinové-Flaitzové syndrom	Disorder		14 Case(s)
163934	Atopická keratokonjunktivitida	Disorder	15.0 P*	
1203	Atrézie duodena	Disorder	9.0 BP*	
1203	Atrézie duodena	Disorder	9.0 P*	
1199	Atrézie jícnu	Disorder	24.3 BP*	
1201	Atrézie tenkého střeva	Disorder	9.0 BP*	
1198	Atrézie tračníku	Disorder	5.0 BP	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
314721	Atypická dysplázie dentinu způsobená deficitem SMOC2	Subtype of disorder		4 Case(s)
289863	Atypická glycinová encefalopatie	Subtype of disorder		20 Case(s)
1456	Atypická koarktace aorty	Disorder	0.17 BP*	
314466	Atypický Meigsův syndrom	Disorder		9 Case(s)
357008	Atypický hemolyticko-uremický syndrom s deficitem DGKE	Disorder		47 Case(s)
391411	Atypický juvenilní parkinsonismus	Disorder		6 Family(ies)
86797	Atypický lichen myxedematosus	Disorder		20 Case(s)
238523	Atypický syndrom hypotonie a cystinurie	Disorder		2 Case(s)
95713	Atyreóza	Disorder	3.5 P*	
137888	Aurikulokondylární syndrom	Disorder		50 Case(s)
114	Aurikuloosteodysplázie	Disorder		2 Family(ies)
420789	Autoimunitní encefalopatie s parasomnií a obstrukční spánkovou apnoí	Disorder		10 Case(s)
623615	Autoimunitní limbická encefalitida	Disorder	1.7 P*	
623615	Autoimunitní limbická encefalitida	Disorder	0.25 I*	
3261	Autoimunitní lymfoproliferativní syndrom	Disorder		500 Case(s)
275517	Autoimunitní lymfoproliferativní syndrom s rekurentními virovými infekcemi	Disorder		1 Family(ies)
436159	Autoimunitní lymfoproliferativní syndrom způsobený CTLA4 haploinsuficiencí	Disorder		17 Case(s)
747	Autoimunitní plicní alveolární proteinóza	Disorder	2.66 P	
206569	Autoimunní nekrotizující myopatie	Disorder		300 Case(s)
324530	Autoinflamace, PLCG2-asociovaný deficit protilátek a imunitní dysregulace	Disorder		2 Case(s)
329173	Autoinflamatorní syndrom s pyogenní	Disorder		5 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	bakteriální infekcí a amylopektinózou			
617919	Autoinflamatorní syndrom spojený s chladem a genem F12	Disorder		4 Case(s)
619367	Autoinflamatorní syndrom spojený se SAMD9L	Disorder		6 Case(s)
33110	Autozomální agamaglobulinémie	Subtype of disorder		100 Case(s)
79278	Autozomální erytropoetická protoporfyrie	Disorder	0.012 I*	
79278	Autozomální erytropoetická protoporfyrie	Disorder	0.92 P*	
401849	Autozomální spastická paraplegie, typ 72	Disorder		14 Case(s)
487814	Autozomálně dominantní Charcot-Marie-Toothova nemoc typ 2 podmíněná mutací v genu DGAT2	Disorder		2 Case(s)
521414	Autozomálně dominantní Charcot-Marie-Toothova nemoc, typ 2DD	Disorder		51 Case(s)
488333	Autozomálně dominantní Charcot-Marie-Toothova nemoc, typ 2W	Disorder		24 Case(s)
466768	Autozomálně dominantní Charcot-Marie-Toothova nemoc, typ 2Z	Disorder		21 Case(s)
401964	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2 s obrovskými axony	Disorder		2 Family(ies)
435819	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2, způsobená mutacemi v TFG genu	Disorder		2 Case(s)
99946	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2A1	Disorder		1 Family(ies)
99938	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2D	Disorder		44 Case(s)
99940	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2F	Disorder		5 Family(ies)
99941	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2G	Disorder		1 Family(ies)
99944	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2K	Disorder		30 Case(s)
99945	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2L	Disorder		1 Family(ies)
228179	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2M	Disorder		20 Case(s)
228174	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2N	Disorder		28 Case(s)
329258	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2Q	Disorder		8 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
397735	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2U	Disorder		2 Case(s)
447964	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2V	Disorder		21 Case(s)
435387	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2Y	Disorder		7 Case(s)
503	Autozomálně dominantní Larsenův syndrom	Disorder	0.4 BP*	
3107	Autozomálně dominantní Robinowův syndrom	Subtype of disorder		100 Case(s)
314399	Autozomálně dominantní aplázie kostní dřeně a myelodysplázie	Disorder		6 Case(s)
67036	Autozomálně dominantní atrofie optiku s kataraktou	Disorder		3 Family(ies)
314404	Autozomálně dominantní cerebelární ataxie, hluchota a narkolepsie	Disorder		80 Case(s)
90348	Autozomálně dominantní cutis laxa	Disorder		50 Case(s)
98673	Autozomálně dominantní dědičná atrofie optiku, klasická forma	Disorder	2.0 P	
319581	Autozomálně dominantní genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená částečným IFNgammaR1 deficitem	Disorder		68 Case(s)
319589	Autozomálně dominantní genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená částečným IFNgammaR2 deficitem	Disorder		2 Case(s)
89937	Autozomálně dominantní hypofosfatemická křivice	Disorder		100 Case(s)
1810	Autozomálně dominantní hypohidrotická ektodermální dysplázie	Subtype of disorder		40 Case(s)
329466	Autozomálně dominantní izolovaná dystonie, DYT25	Disorder		28 Case(s)
99027	Autozomálně dominantní leukodystrofie s manifestací v dospělosti	Disorder		20 Family(ies)
140957	Autozomálně dominantní makrotrombocytopenie	Disorder		100 Case(s)
457050	Autozomálně dominantní mitochondriální myopatie s intolerancí cvičení	Disorder		15 Case(s)
99846	Autozomálně dominantní myoglobinurie	Disorder		2 Family(ies)
329211	Autozomálně dominantní neovaskulární inflamatorní	Disorder		99 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	vitreoretinopatie			
98784	Autozomálně dominantní noční epilepsie frontálního laloku	Disorder		100 Family(ies)
1215	Autozomálně dominantní optická atrofie plus	Disorder	0.5 P*	
2783	Autozomálně dominantní osteopetróza, typ 1	Disorder		33 Case(s)
2790	Autozomálně dominantní osteoskleróza, Worthův typ	Disorder		6 Family(ies)
1010	Autozomálně dominantní palmoplantární keratoderma a vrozená alopecie	Disorder		10 Case(s)
266	Autozomálně dominantní pletencová svalová dystrofie, typ 1A	Disorder		4 Family(ies)
34516	Autozomálně dominantní pletencová svalová dystrofie, typ 1D	Disorder		6 Family(ies)
730	Autozomálně dominantní polycystóza ledvin	Disorder	39.6 P*	
88924	Autozomálně dominantní polycystóza ledvin, typ 1 s tuberózní sklerózou	Disorder		30 Case(s)
477749	Autozomálně dominantní pontinní mikroangiopatie s leukoencefalopatií	Disorder		11 Case(s)
34528	Autozomálně dominantní primární hypomagnesémie s hypokalcurií	Disorder		28 Case(s)
88659	Autozomálně dominantní progresivní nefropatie s hypertenzí	Disorder		14 Case(s)
314889	Autozomálně dominantní proximální renální tubulární acidóza	Subtype of disorder		1 Family(ies)
363454	Autozomálně dominantní proximální spinální svalová atrofie s kontrakturami s nástupem v dětství	Subtype of disorder		60 Case(s)
363447	Autozomálně dominantní proximální spinální svalová atrofie s nástupem v dětství	Disorder		97 Case(s)
209341	Autozomálně dominantní proximální svalová atrofie bez kontraktur nastupující v dětství	Subtype of disorder		37 Case(s)
209867	Autozomálně dominantní rhegmatogenní odloučení sítnice	Disorder		38 Case(s)
251282	Autozomálně dominantní spastická ataxie, typ 1	Disorder		53 Case(s)
100991	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 10	Disorder		10 Family(ies)
100993	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 12	Disorder		27 Case(s)
100994	Autozomálně dominantní spastická	Disorder		10 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	paraplegie, typ 13			
100998	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 17	Disorder		20 Family(ies)
100999	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 19	Disorder		1 Family(ies)
101009	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 29	Disorder		1 Family(ies)
101010	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 30	Disorder		3 Family(ies)
320365	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 36	Disorder		1 Family(ies)
171612	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 37	Disorder		13 Case(s)
171617	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 38	Disorder		1 Family(ies)
320355	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 41	Disorder		7 Case(s)
100988	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 6	Disorder		10 Family(ies)
444099	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 73	Disorder		1 Family(ies)
100989	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 8	Disorder		10 Family(ies)
631068	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 80	Disorder		13 Case(s)
447753	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 9A	Disorder		2 Family(ies)
447757	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 9B	Disorder		3 Family(ies)
228169	Autozomálně dominantní striatová neurodegenerace	Disorder		11 Case(s)
324585	Autozomálně dominantní středně pokročilá Charcotova-Marieova-Toothova nemoc s neuropatickou bolestí	Disorder		9 Case(s)
100043	Autozomálně dominantní středně závažná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ A	Disorder		20 Case(s)
100044	Autozomálně dominantní středně závažná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ B	Disorder		37 Case(s)
100045	Autozomálně dominantní středně závažná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ C	Disorder		35 Case(s)
100046	Autozomálně dominantní středně závažná Charcotova-Marieova-	Disorder		12 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	Toothova nemoc, typ D			
93114	Autozomálně dominantní středně závažná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ E	Disorder		21 Case(s)
352670	Autozomálně dominantní středně závažná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ F	Disorder		8 Case(s)
55595	Autozomálně dominantní svalová dystrofie pletencového typu 1F	Disorder		64 Case(s)
55596	Autozomálně dominantní svalová dystrofie pletencového typu 1G	Disorder		2 Family(ies)
65743	Autozomálně dominantní syndrom mnohočetných pterygií	Disorder		4 Case(s)
476093	Autozomálně dominantní syndrom zahrnující distální axonální motorickou neuropatii a myofibrilární myopatii	Disorder		8 Case(s)
79499	Autozomálně dominantní syndrom zahrnující hluchotu a onychodystrofii	Disorder		22 Case(s)
440354	Autozomálně dominantní syndrom zahrnující myopatii, retrakci střední části obličeje, senzorineurální ztrátu sluchu a rhizomelickou dysplázii	Disorder		1 Family(ies)
476119	Autozomálně dominantní syndrom zahrnující preaxiální polydaktylii a hypertrichózu v horní části zad	Disorder		1 Family(ies)
466806	Autozomálně dominantní trombocytopenie s poruchou sekrece destiček	Disorder		4 Family(ies)
3086	Autozomálně dominantní vitreoretinokoroidopatie	Disorder		3 Case(s)
402003	Autozomálně dominantně dědičná fokální non-epidermolytická palmoplantární keratoderma s plantárními puchýři	Disorder		21 Case(s)
140481	Autozomálně dominantně dědičná zpomalená rychlost vedení nervem	Disorder		1 Family(ies)
171863	Autozomálně dědičná spastická paraplegie, typ 42	Disorder		1 Family(ies)
466775	Autozomálně recesivní Charcot-Marie-Toothova nemoc, typ 2X	Disorder		29 Case(s)
1507	Autozomálně recesivní Robinowův syndrom	Subtype of disorder		100 Case(s)
250984	Autozomálně recesivní Sticklerův syndrom	Subtype of disorder		15 Case(s)
247815	Autozomálně recesivní ataxie způsobená deficitem PEX10	Disorder		6 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
139485	Autozomálně recesivní ataxie způsobená deficitem ubiquinonu	Disorder		31 Case(s)
88644	Autozomálně recesivní ataxie, typ Beauce	Disorder		57 Case(s)
227976	Autozomálně recesivní atrofie optiku, typ OPA7	Disorder		17 Case(s)
324442	Autozomálně recesivní axonální neuropatie s neuromyotonií	Disorder		33 Family(ies)
139455	Autozomálně recesivní bestrofinopatie	Disorder		20 Case(s)
412057	Autozomálně recesivní cerebelární ataxie způsobená deficitem STUB1	Disorder		10 Family(ies)
284289	Autozomálně recesivní cerebelární ataxie s nástupem v dospělém věku	Disorder		14 Case(s)
352641	Autozomálně recesivní cerebelární ataxie se spasticitou s pozdním nástupem	Disorder		10 Case(s)
453521	Autozomálně recesivní cerebelární ataxie způsobená deficitem CWF19L1	Disorder		2 Case(s)
352403	Autozomálně recesivní cerebelární ataxie způsobená mutacemi v genu kódujícím spektrin	Disorder		2 Family(ies)
90349	Autozomálně recesivní cutis laxa, typ 1	Disorder		60 Case(s)
101150	Autozomálně recesivní dopa-responzivní dystonie	Disorder		50 Case(s)
519388	Autozomálně recesivní dysgeneze předního segmentu	Disorder		8 Case(s)
280654	Autozomálně recesivní dysplázie nehtů	Disorder		4 Case(s)
1974	Autozomálně recesivní faciodigitogenitální syndrom	Disorder		26 Case(s)
329329	Autozomálně recesivní frontotemporální pachygyrie	Disorder		7 Case(s)
319569	Autozomálně recesivní genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená částečným IFNgammaR1 deficitem	Disorder		18 Case(s)
319574	Autozomálně recesivní genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená částečným IFNgammaR2 deficitem	Disorder		6 Case(s)
641368	Autozomálně recesivní hyper-IgE syndrom způsobený deficitem ZNF341	Disorder		61 Case(s)
300547	Autozomálně recesivní infantilní hyperkalcémie	Disorder		12 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
435998	Autozomálně recesivní intermediární Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ D	Disorder		4 Case(s)
98676	Autozomálně recesivní izolovaná atrofie optiku	Disorder		5 Case(s)
506353	Autozomálně recesivní komplexní spastická paraplegie způsobená dysfunkcí Kennedyho dráhy	Disorder		4 Case(s)
538096	Autozomálně recesivní letální neonatální axonální senzomotorická polyneuropatie	Disorder		13 Case(s)
238505	Autozomálně recesivní lymfoproliferativní nemoc	Disorder		18 Case(s)
667	Autozomálně recesivní maligní osteopetróza	Disorder	0.75 BP*	
363969	Autozomálně recesivní mozková atrofie	Disorder		4 Case(s)
319332	Autozomálně recesivní myogenní artrogryposis multiplex congenita	Disorder		1 Family(ies)
363677	Autozomálně recesivní myopatie s externí oftalmoplegií s nástupem v dětství	Disorder		22 Case(s)
477857	Autozomálně recesivní náchylnost k mykobateriózám s mendelovskou dědičností z důvodu kompletního RORC deficitu	Disorder		7 Case(s)
93329	Autozomálně recesivní omodyplázie	Subtype of disorder		23 Case(s)
206580	Autozomálně recesivní onemocnění dolního motoneuronu s počátkem v dětství	Disorder		5 Case(s)
1366	Autozomálně recesivní palmoplantární keratoderma a vrozená alopecie	Disorder		8 Case(s)
476084	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie typ 2X	Disorder		3 Case(s)
267	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2A	Disorder	1.0 P*	
353	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2C	Disorder	0.2 P*	
119	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2E	Disorder	0.1 P*	
219	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2F	Disorder	0.3 P*	
140922	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2J	Disorder		1 Family(ies)
206554	Autozomálně recesivní pletencová	Disorder		5 Family(ies)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	svalová dystrofie, typ 2M			
206559	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2N	Disorder		1 Case(s)
206564	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2O	Disorder		2 Case(s)
280333	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2P	Disorder		1 Case(s)
369840	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2S	Disorder		3 Case(s)
363623	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2T	Disorder		2 Case(s)
352479	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2U	Disorder		8 Case(s)
424261	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2Y	Disorder		3 Case(s)
480682	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2Z	Disorder		4 Case(s)
437552	Autozomálně recesivní primární imunodeficit s defektní spontánní cytotoxicitou NK buněk	Disorder		3 Case(s)
521411	Autozomálně recesivní primárně axonální Charcot-Marie-Toothova nemoc způsobená poruchou metabolismu mědi	Disorder		2 Case(s)
255132	Autozomálně recesivní sideroblastická anémie dospělého věku	Disorder		2 Case(s)
314603	Autozomálně recesivní spastická ataxie s leukoencefalopatií	Disorder		54 Case(s)
100995	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 14	Disorder		1 Family(ies)
100996	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 15	Disorder		10 Family(ies)
209951	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 18	Disorder		9 Case(s)
101000	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 20	Disorder		36 Case(s)
101001	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 21	Disorder		35 Case(s)
101003	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 23	Disorder		5 Family(ies)
101004	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 24	Disorder		1 Family(ies)
101005	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 25	Disorder		1 Family(ies)
101006	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 26	Disorder		10 Family(ies)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
101007	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 27	Disorder		10 Case(s)
101008	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 28	Disorder		7 Case(s)
171622	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 32	Disorder		1 Family(ies)
171629	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 35	Disorder		38 Case(s)
139480	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 39	Disorder		2 Family(ies)
320370	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 43	Disorder		2 Case(s)
320401	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 44	Disorder		3 Case(s)
320396	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 45	Disorder		7 Family(ies)
320391	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 46	Disorder		5 Case(s)
306511	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 48	Disorder		2 Case(s)
320385	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 49	Disorder		5 Case(s)
319199	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 53	Disorder		9 Case(s)
320380	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 54	Disorder		6 Family(ies)
320375	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 55	Disorder		14 Case(s)
320411	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 56	Disorder		5 Family(ies)
431329	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 57	Disorder		2 Case(s)
397946	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 58	Disorder		19 Case(s)
401795	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 59	Disorder		3 Case(s)
401800	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 60	Disorder		1 Case(s)
401780	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 61	Disorder		4 Case(s)
401785	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 62	Disorder		7 Case(s)
401805	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 63	Disorder		2 Case(s)
401810	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 64	Disorder		4 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
401815	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 66	Disorder		2 Case(s)
401820	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 67	Disorder		2 Case(s)
401830	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 69	Disorder		2 Case(s)
401835	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 70	Disorder		4 Case(s)
401840	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 71	Disorder		1 Case(s)
468661	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 74	Disorder		11 Case(s)
459056	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 75	Disorder		5 Case(s)
488594	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 76	Disorder		7 Family(ies)
466722	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 77	Disorder		8 Case(s)
513436	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 78	Disorder		7 Case(s)
631073	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 82	Disorder		5 Case(s)
631076	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 83	Disorder		16 Case(s)
631079	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 84	Disorder		2 Case(s)
631082	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 85	Disorder		9 Case(s)
631085	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 86	Disorder		17 Case(s)
631088	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 87	Disorder		7 Case(s)
447760	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 9B	Disorder		2 Family(ies)
401979	Autozomálně recesivní spondylometafyzární dysplázie, Mégarbanéův typ	Disorder		4 Case(s)
217055	Autozomálně recesivní středně pokročilá Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ A	Disorder		8 Family(ies)
254334	Autozomálně recesivní středně pokročilá Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ B	Disorder		1 Case(s)
369867	Autozomálně recesivní středně těžká Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ C	Disorder		3 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
254361	Autozomálně recesivní svalová dystrofie končetinového pletence, typ 2Q	Disorder		6 Case(s)
314572	Autozomálně recesivní syndrom leukoencefalopatie s ischemickou mozkovou příhodou a retinitis pigmentosa	Disorder		3 Case(s)
2990	Autozomálně recesivní syndrom mnohočetných pterygií	Disorder		64 Case(s)
363429	Autozomálně recesivní syndrom zahrnující cerebelární ataxii, pyramidové jevy, nystagmus a okulomotorickou apraxii	Disorder		17 Case(s)
300345	Autozomálně recesivní systémový lupus erythematodes	Disorder		7 Family(ies)
423384	Autozomálně recesivní těžká kongenitální neutropenie způsobená deficitem JAGN1	Disorder		14 Case(s)
331176	Autozomálně recesivní těžká vrozená neutropenie způsobená G6PC3 deficitem	Disorder		57 Case(s)
420702	Autozomálně recesivní těžká vrozená neutropenie způsobená deficitem CSF3R	Disorder		4 Case(s)
420699	Autozomálně recesivní těžká vrozená neutropenie způsobená deficitem CXCR2	Disorder		2 Case(s)
324262	Autozomálně recesivní vrozená cerebelární ataxie způsobená MGLUR1 deficitem	Subtype of disorder		10 Case(s)
363432	Autozomálně recesivní vrozená mozečková ataxie způsobená deficitem GRID2	Subtype of disorder		7 Case(s)
238569	Autozomálně recesivní zánětlivá střevní nemoc s časným nástupem	Disorder		80 Case(s)
280365	Autozomálně-semidominantní těžká lipodystrofická laminopatie	Disorder		7 Case(s)
436166	Autozánětlivý syndrom s periodickými horečkami a infantilní enterokolitidou	Disorder		4 Case(s)
782	Axenfeldův-Riegerův syndrom	Disorder	0.5 P*	
168549	Axiální spondylometafyzární dysplázie	Disorder		13 Case(s)
643	Axonální neuropatie s obrovskými axony	Disorder		50 Family(ies)
86852	B-prolymfocytární leukémie	Disorder	0.05 I*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
536467	B3GALT6-vázaný spondylodysplastický Ehlersův-Danlosův syndrom	Subtype of disorder		41 Family(ies)
79332	B4GALT1-CDG	Disorder		1 Case(s)
464336	BENTA nemoc	Disorder		8 Case(s)
217266	BNAR syndrom	Disorder		9 Family(ies)
107	BOR syndrom	Disorder	2.5 P	
85284	BRESEK syndrom	Disorder		5 Case(s)
1225	Ballerův-Geroldův syndrom	Disorder		40 Case(s)
1226	Bamforthův-Lazarusův syndrom	Disorder		8 Case(s)
1227	Bangstadův syndrom	Disorder		2 Case(s)
1228	Bankiho syndrom	Disorder		1 Family(ies)
2995	Baraitserův-Winterův syndrom	Disorder		60 Case(s)
1231	Barberův-Sayův syndrom	Disorder		16 Case(s)
110	Bardetův-Biedlův syndrom	Disorder	0.5 BP*	
111	Barthův syndrom	Disorder	0.22 P*	
1234	Bartsocasův-Papasův syndrom	Disorder		24 Case(s)
112	Bartterův syndrom	Disorder	0.1 I*	
570371	Bartterův syndrom typu 5	Subtype of disorder		15 Case(s)
166113	Bazexův syndrom	Disorder		145 Case(s)
98895	Beckerova svalová dystrofie	Disorder	2.0 P*	
98895	Beckerova svalová dystrofie	Disorder	1.53 P	
98895	Beckerova svalová dystrofie	Disorder	2.2 BP*	
116	Beckwithův-Wiedemannův syndrom	Disorder	3.5 BP*	
1237	Beemerův-Ertbruggenův syndrom	Disorder		2 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
1241	Benczeho syndrom	Disorder		2 Family(ies)
1551	Benigní familiární deficit mědi	Disorder		1 Family(ies)
1949	Benigní familiární neonatální epilepsie	Disorder		100 Family(ies)
140927	Benigní familiární novorozenecké a infantilní křeče	Disorder		10 Family(ies)
209973	Benigní infantilní familiární noční alternující hemiplegie	Disorder		12 Case(s)
166308	Benigní infantilní fokální epilepsie se středočárovými hroty a vlnami ve spánku	Disorder		36 Case(s)
71518	Benigní infantilní paroxysmální tortikolis	Disorder		150 Case(s)
166305	Benigní infantilní záchvaty asociované s lehkou gastroenteritidou	Disorder		100 Case(s)
251287	Benigní koncentrická anulární makulární dystrofie	Disorder		27 Case(s)
1179	Benigní paroxysmální tonický pohled dětského věku s ataxií	Disorder		12 Case(s)
324581	Benigní samaritánská vrozená myopatie	Disorder		4 Case(s)
252164	Benigní schwannom	Disorder	6.0 P*	
528	Berardinelliova-Seipova vrozená lipodystrofie	Disorder	0.5 P*	
528	Berardinelliova-Seipova vrozená lipodystrofie	Disorder	0.6812 P	
274	Bernardův-Soulierův syndrom	Disorder		100 Case(s)
118	Beta-mannosidóza	Disorder	0.14 BP*	
848	Beta-talasemie	Disorder	1.0 I	
848	Beta-talasemie	Disorder	10.0 I*	
30391	Biliární atrézie	Disorder	2.9 BP*	
30391	Biliární atrézie	Disorder	18.5 BP	
424982	Biliární cystadenokarcinom	Disorder	0.002 I*	
179	Birdshot chorioretinopatie	Disorder	0.35 P	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
122	Birtův-Hoggové-Dubeův syndrom	Disorder	0.5 P*	
123	Björnstadův syndrom	Disorder		33 Case(s)
124	Blackfanova-Diamondova anémie	Disorder	0.67 BP*	
1997	Blefarocheloidontický syndrom	Disorder		55 Case(s)
1252	Blefaronazofaciální malformační syndrom	Disorder		3 Family(ies)
50945	Blomstrandova letální chondrodysplázie	Disorder		13 Case(s)
125	Bloomův syndrom	Disorder		300 Case(s)
1059	Blue rubber bleb naevus	Disorder		200 Case(s)
217008	Bockenheimerův syndrom	Disorder		40 Case(s)
97297	Bohringův-Opitzův syndrom	Disorder		46 Case(s)
1261	Bonnemannův-Meineckeho-Reichův syndrom	Disorder		4 Case(s)
127	Borjesonův-Forssmanův-Lehmannův syndrom	Disorder		50 Case(s)
637051	Bornavirová encefalitida	Disorder		18 Case(s)
69737	Bosleyho-Salihův-Alorainyho syndrom	Disorder		16 Case(s)
1267	Botulismus	Disorder	0.022 I*	
1270	Bowenův-Conradiho syndrom	Disorder		60 Case(s)
93409	Brachydaktylie a syndaktylie, Zhaové typ	Disorder		2 Family(ies)
93382	Brachydaktylie, typ A6	Disorder		7 Case(s)
93397	Brachydaktylie, typ A7	Disorder		1 Family(ies)
93302	Brachyolmie, Maroteauxův typ	Disorder		4 Family(ies)
448242	Brachyolmie, recesivní typ	Disorder		20 Case(s)
1295	Brachytelefalangie, dysmorfismus a Kallmannův syndrom	Disorder		2 Case(s)
52047	Braddockův syndrom	Disorder		2 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
75374	Bradyopsie	Disorder		5 Case(s)
1297	Branchiookulofaciální syndrom	Disorder		150 Case(s)
1299	Branchioskeletogenitální syndrom	Disorder		7 Case(s)
70589	Bronchopulmonální dysplázie	Disorder	13.0 P*	
79493	Brookeho-Spieglerův syndrom	Disorder		100 Case(s)
1304	Brucelóza	Disorder	0.09 I*	
2771	Bruckův syndrom	Disorder		60 Case(s)
131	Buddův-Chiariho syndrom	Disorder	1.5 P*	
131	Buddův-Chiariho syndrom	Disorder	1.1 P	
131	Buddův-Chiariho syndrom	Disorder	0.1 I	
36258	Buergerova choroba	Disorder	16.0 P	
36258	Buergerova choroba	Disorder	10.0 P*	
280785	Bulózní difúzní kožní mastocytóza	Subtype of disorder		40 Case(s)
1867	Bulózní dystrofie, makulární typ	Disorder		2 Family(ies)
703	Bulózní pemfigoid	Disorder	25.0 P*	
1263	Bumerang dysplázie	Disorder		10 Case(s)
543	Burkittův lymfom	Disorder	0.17 I*	
2475	Bílý pramen vlasů nad čelem s malformacemi	Disorder		2 Case(s)
1262	Böökův syndrom	Disorder		26 Case(s)
99745	Břišní tyfus	Disorder	3.0 I*	
1308	C syndrom	Disorder	0.11 P*	
495844	C11ORF73-vázaná autozomálně recesivní hypomielinizační leukodystrofie	Disorder		6 Case(s)
135	CACH syndrom	Disorder		148 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
448010	CAD-CDG	Disorder		1 Case(s)
369942	CADD5	Disorder		4 Case(s)
83472	CAMOS syndrom	Disorder		5 Case(s)
71279	CANOMAD syndrom	Disorder		100 Case(s)
468684	CCDC115-CDG	Disorder		8 Case(s)
86870	CD4+/CD56+ hematodermická neoplázie	Disorder	12.0 P*	
95428	CDG syndrom, typ IIh	Disorder		2 Case(s)
314667	CDG syndrom, typ IIk	Disorder		6 Case(s)
66631	CEDNIK syndrom	Disorder		13 Case(s)
569816	CELSR1-vázaný primární lymfedém s pozdním nástupem	Disorder		11 Case(s)
138	CHARGE syndrom	Disorder	6.5 BP	
138	CHARGE syndrom	Disorder	9.0 P*	
139	CHILD syndrom	Disorder		60 Case(s)
3474	CHIME syndrom	Disorder		8 Case(s)
263463	CHST3-vázaná skeletální dysplázie	Disorder		2 Family(ies)
435651	CIDEA-vázaná familiární parciální lipodystrofie	Disorder		1 Case(s)
251383	CK syndrom	Disorder		24 Case(s)
168984	CLAPO syndrom	Disorder		6 Case(s)
485350	CLCN4-vázaná X-vázaná mentální retardace	Disorder		38 Case(s)
284448	CLIPPERS	Disorder		50 Case(s)
140944	CLOVES syndrom	Disorder		150 Case(s)
1458	CODAS syndrom	Disorder		12 Case(s)
1466	COFS syndrom	Subtype of		20 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
		disorder		
263508	COG1-CDG	Disorder		3 Case(s)
435934	COG2-CDG	Disorder		1 Case(s)
263501	COG4-CDG	Disorder		2 Case(s)
263487	COG5-CDG	Disorder		9 Case(s)
464443	COG6-CDG	Disorder		10 Case(s)
79333	COG7-CDG	Disorder		8 Case(s)
1310	Caffeyova nemoc	Disorder		100 Case(s)
1328	Camuratiho-Engelmannova choroba	Disorder		300 Case(s)
1335	Cantrellova pentalogie	Disorder	0.55 BP*	
1335	Cantrellova pentalogie	Disorder	0.67 BP	
171881	Cap myopatie	Disorder		21 Case(s)
1358	Careyův-Finemanův-Ziterův syndrom	Disorder		20 Case(s)
139411	Carneyho trias	Disorder		150 Case(s)
1359	Carneyův komplex	Disorder		750 Case(s)
97286	Carneyův-Stratakisův syndrom	Disorder		20 Family(ies)
53035	Caroliho nemoc	Disorder	0.1 I	
65759	Carpenterův syndrom	Disorder		70 Case(s)
65282	Carvajalův syndrom	Disorder		7 Case(s)
1388	Catelův-Manzkeho syndrom	Disorder		33 Case(s)
329813	Celogenomová paternální uniparentální dizomie v mozaice	Disorder		13 Case(s)
3258	Cenaniho-Lenzův syndrom	Disorder		30 Case(s)
319160	Centronukleární myopatie, typ 4	Disorder		5 Case(s)
178029	Centrální diabetes insipidus	Disorder	4.0 P*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
73256	Centrální neurocytom	Disorder		500 Case(s)
444072	Cerebelofaciocidentální syndrom	Disorder		3 Family(ies)
314679	Cerebro-facio-artikulární syndrom	Disorder		9 Case(s)
1394	Cerebrofaciotorakální dysplázie	Disorder		20 Case(s)
1393	Cerebrokostomandibulární syndrom	Disorder		75 Case(s)
66625	Cerebrokulonazální syndrom	Disorder		21 Case(s)
136	Cerebrální autozomálně dominantní arteriopatie, subkortikální infarkty, leukoencefalopatie	Disorder	3.0 P*	
169079	Cernunnos-XLF deficiencie	Disorder		5 Case(s)
420492	Cervikální dystonie s nástupem v dospělosti, typ DYT23	Disorder		2 Family(ies)
46627	Char syndrom	Disorder		109 Case(s)
495274	Charcot-Marie-Toothova nemoc, typ 2T	Disorder		10 Case(s)
101101	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2B2	Disorder		1 Family(ies)
101102	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2H	Disorder		13 Case(s)
300319	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2P	Disorder		18 Case(s)
397968	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2R	Disorder		1 Case(s)
443073	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2S	Disorder		35 Case(s)
99955	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 4B1	Disorder		11 Family(ies)
363981	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 4B3	Disorder		3 Case(s)
99954	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 4H	Disorder		15 Case(s)
139515	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 4J	Disorder		18 Case(s)
1406	Charlie M syndrom	Disorder		4 Case(s)
184	Cherubismus	Disorder		300 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
324625	Chikungunya	Disorder	0.12 <i>I*</i>	
90280	Chilblain lupus	Disorder		70 <i>Case(s)</i>
93110	Chlopeň zadní uretry	Disorder	2.0 <i>P*</i>	
93110	Chlopeň zadní uretry	Disorder	4.125 <i>BP*</i>	
137914	Choanální atrezie	Disorder	8.6 <i>BP*</i>	
70567	Cholangiokarcinom	Disorder	4.2 <i>I</i>	
70567	Cholangiokarcinom	Disorder	4.0 <i>I*</i>	
70567	Cholangiokarcinom	Disorder	2.1 <i>P</i>	
79347	Chondrodysplasia punctata, Toriellův typ	Disorder		3 <i>Case(s)</i>
280586	Chondrodysplázie s dislokací kloubů, typ gPAPP	Disorder		4 <i>Case(s)</i>
319195	Chondroektodermální dysplázie s noční slepotou	Disorder		4 <i>Case(s)</i>
404507	Chondromyxoidní fibrom	Disorder		50 <i>Case(s)</i>
55880	Chondrosarkom	Disorder	0.24 <i>I*</i>	
55880	Chondrosarkom	Disorder	3.55	
71	Choroba z retence chylomikronů	Disorder		55 <i>Case(s)</i>
180	Choroiderémie	Disorder	2.0 <i>P*</i>	
319303	Chromofobní karcinom ledviny	Disorder	0.01 <i>I*</i>	
67038	Chronická B-lymfocytární leukémie	Disorder	48.0 <i>P*</i>	
2137	Chronická autoimunitní hepatitida	Disorder	1.2 <i>I</i>	
2137	Chronická autoimunitní hepatitida	Disorder	0.75 <i>I*</i>	
2137	Chronická autoimunitní hepatitida	Disorder	23.5 <i>P</i>	
1670	Chronická diarea s vilózní atrofií	Disorder		2 <i>Case(s)</i>
468641	Chronická enteropatie asociovaná s genem <i>SLCO2A1</i>	Disorder		18 <i>Case(s)</i>

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

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
379	Chronická granulomatóza	Disorder	0.46 BP	
379	Chronická granulomatóza	Disorder	0.5 BP*	
521	Chronická myeloidní leukémie	Disorder	1.25 I*	
521	Chronická myeloidní leukémie	Disorder	5.63	
521	Chronická myeloidní leukémie	Disorder	6.0 P*	
98823	Chronická myelomonocytická leukémie	Disorder	0.68 I	
70591	Chronická tromboembolická plicní hypertenze	Disorder	4.2 I*	
2932	Chronická zánětlivá demyelinizační neuropatie	Disorder	3.7 P*	
396	Chronická škytavka	Disorder	1.0 P*	
324964	Chronický návratný víceložiskový kostní zánět	Disorder	0.3 P	
324964	Chronický návratný víceložiskový kostní zánět	Disorder	2.5 I	
314373	Chronický průjem způsobený zvýšenou aktivitou guanylátcyklázy 2C	Disorder		32 Case(s)
77293	Chronický viscerální deficit kyselé sfingomyelinázy	Disorder	0.4 BP*	
314597	Chudleyho-McCulloughových syndrom	Disorder		25 Case(s)
167	Chédiakův-Higashiho syndrom	Disorder		500 Case(s)
69744	Cirkumskripční palmoplantární kypokeratóza	Disorder		17 Case(s)
247525	Citrulinémie, typ I	Disorder	2.4 P*	
600731	Clark-Baraitserův syndrom	Disorder		8 Case(s)
352682	Cobblestone lisencefalie bez postižení svalů nebo očí	Disorder		6 Case(s)
53721	Cobbův syndrom	Disorder		45 Case(s)
191	Cockayneův syndrom	Disorder	0.5 I*	
191	Cockayneův syndrom	Disorder	0.2 BP*	
192	Coffinův-Lowryho syndrom	Disorder	1.5 P	

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

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
192	Coffinův-Lowryho syndrom	Disorder	1.5 P*	
1465	Coffinův-Sirisův syndrom	Disorder		190 Case(s)
1467	Coganův syndrom	Disorder		300 Case(s)
193	Cohenův syndrom	Disorder		200 Case(s)
2050	Coleův-Carpenterův syndrom	Disorder		3 Case(s)
1487	Cooksové syndrom	Disorder		12 Case(s)
1488	Cooperův-Jabsův syndrom	Disorder		2 Case(s)
3071	Costellův syndrom	Disorder		300 Case(s)
1512	Craneův-Heiseův syndrom	Disorder		9 Case(s)
289	Creveldův syndrom	Disorder	0.4 BP*	
289	Creveldův syndrom	Disorder	1.1 BP	
205	Criglerův-Najjarův syndrom	Disorder	0.1 BP*	
205	Criglerův-Najjarův syndrom	Disorder	1.0 P*	
1545	Crisponiho syndrom	Disorder		30 Case(s)
1461	Crisscross srdce	Disorder	0.8 BP*	
2930	CronkHITEův-Canadové syndrom	Disorder		500 Case(s)
207	Crouzonův syndrom	Disorder	0.9 BP*	
93262	Crouzonův syndrom s acanthosis nigricans	Disorder	0.1 BP	
1553	Curryho-Jonesův syndrom	Disorder		9 Case(s)
96253	Cushingova choroba	Disorder	4.0 P*	
96253	Cushingova choroba	Disorder	0.2 I*	
189427	Cushingův syndrom způsobený makronodulární adrenální hyperplázií	Disorder	0.08 P*	
1556	Cutis marmorata teleangiectatica congenita, van Lohuizenův syndrom	Disorder		300 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
2686	Cyklické neutropenie	Disorder	0.1 P*	
400	Cystická echinokokóza	Disorder	1.0 I*	
586	Cystická fibróza	Disorder	19.3912 BP*	
586	Cystická fibróza	Disorder	11.1319 P*	
85136	Cystická leukoencefalopatie bez megalencefalie	Disorder		50 Case(s)
2111	Cystický hamartom plic a ledviny	Disorder		3 Case(s)
168816	Cystický peritoneální mezoteliom	Disorder		150 Case(s)
214	Cystinurie	Disorder	14.0 P	
214	Cystinurie	Disorder	5.0 P*	
213	Cystinóza	Disorder	0.75 BP	
213	Cystinóza	Disorder	1.5 P*	
213	Cystinóza	Disorder	0.5 BP*	
75381	Cystoidní makulární dystrofie	Disorder		97 Case(s)
94087	Cytofagická histiocytární panikulitida	Disorder		100 Case(s)
95702	Cytomegalická vrozená adrenální hypoplázie	Disorder	8.0 P	
95702	Cytomegalická vrozená adrenální hypoplázie	Disorder	8.0 BP	
137698	Cytomegalovirová infekce u pacientů s poruchou buněčné imunity považovaných za rizikové	Disorder	25.5 P*	
99928	Cytotrofoblastický choriokarcinom	Disorder	0.02 I*	
99928	Cytotrofoblastický choriokarcinom	Disorder	0.86	
2437	Czeizelův-Losonciho syndrom	Disorder		3 Case(s)
356978	D,L-2-hydroxyglutarová acidurie	Disorder		13 Case(s)
79315	D-2-Hydroxyglutarová acidurie	Disorder		80 Case(s)
79134	DEND syndrom	Disorder		40 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
404546	DITRA	Disorder		70 Case(s)
91131	DK1-CDG	Disorder		17 Case(s)
443950	DNAJB2-vázaná Charcot-Marie-Toothova nemoc, typ 2	Disorder		2 Case(s)
572761	DONSON-vázaná mikrocefalie, malý vzrůst a spektrum abnormalit končetin	Disorder		51 Case(s)
79500	DOORS syndrom	Disorder		50 Case(s)
86309	DPAGT1-CDG	Disorder		18 Case(s)
79322	DPM1-CDG	Disorder		9 Case(s)
263494	DPM3-CDG	Disorder		1 Case(s)
464306	DYRK1A-vázaný syndrom s mentální retardací	Disorder		54 Case(s)
256	DYT1	Disorder	0.4 P*	
1563	Dahlbergův-Borerův-Newcomerův syndrom	Disorder		2 Case(s)
218	Darierova nemoc	Disorder	3.4 P*	
2962	De Barsyho syndrom	Disorder		40 Case(s)
99970	Dediferencovaný liposarkom	Subtype of disorder	0.27 I*	
36355	Defekt P2Y12	Disorder		14 Case(s)
3197	Defekt glycinového receptoru	Disorder		150 Case(s)
2847	Defekt perikardu a bránice	Disorder		20 Case(s)
391417	Deficit 2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenázy	Disorder		37 Case(s)
391457	Deficit 2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenázy, neonatální typ	Subtype of disorder		3 Case(s)
79157	Deficit 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenázy	Disorder		30 Case(s)
79351	Deficit 3-fosfoglycerát dehydrogenázy, infantilní/juvenilní forma	Subtype of disorder		15 Case(s)
79350	Deficit 3-fosfoserinfosfatázy	Subtype of disorder		8 Case(s)
35701	Deficit 3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA	Disorder		9 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	syntázy			
6	Deficit 3-methylcrotonyl-CoA karboxylázy	Disorder	2.65 BP*	
33572	Deficit 5-oxoprolinázy	Disorder		8 Case(s)
447737	Deficit DOCK2	Disorder		5 Case(s)
2102	Deficit GTP cyklohydrolázy I	Subtype of disorder		16 Case(s)
35704	Deficit L-arginin:glycin amidinotransferázy	Disorder		9 Case(s)
440731	Deficit L-ferritinu	Disorder		2 Case(s)
555402	Deficit NAD(P)HX dehydratázy	Disorder		6 Case(s)
555407	Deficit NAD(P)HX epimerázy	Disorder		11 Case(s)
447731	Deficit NIK	Disorder		2 Case(s)
183707	Deficit RAC2 GTPázy	Disorder		2 Case(s)
45	Deficit adenosin monofosfát deaminázy	Disorder		100 Case(s)
46	Deficit adenylosukcinátlyázy	Disorder		56 Case(s)
99842	Deficit adheze leukocytů, typ I	Subtype of disorder	0.1 P*	
99843	Deficit adheze leukocytů, typ II	Subtype of disorder		7 Case(s)
99844	Deficit adheze leukocytů, typ III	Subtype of disorder		40 Case(s)
60	Deficit alfa-1-antitrypsinu	Disorder	20.0 P*	
3137	Deficit alfa-N-acetylgalaktosaminidázy	Disorder		20 Case(s)
79279	Deficit alfa-N-acetylgalaktosaminidázy, typ 1	Subtype of disorder		10 Case(s)
79280	Deficit alfa-N-acetylgalaktosaminidázy, typ 2	Subtype of disorder		10 Case(s)
79281	Deficit alfa-N-acetylgalaktosaminidázy, typ 3	Subtype of disorder		10 Case(s)
502444	Deficit alkalické ceramidázy 3	Disorder		2 Case(s)
425	Deficit apolipoproteinu A-I	Disorder		30 Family(ies)
91	Deficit aromatázy	Disorder		38 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
65287	Deficit beta-ureidopropionázy	Disorder		5 Case(s)
79241	Deficit biotinidázy	Disorder	1.6 BP	
79241	Deficit biotinidázy	Disorder	1.6 P*	
477787	Deficit cytosolické fosfolipázy A2 alfa spojený s krváčovostí	Disorder		2 Case(s)
1578	Deficit dehydratázy	Subtype of disorder		21 Case(s)
329942	Deficit dehydrogenace mnohočetných acyl-CoA, tranzientní novorozenecký typ	Disorder		1 Case(s)
5	Deficit dehydrogenázy 3-hydroxyacyl-CoA s dlouhým řetězcem	Disorder	1.0 BP*	
5	Deficit dehydrogenázy 3-hydroxyacyl-CoA s dlouhým řetězcem	Disorder	8.0 P*	
99901	Deficit dehydrogenázy acyl-CoA 9	Disorder		23 Case(s)
42	Deficit dehydrogenázy acyl-CoA se středně dlouhým řetězcem	Disorder	12.0 BP*	
42	Deficit dehydrogenázy acyl-CoA se středně dlouhým řetězcem	Disorder	6.85 P	
35708	Deficit dekarboxylázy aromatických L-aminokyselin	Disorder		140 Case(s)
226	Deficit dihydropteridin reduktázy	Subtype of disorder		150 Case(s)
243343	Deficit dimethylglycindehydrogenázy	Disorder		1 Case(s)
230	Deficit dopamin beta-hydroxylázy	Disorder		25 Case(s)
2880	Deficit fosfoenolpyruvát karboxykinázy	Disorder		10 Case(s)
570422	Deficit galaktóza-mutarotázy	Disorder	0.4 I	
33574	Deficit gamma-glutamylcysteinsyntetázy	Disorder		10 Case(s)
33573	Deficit gamma-glutamyltranspeptidázy	Disorder		7 Case(s)
314811	Deficit ghrelinového receptoru	Disorder		8 Case(s)
25	Deficit glutaryl-CoA dehydrogenázy	Disorder	1.0 BP	
32	Deficit glutathion syntetázy	Disorder		70 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
382	Deficit guanidinoacetát methyltransferázy	Disorder		80 Case(s)
562509	Deficit hem oxygenázy-1	Disorder		3 Case(s)
79242	Deficit holokarboxylázy syntetázy	Disorder	0.5 BP*	
159	Deficit karnitinacylkarnitintranslokázy	Disorder		60 Case(s)
156	Deficit karnitinpalmitoyltransferázy 1 A	Disorder		60 Case(s)
157	Deficit karnitinpalmitoyltransferázy II	Disorder		300 Case(s)
157	Deficit karnitinpalmitoyltransferázy II	Disorder	1.0 P*	
228302	Deficit karnitinpalmitoyltransferázy II, myopatická forma	Subtype of disorder		300 Case(s)
228308	Deficit karnitinpalmitoyltransferázy II, neonatální forma	Subtype of disorder		20 Family(ies)
228305	Deficit karnitinpalmitoyltransferázy II, těžká infantilní forma	Subtype of disorder		30 Family(ies)
280133	Deficit komponenty 3 komplementu	Disorder		27 Case(s)
2968	Deficit leukocytové adheze	Disorder		350 Case(s)
171673	Deficit limbálních kmenových buněk	Disorder	20.0 P*	
401862	Deficit lipoyl-1- transferázy	Disorder		4 Case(s)
275761	Deficit lyzozomální kyselé lipázy	Disorder	2.0 P*	
2169	Deficit methylkobalaminu, typ cbIE	Subtype of disorder		27 Case(s)
2170	Deficit methylkobalaminu, typ cbIG	Subtype of disorder		33 Case(s)
309025	Deficit mevalonátkinázy	Disorder		300 Case(s)
447784	Deficit mitochondriálního pyruvátového přenašeče	Disorder		4 Case(s)
746	Deficit mitochondriálního trifunkčního proteinu	Disorder		100 Case(s)
746	Deficit mitochondriálního trifunkčního proteinu	Disorder	1.0 P*	
664	Deficit ornitintranskarbamylázy	Disorder	1.0 P*	
664	Deficit ornitintranskarbamylázy	Disorder	1.77 BP	

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

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
309108	Deficit pankreatické kolipázy	Disorder		2 Case(s)
2971	Deficit peroxizomální acyl-CoA oxidázy	Disorder		40 Case(s)
742	Deficit prolidázy	Disorder		90 Case(s)
760	Deficit purin-nukleosid-fosforylázy	Disorder		72 Case(s)
2394	Deficit pyruvátdehydrogenázy - deficit E3 podjednotky	Subtype of disorder		20 Case(s)
353320	Deficit pyruvátkarboxylasy, benigní typ	Subtype of disorder		5 Case(s)
3008	Deficit pyruvátkarboxylázy	Disorder	0.4 BP*	
440706	Deficit ribóza-5-fosfát izomerázy	Disorder		1 Case(s)
832	Deficit sukcinyl-CoA:3-ketokyselina-CoA transferázy	Disorder		32 Case(s)
22	Deficit sukcinátsemialdehyddehydrogenázy	Disorder		450 Case(s)
401859	Deficit syntetázy kyseliny lipoové	Disorder		3 Case(s)
101028	Deficit transaldolázy	Disorder		23 Case(s)
2066	Deficit transaminázy gamma-aminobutyrátové kyseliny	Disorder		3 Family(ies)
488618	Deficit transketolázy	Disorder		5 Case(s)
859	Deficit transkobalaminu	Disorder		40 Case(s)
97229	Deficit transporteru riboflavinu	Disorder		109 Case(s)
868	Deficit triozy fosfát-izomerázy	Disorder		50 Case(s)
994	Deformace plodu způsobené akinezi/nehybností	Disorder	0.6 BP*	
3202	Dehydratovaná hereditární stomatocytóza	Disorder		20 Family(ies)
1627	Delece 5q35	Disorder		10 Case(s)
168598	Demyelinizace mozku způsobená deficitem methionin adenosyltransferázy	Disorder		2 Case(s)
49042	Dentinogenesis imperfecta	Disorder	14.5 P*	
166260	Dentinogenesis imperfecta, typ 2	Subtype of	14.6 P*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
		disorder		
99789	Dentinová dysplázie, typ I	Subtype of disorder	1.0 P*	
99791	Dentinová dysplázie, typ II	Subtype of disorder		19 Family(ies)
1652	Dentova choroba	Disorder		250 Family(ies)
220	Denysův-Drashův syndrom	Disorder		300 Case(s)
31112	Dermatofibrosarcoma protuberans	Disorder	10.0 P*	
1659	Dermatoleukodystrofie	Disorder		2 Case(s)
221	Dermatomyozitida	Disorder	0.9704 I	
221	Dermatomyozitida	Disorder	7.5312 P	
1657	Dermatoosteolýza, kyrgyzský typ	Disorder		5 Case(s)
79149	Dermochondrokorneální dystrofie	Disorder		15 Case(s)
1660	Dermoodonto dysplázie	Disorder		11 Case(s)
86920	Dermopathia pigmentosa reticularis	Disorder		20 Case(s)
1425	Desbuquoisův syndrom	Disorder		50 Case(s)
84132	Desmin-vázaná myopatie s inkluzemi podobnými Malloryho tělískům	Disorder		5 Case(s)
873	Desmoidní tumor	Disorder	0.3 I*	
83469	Desmoplastický kulatobuněčný tumor	Disorder		300 Case(s)
251863	Desmoplastický/nodulární meduloblastom	Subtype of disorder	0.01 I*	
35107	Desmosterolóza	Disorder		10 Case(s)
66637	Diafanospondylodysostóza	Disorder		18 Case(s)
275523	Dianzaniho autoimunitní lymfoproliferativní nemoc	Disorder		30 Case(s)
628	Diastrofický dwarfismus	Disorder	1.2 P*	
628	Diastrofický dwarfismus	Disorder	0.3 BP*	
370046	Didymosis aplasticosebacea	Disorder		18 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
227	Difalíe	Disorder	0.02 <i>BP</i>	
146	Diferencovaný karcinom štítné žlázy	Disorder	5.25 <i>I</i>	
146	Diferencovaný karcinom štítné žlázy	Disorder	2.0 <i>I*</i>	
90060	Difuzní alveolární hemoragie	Disorder	1.0 <i>P*</i>	
617916	Difuzní idiopatická hyperplázie plicních neuroendokrinních buněk	Disorder		100 <i>Case(s)</i>
79456	Difuzní kožní mastocytóza	Disorder		30 <i>Case(s)</i>
2123	Difuzní neonatální hemangiomatóza	Disorder		70 <i>Case(s)</i>
1681	Diprozopie	Disorder		33 <i>Case(s)</i>
71274	Diseminovaná peritoneální leiomyomatóza	Disorder		150 <i>Case(s)</i>
319171	Distální 17p13.1 mikroleční syndrom	Disorder		16 <i>Case(s)</i>
399096	Distální anoktaminopatie	Disorder		24 <i>Case(s)</i>
251515	Distální artrogrypóza, typ 10	Disorder		53 <i>Case(s)</i>
329457	Distální artrogrypóza, typ 5D	Disorder		33 <i>Case(s)</i>
1144	Distální artrogrypóza, typ 6	Disorder		1 <i>Family(ies)</i>
139552	Distální hereditární motorická neuropatie, Jerash typ	Disorder		30 <i>Case(s)</i>
139525	Distální hereditární motorická neuropatie, typ 2	Disorder		4 <i>Family(ies)</i>
293939	Distální mikroduplikační syndrom Xq28	Disorder		9 <i>Case(s)</i>
96148	Distální monozomie 10q	Disorder		40 <i>Case(s)</i>
280325	Distální monozomie 12p	Disorder		8 <i>Case(s)</i>
1590	Distální monozomie 13q	Disorder		150 <i>Case(s)</i>
1596	Distální monozomie 15q	Disorder		30 <i>Case(s)</i>
1620	Distální monozomie 3p	Disorder		34 <i>Case(s)</i>
96125	Distální monozomie 6p	Disorder		35 <i>Case(s)</i>

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
1642	Distální monozomie 9p	Disorder		89 Case(s)
178400	Distální myopatie anteriorního kompartmentu	Disorder		4 Case(s)
63273	Distální myopatie s postižením zadní skupiny svalů nohy a přední skupiny svalů ruky	Disorder		16 Case(s)
399058	Distální myopatie s pozdním nástupem související s alfa-B krystalinem	Disorder		17 Case(s)
98912	Distální myopatie s pozdním nástupem, Markesberyho-Griggsův typ	Disorder		11 Case(s)
488650	Distální myopatie, Tateyamův typ	Disorder		7 Case(s)
399103	Distální nebulin vázaná myopatie s časným nástupem	Disorder		13 Case(s)
139547	Distální spinální svalová atrofie, typ 3	Disorder		28 Case(s)
3248	Distální symfalangismus	Disorder		8 Family(ies)
314588	Distální tetrazomie 15q	Subtype of disorder		23 Case(s)
96102	Distální trizomie 10q	Disorder		40 Case(s)
1745	Distální trizomie 6p	Disorder		40 Case(s)
85446	Divoký typ ABeta2M amyloidózy	Disorder	4.5 P*	
330001	Divoký typ ATTR amyloidózy	Disorder	1.72 P	
494550	Dlaždicobuněčný (spinocelulární) karcinom hrtanu	Disorder	4.61 I*	
494547	Dlaždicobuněčný (spinocelulární) karcinom hypofaryngu	Disorder	1.27 I*	
424019	Dlaždicobuněčný karcinom análního kanálu	Disorder	0.81 I*	
213716	Dlaždicobuněčný karcinom corpus uteri	Disorder	0.12 I*	
502363	Dlaždicobuněčný karcinom dutiny ústní	Disorder	3.51 I*	
213767	Dlaždicobuněčný karcinom hrdla děložního	Disorder	4.28 I*	
424975	Dlaždicobuněčný karcinom jater a intrahepatálních žlučových cest	Disorder	0.009 I*	
99977	Dlaždicobuněčný karcinom jícnu	Disorder	3.357 I*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
99977	Dlaždicobuněčný karcinom jícnu	Disorder	5.2 I	
99977	Dlaždicobuněčný karcinom jícnu	Disorder	5.42	
500464	Dlaždicobuněčný karcinom nosní dutiny a paranasálních dutin	Disorder	0.35 I	
500478	Dlaždicobuněčný karcinom oropharyngu	Disorder	3.12 I*	
424039	Dlaždicobuněčný karcinom pankreatu	Disorder	0.023 I*	
424002	Dlaždicobuněčný karcinom rekta	Disorder	0.113 I*	
502366	Dlaždicobuněčný karcinom rtu	Disorder	1.02 I	
423968	Dlaždicobuněčný karcinom tenkého střeva	Disorder	0.008 I*	
423994	Dlaždicobuněčný karcinom tlustého střeva	Disorder	0.026 I*	
418959	Dlaždicobuněčný karcinom žaludku	Disorder	0.115 I*	
424996	Dlaždicobuněčný karcinom žlučníku a extrahepatálních žlučových cest	Disorder	0.032 I*	
99971	Dobře diferencovaný liposarkom	Subtype of disorder	0.51 I*	
244305	Dominantní hypofosfatémie s nefrolitiázou nebo osteoporózou	Disorder		12 Case(s)
2143	Donnaiové-Barrowové syndrom	Disorder		50 Case(s)
70594	Dopa responzivní dystonie způsobená deficitem sepiapterin reduktázy	Disorder		43 Case(s)
611223	Dorzoventrální syndrom související s EN1	Disorder		4 Case(s)
870	Downův syndrom	Disorder	95.0 BP	
870	Downův syndrom	Disorder	57.0 P*	
870	Downův syndrom	Disorder	101.0 BP*	
233	Duaneův retrakční syndrom	Disorder	10.0 P*	
529574	Duaneův retrakční syndrom s vrozenou hluchotou	Disorder		4 Case(s)
235	Dubowitzův syndrom	Disorder	0.2 BP*	
98896	Duchennova muskulární dystrofie	Disorder	9.9 BP	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
98896	Duchennova muskulární dystrofie	Disorder	2.8 P	
1656	Duhringova dermatitida	Disorder	27.0 P*	
237	Duplikace uretry	Disorder		300 Case(s)
3306	Duplikace/inverze 15q11	Disorder	3.33 BP	
314389	Duplikační syndrom Xq12-q13.3	Disorder		3 Case(s)
3427	Dvojitá levá komora	Disorder	0.5 BP	
239	Dyggveho-Melchiorova-Clausenova choroba	Disorder		100 Case(s)
41	Dyschromatosis symmetrica hereditaria	Disorder		300 Case(s)
1766	Dysequilibrium syndrom	Disorder		51 Case(s)
623789	Dysforie tělesné integrity	Disorder	0.11 P	
324321	Dysfunkce sinoatriálního uzlu a hluchota	Disorder		8 Case(s)
467166	Dysgyrie asociovaná s tubulopatií	Disorder		7 Case(s)
1782	Dysosteoskleróza	Disorder		23 Case(s)
2204	Dysplastická kortikální hyperostóza, typ Kozłowski-Tsuruta	Subtype of disorder		2 Case(s)
466695	Dysplázie nad špičkou nosu	Disorder		5 Case(s)
2839	Dysplázie pánve a ramene	Disorder		10 Case(s)
85198	Dysspondyloenchondromatóza	Disorder		16 Case(s)
210571	Dystonie 16	Disorder		12 Case(s)
589618	Dystonie 28	Disorder		160 Case(s)
199351	Dystonie a parkinsonismus s nástupem v dospělosti	Disorder		14 Case(s)
71517	Dystonie/parkinsonismus s rychlým nástupem	Disorder		100 Case(s)
158676	Dystrofická bulózní epidermolýza s postižením nehtů	Subtype of disorder		10 Family(ies)
89843	Dystrofická epidermolysis bullosa pruriginosa	Disorder		100 Family(ies)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
293462	Dystrofie rohovky před Descemetovou membránou	Disorder		5 Case(s)
1872	Dystrofie čípků a tyčinek	Disorder	2.5 P*	
271861	Dědičná ATTR amyloidóza	Disorder	0.2222 P	
2907	Dědičná akrokeratotická poikilodermie, Wearyho typ	Disorder		41 Case(s)
168583	Dědičná forma cirhózy dětí severoamerických indiánů	Subtype of disorder		36 Case(s)
275777	Dědičná forma plicní arteriální hypertenze	Subtype of disorder	0.08 P*	
163	Dědičná hyperferitinémie s vrozenou kataraktou	Disorder		120 Case(s)
168577	Dědičná kryohydrocytóza s redukováným stomatinem	Disorder		3 Case(s)
90045	Dědičná malabsorpce folátu	Disorder		30 Case(s)
314485	Dědičná motorická distální neuropatie s nástupem u mladých dospělých	Disorder		3 Case(s)
43115	Dědičná myopatie s laktátovou acidózou způsobená deficitem ISCU	Disorder		19 Case(s)
30	Dědičná orotová acidurie	Disorder		20 Case(s)
210141	Dědičná vrozená spastická tetraplegie	Disorder		17 Case(s)
3467	Dědičná xanthinurie	Disorder		150 Case(s)
3467	Dědičná xanthinurie	Disorder	9.05 I*	
1062	Dědičné neurokutánní angiomy	Disorder		9 Family(ies)
168615	Dědičné přetrvávání alfa-fetoproteinu	Disorder		19 Family(ies)
98434	Dědičný kombinovaný deficit vitamin K-dependentních koagulačních faktorů	Disorder		30 Family(ies)
99898	Dědičný sklon k mykobakteriálním nemocem způsobený úplným deficitem IFN-gamaR1	Disorder		31 Case(s)
289601	Dědičný syndrom mnohočetných kalcifikací arterií a kloubů	Disorder		16 Case(s)
168782	Dětská dezintegrační porucha	Disorder	2.0 P*	
487809	Dětská kolagenní gastritida	Disorder		24 Case(s)
199343	EAST syndrom	Disorder		26 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
1896	EEC syndrom	Disorder	1.11 BP*	
1897	EEM syndrom	Disorder		7 Family(ies)
620368	EGF asociovaná primární hypomagnezémie s intelektovou nedostatečností	Disorder		11 Case(s)
485418	EMILIN-1-vázaná porucha pojiva	Disorder		3 Case(s)
568065	EPHB4-vázaný lymfatický hydrops plodu	Disorder		2 Family(ies)
496751	EVEN-plus syndrom	Disorder		3 Case(s)
391320	East Texas krvácivá porucha	Subtype of disorder		19 Case(s)
1880	Ebsteinova malformace	Disorder	1.25 P*	
1880	Ebsteinova malformace	Disorder	3.5 BP*	
448270	Ectopia cordis	Disorder	0.67 BP	
1895	Edinburghský syndrom malformace	Disorder		2 Family(ies)
300179	Ehlers-Danlosův syndrom, forma kyfoskoliotická s hluchotou	Subtype of disorder		9 Case(s)
230839	Ehlersův-Danlosův syndrom způsobený deficitem tenascinu-X	Disorder		17 Case(s)
285	Ehlersův-Danlosův syndrom, hypermobilní typ	Disorder	12.5 P*	
287	Ehlersův-Danlosův syndrom, klasický typ	Disorder	5.0 P	
75392	Ehlersův-Danlosův syndrom, periodontitický typ	Disorder		62 Case(s)
75496	Ehlersův-Danlosův syndrom, progeroidní typ	Subtype of disorder		34 Case(s)
157965	Ehlersův-Danlosův syndrom, spondylocheiroadysplastický typ	Subtype of disorder		8 Case(s)
230851	Ehlersův-Danlosův syndrom, srdeční valvulární typ	Disorder		6 Case(s)
536532	Ehlersův-Danlosův syndrom, typ 2 podobný klasickému	Disorder		7 Case(s)
1901	Ehlersův-Danlosův syndrom, typ dermatosparaxis	Disorder		15 Case(s)
2953	Ehlersův-Danlosův syndrom, typ se svalovými kontrakturami	Disorder		34 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
286	Ehlersův-Danlosův syndrom, vaskulární typ	Disorder	1.0 <i>P</i>	
1902	Ehrlichioza	Disorder		50 <i>Case(s)</i>
79106	Eikenův syndrom	Disorder		6 <i>Case(s)</i>
69084	Ektodermální dysplázie postihující pouze vlasy a nehty	Disorder		20 <i>Case(s)</i>
1816	Ektodermální dysplázie, berlínský typ	Disorder		4 <i>Case(s)</i>
1818	Ektodermální dysplázie, trichoodontoonychiální typ	Disorder		7 <i>Case(s)</i>
95712	Ektopie štítné žlázy	Disorder	14.3 <i>P*</i>	
228240	Elastoderma	Disorder		5 <i>Case(s)</i>
180226	Embryonální karcinom	Disorder	0.01 <i>I*</i>	
1927	Emeryho-Nelsonové syndrom	Disorder		2 <i>Case(s)</i>
261	Emeryova-Dreifussova svalová dystrofie	Disorder	0.3 <i>P*</i>	
83484	Encefalitida St. Louis	Disorder	0.38 <i>I*</i>	
2396	Encefalo-kranio-kutánní lipomatóza	Disorder		77 <i>Case(s)</i>
599373	Encefalopatie související s STXBP1	Disorder		282 <i>Case(s)</i>
293955	Encefalopatie v dětství způsobená deficitem thiaminpyrofosfokinázy	Disorder		5 <i>Case(s)</i>
1035	Encefalopatie způsobená beta-merkaptolaktát-cysteinovou disulfidurií	Disorder		1 <i>Case(s)</i>
71277	Encefalopatie způsobená deficitem GLUT1	Disorder	0.538 <i>P</i>	
139406	Encefalopatie způsobená deficitem prosaposinu	Disorder		10 <i>Case(s)</i>
833	Encefalopatie způsobená deficitem sulfitoxidázy	Disorder		100 <i>Case(s)</i>
79155	Encefalopatie způsobená hydroxykynureninurií	Disorder		30 <i>Case(s)</i>
527276	Encefalopatie způsobená poruchou mitochondriálního a peroxizomálního štěpení	Disorder		15 <i>Case(s)</i>
296	Enchondromatóza	Disorder	1.0 <i>P*</i>	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
454723	Endometroidní karcinom ovaria	Disorder	0.81 I*	
1937	Engové-Stromův syndrom	Disorder		2 Case(s)
263665	Enteropatie NK-buněk	Disorder		8 Case(s)
449566	Eosinofilní angiocentrická fibróza	Disorder		52 Case(s)
402035	Eosinofilní kolitida	Disorder		196 Case(s)
2070	Eozinofilní gastroenteritida	Disorder		280 Case(s)
183	Eozinofilní granulomatóza s polyangiitidou	Disorder	1.56 P*	
183	Eozinofilní granulomatóza s polyangiitidou	Disorder	1.5 P	
183	Eozinofilní granulomatóza s polyangiitidou	Disorder	0.18 I*	
251636	Ependymom	Disorder	0.16 I*	
302	Epidermodysplasia verruciformis	Disorder		200 Case(s)
2325	Epidermolysis bullosa simplex s anodoncií/hypodoncií	Disorder		5 Case(s)
257	Epidermolysis bullosa simplex se svalovou dystofií	Disorder		40 Case(s)
412181	Epidermolysis bullosa simplex způsobená deficitem BP230	Disorder		2 Case(s)
412189	Epidermolysis bullosa simplex způsobená deficitem exophilinu	Disorder		3 Case(s)
79401	Epidermolysis bullosa simplex, typ Ogna	Disorder		6 Family(ies)
141077	Epignathus	Subtype of disorder	0.0017 P	
141077	Epignathus	Subtype of disorder	1.68 BP	
1951	Epilepsie - teleangiektázie	Disorder		6 Case(s)
391316	Epilepsie meziotemporálního laloku s nástupem u kojenců, s těžkou kognitivní regresí	Disorder		3 Case(s)
93928	Epispadie	Subtype of disorder	2.4 BP*	
401953	Epizodická ataxie se setřelou řečí	Disorder		13 Case(s)
79135	Epizodická ataxie, typ 3	Disorder		1 Family(ies)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
79136	Epizodická ataxie, typ 4	Disorder		2 Family(ies)
211067	Epizodická ataxie, typ 5	Disorder		7 Case(s)
209967	Epizodická ataxie, typ 6	Disorder		4 Case(s)
209970	Epizodická ataxie, typ 7	Disorder		7 Case(s)
35687	Erdheimova-Chesterova nemoc	Disorder		500 Case(s)
160148	Erodovaná polypoidní hyperplázie	Disorder		67 Case(s)
317	Erythrokeratoderma variabilis	Disorder		200 Case(s)
3318	Esenciální trombocytémie	Disorder	0.48 I*	
1957	Estezioneuroblastom	Disorder	0.02 I*	
51188	Ethylmalonová encefalopatie	Disorder		80 Case(s)
597939	Eutyroidní dysprealbuminemická hypertyroxinémie	Disorder		23 Case(s)
1959	Evansův syndrom	Disorder	0.1 P*	
319	Ewingův sarkom	Disorder	0.13 I*	
319	Ewingův sarkom	Disorder	2.33	
209916	Extraskelální myxoidní chondrosarkom	Disorder	0.2 P*	
93930	Extrofie močového měchýře	Subtype of disorder	3.05 BP	
306550	FADD-vázaná imunodeficeience	Disorder		4 Case(s)
166105	FASTKD2-vázaná infantilní mitochondriální encefalomyopatie	Disorder		3 Case(s)
404451	FBLN1-vázaný syndrom zahrnující opožděný vývoj, anomálie centrálního nervového systému a syndaktylii	Disorder		3 Case(s)
313855	FGFR2-vázaná dysplázie s pokřivenými dlouhými kostmi	Disorder		11 Case(s)
2045	FLOTCH syndrom	Disorder		6 Family(ies)
95	FRDA	Disorder	2.0 P*	

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

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
269	FSHD	Disorder	4.5 P*	
324	Fabryho nemoc	Disorder	6.66 BP	
1973	Faciokardiorenální syndrom	Disorder		4 Case(s)
466950	Faciální dysmorfismus, opoždění vývoje a poruchy chování v důsledku bodové mutace v genu WAC	Subtype of disorder		10 Case(s)
352636	Falangeální osteolýza	Disorder		50 Case(s)
63442	Falangoepifyzární dysplázie tvaru anděla	Disorder		20 Case(s)
3303	Fallotova tetralogie	Disorder	34.0 BP	
3303	Fallotova tetralogie	Disorder	29.3 BP*	
166282	Familiární "sick sinus" syndrom	Disorder		11 Case(s)
733	Familiární adenomatózní polypóza	Disorder	6.0 P*	
95700	Familiární adrenální hypoplázie s chybějícím hypofyzárním luteinizačním hormonem	Disorder		3 Case(s)
88619	Familiární akutní nekrotizující encefalopatie	Disorder		14 Family(ies)
228277	Familiární anetoderma	Disorder		12 Family(ies)
91387	Familiární aneurysma hrudní aorty s disekcí aorty	Disorder		22 Case(s)
615	Familiární atriální myxom	Disorder		17 Family(ies)
436242	Familiární atriální tachyarytmie a infrahisální porucha vedení	Disorder		7 Case(s)
221061	Familiární cerebrální kavernózní malformace	Disorder	15.0 P	
300359	Familiární chladová kopřivka s běžnou variabilní imunodeficiencí	Disorder		3 Family(ies)
444490	Familiární chylomikronémie	Disorder	0.97 P*	
93953	Familiární cysta ductus thyreoglossus	Disorder		22 Case(s)
535458	Familiární deficit GPIHBP1	Subtype of disorder		10 Family(ies)
79293	Familiární deficit LCAT	Subtype of disorder		70 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
530849	Familiární deficit apolipoproteinu A5	Subtype of disorder		3 Family(ies)
309020	Familiární deficit apolipoproteinu C-II	Subtype of disorder		10 Family(ies)
535453	Familiární deficit lipázového maturačního faktoru 1	Subtype of disorder		2 Family(ies)
464760	Familiární dutinková anomálie papily	Disorder		17 Case(s)
324588	Familiární dyskineze a faciální myokymie	Disorder		18 Case(s)
85110	Familiární encefalopatie s inkluzními tělísky neuroserpinu	Disorder		6 Family(ies)
3416	Familiární generalizovaná kortikální hyperostóza	Disorder		35 Case(s)
251274	Familiární hyperaldosteronismus, typ III	Disorder		7 Family(ies)
238475	Familiární hypercholanemie	Disorder		23 Case(s)
619953	Familiární hyperinflamatorní lymfoproliferativní imunodeficience	Disorder		7 Case(s)
424	Familiární hypertyreoidismus způsobený mutacemi v TSH receptoru	Disorder		28 Family(ies)
93372	Familiární hypokalcirická hyperkalcémie, typ 1	Subtype of disorder	5.5 P	
300373	Familiární infantilní gigantismus	Disorder		33 Case(s)
352582	Familiární infantilní myoklonická epilepsie	Disorder		7 Case(s)
2238	Familiární izolovaná hypoparatyreóza	Disorder		10 Family(ies)
2239	Familiární izolovaná hypoparatyreóza způsobená agenezí příštítných tělísek	Subtype of disorder		2 Family(ies)
411788	Familiární izolovaná trichomegalie	Disorder		2 Family(ies)
314777	Familiární izolovaný adenom hypofýzy	Disorder		150 Case(s)
99879	Familiární izolovaný hyperparathyroidismus	Disorder		100 Family(ies)
1768	Familiární kaudální dysgeneze	Disorder		4 Case(s)
293936	Familiární keratokonus s kataraktou	Disorder		4 Family(ies)
280406	Familiární kortikorezistentní nefrotický syndrom se senzorineurální hluchotou	Disorder		13 Case(s)
319189	Familiární kortikální myoklonus	Disorder		11 Case(s)

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

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
53296	Familiární kožní kolagenom	Disorder		16 Case(s)
618	Familiární maligní melanom	Disorder	1.5 I*	
401942	Familiární mediánní rozštěp horního a spodního rtu	Disorder		8 Case(s)
165805	Familiární meziální epilepsie spánkového laloku s febrilními záchvaty	Disorder		4 Case(s)
495930	Familiární monozomie 7	Disorder		14 Family(ies)
922	Familiární nazální acilie	Disorder		8 Case(s)
569	Familiární nebo sporadická hemiplegická migréna	Disorder	10.0 P*	
464756	Familiární neuroendokrinní tumor žaludku, typ 1	Disorder		5 Case(s)
481662	Familiární omrzlinový lupus	Disorder		10 Family(ies)
2769	Familiární osteodysplázie, Andersonův typ	Disorder		4 Case(s)
97290	Familiární papilární karcinom štítné žlázy s renální papilární neoplázií	Disorder		2 Case(s)
79084	Familiární parciální lipodystrofie, Köbberlingův typ	Disorder		20 Case(s)
238578	Familiární pes equinovarus způsobený mikroduplikací 17q23.1q23.2	Subtype of disorder		4 Family(ies)
280397	Familiární prionové onemocnění podobné Alzheimerově nemoci	Disorder		2 Case(s)
280628	Familiární progresivní hyperpigmentace a hypopigmentace	Disorder		3 Family(ies)
871	Familiární progresivní převodní porucha	Disorder		50 Case(s)
79147	Familiární reaktivní perforující kolagenóza	Disorder		50 Case(s)
231108	Familiární rhabdoidní nádor	Disorder		5 Family(ies)
168624	Familiární skafocefalie, McGillivrayův typ	Disorder		11 Case(s)
391392	Familiární syndrom epizodických bolestí s predominantním postižením dolní končetiny	Subtype of disorder		28 Case(s)
391389	Familiární syndrom epizodických bolestí s predominantním postižením horní poloviny těla	Subtype of disorder		21 Case(s)
51083	Familiární syndrom krátkého QT	Disorder		80 Family(ies)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
95716	Familiární tyreoidální dyshormonogeneze	Disorder	2.67 I	
95716	Familiární tyreoidální dyshormonogeneze	Disorder	4.0 P*	
1416	Familiární ukládání kalcium pyrofosfátu	Disorder		100 Family(ies)
91498	Familiární vrozená obrna trochleárního nervu	Disorder		6 Case(s)
451612	Familiární vrozená obstrukce ductus nasolacrimalis	Disorder		4 Case(s)
238722	Familiární vrozené zrcadlové pohyby	Disorder		75 Case(s)
1799	Familiární vývojová dysfázie	Disorder		6 Family(ies)
538756	Familiární četné diskoidní fibromy	Disorder		44 Case(s)
84	Fanconiho anémie	Disorder	0.3 P*	
84	Fanconiho anémie	Disorder	0.62 BP*	
2088	Fanconiho-Bickelův syndrom	Disorder		200 Case(s)
333	Farberova nemoc	Disorder		96 Case(s)
466	Fatální familiární insomnie	Disorder		27 Case(s)
280553	Fatální infantilní hypertonická myofibrilární myopatie	Disorder		11 Case(s)
168566	Fatální mitochondriální onemocnění způsobené kombinovaným deficitem oxidativní fosforylace 3	Disorder		7 Case(s)
391343	Fatální postvirové neurodegenerativní onemocnění	Disorder		2 Case(s)
439854	Fatální vrozená hypertrofická kardiomyopatie způsobená strádáním glykogenu	Disorder		10 Case(s)
1305	Feingoldův syndrom	Disorder		123 Case(s)
391641	Feingoldův syndrom, typ 1	Subtype of disorder		120 Case(s)
391646	Feingoldův syndrom, typ 2	Subtype of disorder		7 Case(s)
238621	Fekální inkontinence v důsledku ileo pouch anální anastomózy	Disorder	3.0 P*	
1988	Femorofaciální syndrom	Disorder		62 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
716	Fenylketonurie	Disorder	11.4 BP*	
716	Fenylketonurie	Disorder	4.1366 P	
716	Fenylketonurie	Disorder	11.5079 P*	
716	Fenylketonurie	Disorder	6.4 BP	
397922	Fero-cerebro-kutánní syndrom	Disorder		3 Case(s)
85212	Fetální Gaucherova choroba	Subtype of disorder		50 Case(s)
853	Fetální a novorozenecká aloimunitní trombocytopenie	Disorder	39.6307 P	
853	Fetální a novorozenecká aloimunitní trombocytopenie	Disorder	66.6667 BP	
1915	Fetální alkoholový syndrom	Disorder	1.6 BP*	
294	Fetální cytomegalovirový syndrom	Disorder	40.0 P*	
1906	Fetální valproátový syndrom	Disorder	1.02 BP*	
477650	Fibroblastický revmatizmus	Disorder		30 Case(s)
2021	Fibrochondrogeze	Disorder		20 Case(s)
337	Fibrodysplasia ossificans progressiva	Disorder	0.05 P	
337	Fibrodysplasia ossificans progressiva	Disorder	0.078 P*	
401920	Fibrolamelární hepatocelulární karcinom	Disorder	0.025 I*	
84090	Fibronektinová glomerulopatie	Disorder		16 Family(ies)
2030	Fibrosarkom	Disorder	0.01 I*	
93323	Fibulární hemimelie	Disorder	1.1033 BP	
93323	Fibulární hemimelie	Disorder	1.1033 P	
3255	Filippiho syndrom	Disorder		29 Case(s)
1272	Fineho-Lubinského syndrom	Disorder		18 Case(s)
97232	Fingerprint body myopatie	Disorder		20 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
399086	Finská distální myopatie s nástupem na horních končetinách	Disorder		7 Case(s)
98970	Fleck dystrofie rohovky	Disorder		30 Case(s)
2047	Flynnův-Airdův syndrom	Disorder		10 Case(s)
2048	Foixův-Charvanyho-Marieův syndrom	Disorder		150 Case(s)
2092	Fokální dermální hypoplázie	Disorder		300 Case(s)
163681	Fokální epilepsie na podkladě kortikální dysplázie	Disorder		28 Case(s)
352587	Fokální epilepsie, mentální retardace a cerebro-celebelární malformace	Disorder		7 Case(s)
398166	Fokální faciální dermální dysplázie	Disorder		147 Case(s)
79133	Fokální faciální dermální dysplázie, typ I	Subtype of disorder		81 Case(s)
398173	Fokální faciální dermální dysplázie, typ II	Subtype of disorder		22 Case(s)
1807	Fokální faciální dermální dysplázie, typ III	Subtype of disorder		20 Case(s)
398189	Fokální faciální dermální dysplázie, typ IV	Subtype of disorder		21 Case(s)
48918	Fokální myozitida	Disorder		115 Case(s)
113	Folikulární atrophoderma a bazocelulární karcinom	Disorder		143 Case(s)
300552	Folikulární cholangitida a pankreatitida	Disorder		5 Case(s)
545	Folikulární lymfom	Disorder	37.0 P*	
545	Folikulární lymfom	Disorder	2.192 I*	
3219	Fountainův syndrom	Disorder		8 Case(s)
2253	Foveální hypoplázie asociovaná s presenilní kataraktou	Disorder		11 Case(s)
221126	Fowlerův syndrom	Disorder		44 Case(s)
98972	Francoisova centrální cloudy dystrofie	Disorder		24 Case(s)
137834	Frankův-ter Haarův syndrom	Disorder		30 Case(s)
2052	Fraserův syndrom	Disorder	0.2 BP*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
347	Frasierův syndrom	Disorder		150 Case(s)
2053	Freemanův-Sheldonův syndrom	Disorder		100 Case(s)
85335	Friedův syndrom	Disorder		1 Family(ies)
99672	Friedův syndrom zubů a nehtů	Disorder		12 Case(s)
1791	Frontofacionazální dysplázie	Disorder		14 Case(s)
1826	Frontometafyzární dysplázie	Disorder		100 Case(s)
228390	Frontonazální dysplázie s alopecií a anomálií genitálu	Disorder		5 Case(s)
2059	Frynsův syndrom	Disorder	7.0 BP*	
2058	Frynsův-Smeetsův-Thiryův syndrom	Disorder		2 Case(s)
2854	Fuhrmannův syndrom	Disorder		11 Case(s)
349	Fukosidóza	Disorder		161 Case(s)
24	Fumarová acidurie	Disorder		40 Case(s)
2067	GAPO-syndrom	Disorder		60 Case(s)
438274	GCGR-vázaná hyperglukagonémie	Disorder		8 Case(s)
79330	GCS1-CDG	Disorder		3 Case(s)
354	GM1 gangliosidóza	Disorder	0.75 BP*	
79255	GM1 gangliosidóza, typ 1	Subtype of disorder		200 Case(s)
79256	GM1 gangliosidóza, typ 2	Subtype of disorder		50 Case(s)
79257	GM1 gangliosidóza, typ 3	Subtype of disorder		70 Case(s)
309246	GM2 gangliosidóza, varianta AB	Disorder		10 Case(s)
2090	GMS syndrom	Disorder		1 Family(ies)
602	GNE myopatie	Disorder	1.0 P	
506358	Gabrielův-de Vriesův syndrom	Disorder		10 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
351	Galaktosialidóza	Disorder		100 Case(s)
2065	Gallowayův-Mowatův syndrom	Disorder		159 Case(s)
79665	Gardnerův syndrom	Subtype of disorder	9.1 BP	
44890	Gastrointestinální stromální tumor	Disorder	13.0 P*	
44890	Gastrointestinální stromální tumor	Disorder	1.0 I	
44890	Gastrointestinální stromální tumor	Disorder	1.0 I*	
2069	Gastrokutánní syndrom	Disorder		24 Case(s)
2368	Gastroschiza	Disorder	16.9 BP*	
77259	Gaucherova choroba, typ 1	Subtype of disorder	1.0 P*	
77260	Gaucherova choroba, typ 2	Subtype of disorder	0.01 P*	
77261	Gaucherova choroba, typ 3	Subtype of disorder	0.05 P*	
355	Gaucherova nemoc	Disorder	1.7 I*	
355	Gaucherova nemoc	Disorder	1.3 BP	
355	Gaucherova nemoc	Disorder	1.0 P*	
2623	Geleofyzická dysplázie	Disorder		27 Case(s)
2074	Gemignaniho syndrom	Disorder		2 Case(s)
51608	Generalizovaná arteriální kalcifikace u kojenců	Disorder		300 Case(s)
508529	Generalizovaná bazální epidermolysis bullosa simplex s kožní atrofií, jizvením a ztrátou vlasů	Disorder		14 Case(s)
494526	Generalizovaná dyskinezie s orofaciálním postižením s nástupem v kojeneckém věku	Disorder		8 Case(s)
411777	Generalizovaný eruptivní keratoakantom	Disorder		40 Case(s)
319547	Genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená kompletním IFNgammaR2 deficitem	Disorder		13 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
319558	Genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená kompletním IL12B1 deficitem	Disorder		49 Case(s)
319552	Genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená kompletním IL12RB1 deficitem	Disorder		180 Case(s)
319563	Genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená kompletním ISG15 deficitem	Disorder		6 Case(s)
319600	Genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená částečným IRF8 deficitem	Disorder		2 Case(s)
319595	Genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená částečným STAT1 deficitem	Disorder		17 Case(s)
2075	Genitopalatokardiální syndrom	Disorder		15 Case(s)
85201	Genitopatelní syndrom	Disorder		22 Case(s)
93398	Genochondromatóza, typ 2	Disorder		10 Case(s)
2077	Germanův syndrom	Disorder		5 Case(s)
2078	Geroderma osteodysplastica	Disorder		50 Case(s)
356	Gerstmannova-Strausslerova-Scheinkerova nemoc	Disorder	0.0055 /	
620371	Gitelman-like tubulopatie ledvin způsobená mutací mitochondriální DNA	Disorder		14 Family(ies)
358	Gitelmanův syndrom	Disorder	2.5 P*	
1221	Glandulární cheilitida	Disorder		100 Case(s)
360	Glioblastom	Disorder	3.0 /	
360	Glioblastom	Disorder	2.52 I*	
360	Glioblastom	Disorder	1.0 P	
2086	Gliom optické dráhy	Disorder	0.12 /	
251576	Gliosarkom	Subtype of disorder	0.03 I*	
141163	Glosopalatální ankylóza	Disorder		30 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
97280	Glukagonom	Disorder	0.005 I*	
407	Glycinová encefalopatie	Disorder	0.17 P*	
263297	Glykogenóza s těžkou kardiomyopatií způsobená deficitem glykogeninu	Disorder		1 Case(s)
34587	Glykogenóza způsobená deficitem LAMP2	Disorder		84 Case(s)
97234	Glykogenóza způsobená deficitem fosfoglycerát mutázy	Disorder		24 Case(s)
713	Glykogenóza způsobená deficitem fosfoglycerátkinázy	Disorder		30 Family(ies)
364	Glykogenóza způsobená deficitem glukóza-6-fosfatázy	Disorder	1.0 BP	
79258	Glykogenóza způsobená deficitem glukóza-6-fosfatázy, typ Ia	Subtype of disorder	1.0 BP*	
79259	Glykogenóza způsobená deficitem glukóza-6-fosfatázy, typ Ib	Subtype of disorder		150 Case(s)
367	Glykogenóza způsobená deficitem glykogen větvičího enzymu	Disorder	0.1 BP	
264580	Glykogenóza způsobená deficitem jaterní fosforyláza-kinázy	Disorder	1.0 BP*	
2089	Glykogenóza způsobená deficitem jaterní glykogensyntázy	Disorder		16 Case(s)
365	Glykogenóza způsobená deficitem kyselé maltázy	Disorder	0.8 BP*	
365	Glykogenóza způsobená deficitem kyselé maltázy	Disorder	3.0 P*	
420429	Glykogenóza způsobená deficitem kyselé maltázy, s pozdním nástupem	Subtype of disorder	1.75 BP	
137625	Glykogenóza způsobená deficitem svalové a srdeční glykogensyntázy	Disorder		4 Case(s)
99849	Glykogenóza způsobená deficitem svalové beta-enolázy	Disorder		1 Case(s)
371	Glykogenóza způsobená deficitem svalové fosfofruktokinázy	Disorder		100 Case(s)
715	Glykogenóza způsobená deficitem svalové fosforyláza-kinázy	Disorder		30 Case(s)
166272	Goldblattův syndrom	Disorder		11 Case(s)
53540	Goldmannův-Favreův syndrom	Disorder		50 Case(s)
1986	Gollopův-Wolfgangův komplex	Disorder		200 Case(s)
169105	Goodův syndrom	Disorder		241 Case(s)

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

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
73	Gorhamova-Stoutova choroba	Disorder		300 Case(s)
377	Gorlinův syndrom	Disorder	2.0 P*	
377	Gorlinův syndrom	Disorder	1.1 P	
2095	Gorlinův-Chaudhryho-Mossův syndrom	Disorder		7 Case(s)
79094	Grangeové syndrom	Disorder		7 Case(s)
2097	Grantův syndrom	Disorder		1 Family(ies)
900	Granulomatóza s polyangiitidou	Disorder	0.85 I*	
900	Granulomatóza s polyangiitidou	Disorder	9.0 P*	
33111	Granulomatózní syndrom povislé kůže	Disorder		50 Case(s)
293375	Graysonova-Wilbrandtova dystrofie rohovky	Disorder		1 Family(ies)
1426	Greenbergové dysplázie	Disorder		10 Case(s)
381	Griscelliho nemoc	Disorder		150 Case(s)
79476	Griscelliho nemoc, typ 1	Subtype of disorder		20 Case(s)
79477	Griscelliho nemoc, typ 2	Subtype of disorder		102 Case(s)
79478	Griscelliho nemoc, typ 3	Subtype of disorder		13 Case(s)
2101	Grubbenův-de Cockův-Borghgraefův syndrom	Disorder		3 Case(s)
2957	Guttmacherův syndrom	Disorder		3 Case(s)
414	Gyrátová atrofie cévnatky a sítnice	Disorder		200 Case(s)
1532	Gómezův-López-Hernándezův syndrom	Disorder		36 Case(s)
168569	H syndrom	Disorder		100 Case(s)
2119	HEC syndrom	Disorder		2 Case(s)
85295	HSD10 nemoc, atypický typ	Subtype of disorder		5 Case(s)
482077	HTRA1-vázaná autozomálně dominantní nemoc malých cév mozku	Disorder		21 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
99803	Haddadův syndrom	Disorder		60 Case(s)
2342	Haimův-Munkův syndrom	Disorder		100 Case(s)
2108	Hallermannův-Streiffův syndrom	Disorder		150 Case(s)
2107	Hallův-Riggsův syndrom	Disorder		8 Case(s)
93946	Hamelův cerebropalatokardiální syndrom	Subtype of disorder		4 Case(s)
643549	Haoův-Fountainův syndrom	Disorder		18 Case(s)
199282	Harlekýn syndrom	Disorder		100 Case(s)
457	Harlequin ichthyosis	Disorder		200 Case(s)
2115	Harrodův syndrom	Disorder		3 Case(s)
2116	Hartnupova nemoc	Disorder	4.2 P	
2117	Hartsfieldův-Bixlerův-Demyerův syndrom	Disorder		35 Case(s)
2118	Hawkinsinurie	Disorder		5 Family(ies)
86813	Helikoidní peripapilární chorioretinální degenerace	Disorder		100 Case(s)
95719	Hemiogeneze štítné žlázy	Disorder	25.0 P	
141148	Hemifaciální myohyperplázie	Disorder		12 Case(s)
1822	Hemimelická epifyzární dysplázie	Disorder	0.1 I	
79230	Hemochromatóza, typ 2	Disorder		74 Case(s)
225123	Hemochromatóza, typ 3	Disorder		33 Case(s)
98878	Hemofilie A	Disorder	4.85 P	
98878	Hemofilie A	Disorder	8.0 P*	
98878	Hemofilie A	Disorder	11.25 BP	
98879	Hemofilie B	Disorder	3.0 P*	
98879	Hemofilie B	Disorder	1.665 BP	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
280615	Hemoglobinopatie Toms River	Disorder		10 Case(s)
2134	Hemolyticko-uremický syndrom, atypické formy	Disorder	1.0 P*	
86817	Hemolytická anémie způsobená deficitem adenylátkinázy	Disorder		7 Family(ies)
712	Hemolytická anémie způsobená deficitem glukózafosfátizomerázy	Disorder		50 Case(s)
90030	Hemolytická anémie způsobená deficitem glutathion reduktázy	Disorder		3 Case(s)
766	Hemolytická anémie způsobená deficitem pyruvátkinázy červených krvinek	Disorder	5.0 P*	
319218	Hemoragická horečka Ebola	Disorder		28220 Case(s)
340	Hemoragická horečka s ledvinovým syndromem	Disorder	0.74 I*	
340	Hemoragická horečka s ledvinovým syndromem	Disorder	37.0 P*	
2136	Hennekamův syndrom	Disorder		50 Case(s)
2135	Hennekamův-Beemerův syndrom	Disorder		3 Case(s)
402823	Hepatitida delta	Disorder	40.0 P*	
449	Hepatoblastom	Disorder	0.02 I*	
210159	Hepatocelulární karcinom dospělých	Disorder	3.22 I*	
33402	Hepatocelulární karcinom u dětí a adolescentů	Disorder	0.15 I*	
137681	Hepatoencefalopatie způsobená kombinovaným deficitem oxidativní fosforylace, typ 1	Disorder		2 Case(s)
95159	Hepatoerythropoetická porfyrie	Disorder		40 Case(s)
478664	Hereditární senzorická a autonomní neuropatie, typ 8	Disorder		11 Family(ies)
1414	Hereditární cholestáza s lymfedémy	Disorder		47 Case(s)
676	Hereditární chronická pankreatitida	Disorder	0.43 P*	
313808	Hereditární difúzní leukoencefalopatie s axonálními sferoidy a pigmentovanou glií	Disorder		27 Case(s)
26106	Hereditární difúzní žaludeční nádor	Disorder	1.5 I*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
29072	Hereditární feochromocytom a paragangliom	Disorder	0.3 I	
774	Hereditární hemoragická teleangiektázie	Disorder	16.0 P*	
217407	Hereditární hypotrichóza s rekurentními kožními puchýřky	Disorder		4 Case(s)
469	Hereditární intolerance fruktózy	Disorder	5.0 P*	
494	Hereditární keratoderma mutilans	Disorder		50 Case(s)
398088	Hereditární kryohydrocytóza s normálním stomatinem	Disorder		53 Case(s)
523	Hereditární leiomyomatóza a renální nádor	Disorder		200 Case(s)
90117	Hereditární motorická a senzorická neuropatie, typ Okinawa	Disorder		120 Case(s)
85458	Hereditární mozkové krvácení s amyloidózou	Disorder		350 Case(s)
324381	Hereditární myozitida s inkluzními tělísky, typ 4	Disorder		17 Case(s)
279943	Hereditární neutrofilie	Disorder		16 Case(s)
158025	Hereditární progresivní mucinózní histiocytóza	Disorder		18 Case(s)
178464	Hereditární proximální myopatie s časným respiračním selháním	Disorder		10 Family(ies)
970	Hereditární senzorická a autonomní neuropatie II	Disorder		35 Case(s)
139573	Hereditární senzorická a autonomní neuropatie s hluchotou a celkovým opožděním	Disorder		4 Case(s)
139578	Hereditární senzorická a autonomní neuropatie se spastickou paraplegií	Disorder		14 Case(s)
139564	Hereditární senzorická a autonomní neuropatie, typ 1B	Disorder		2 Family(ies)
314381	Hereditární senzorická a autonomní neuropatie, typ 6	Disorder		4 Case(s)
391397	Hereditární senzorická a autonomní neuropatie, typ 7	Disorder		3 Case(s)
280598	Hereditární senzomotorická neuropatie s hyperelastickou kůží	Disorder		4 Case(s)
221043	Hereditární sklerozující poikilodermie s účastí šlach a plic	Disorder		15 Case(s)
221039	Hereditární sklerozující poikilodermie, Wearyho typ	Disorder		9 Case(s)

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

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
84093	Hereditární termosenzitivní neuropatie	Disorder		1 Family(ies)
480851	Hereditární trombocytopenie s časnou myelofibrózou	Disorder		9 Case(s)
329319	Hereditární trombocytóza s transversní končetinovou poruchou	Disorder		3 Family(ies)
745	Hereditární trombofilie způsobená vrozeným nedostatkem proteinu C	Disorder	0.16 BP	
999	Hermelínový fenotyp	Disorder		6 Case(s)
1930	Herpetická encefalitida	Disorder	0.3 I	
79430	Heřmanského-Pudlákův syndrom	Disorder	0.15 P	
183678	Heřmanského-Pudlákův syndrom způsobený deficitem AP-3	Subtype of disorder		40 Case(s)
231531	Heřmanského-Pudlákův syndrom způsobený deficitem BLOC-1	Subtype of disorder		9 Case(s)
189	Hidrotická ektodermální dysplázie	Disorder	1.0 P*	
1809	Hidrotická ektodermální dysplázie, Halalův typ	Disorder		4 Case(s)
1808	Hidrotická ektodermální dysplázie, typ Christiansona-Fourieho	Disorder		6 Case(s)
2153	Hirschsprungova choroba, hypoplázie nehtů a dysmorfismus	Disorder		3 Case(s)
388	Hirschsprungova nemoc	Disorder	13.2 BP*	
388	Hirschsprungova nemoc	Disorder	15.0 P	
388	Hirschsprungova nemoc	Disorder	13.2 P*	
388	Hirschsprungova nemoc	Disorder	15.0 BP	
137675	Histiocytoidní kardiomyopatie	Disorder		100 Case(s)
3241	Hluchota a kraniofaciální syndrom	Disorder		2 Case(s)
90024	Hluchota s aplázií labyrintu, mikrocií a mikrodoncií	Disorder		56 Case(s)
183713	Hnisavé bakteriální infekce způsobené deficitem MyD88	Disorder		24 Case(s)
2162	Holoprosencefalie	Disorder	13.4 BP*	
392	Holtové-Oramův syndrom	Disorder	0.7 BP*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
2167	Holzgreveův-Wagnerův-Rehderův syndrom	Disorder		3 Case(s)
622	Homocystinurie bez methylmalonové acidurie	Disorder		73 Case(s)
391665	Homozygotní familiární hypercholesterolémie	Disorder	0.3194 P	
781	Horečka Q	Disorder	0.16 I*	
99828	Horečka dengue	Disorder	714.0 I	
99828	Horečka dengue	Disorder	0.5 I*	
91349	Hormonálně neaktivní adenom hypofýzy	Disorder	1.05 I	
91349	Hormonálně neaktivní adenom hypofýzy	Disorder	2.55 I*	
3322	Hoyeraalův-Hreidarssonův syndrom	Disorder		33 Case(s)
228116	Hughesův-Stovinův syndrom	Disorder		30 Case(s)
3266	Humeroradioulnární synostóza	Disorder		30 Case(s)
3265	Humeroradiální synostóza	Disorder		150 Case(s)
94056	Humeroulnární synostóza	Disorder		5 Case(s)
97340	Hunter-McAlpinové syndrom	Disorder		10 Case(s)
401901	Huntington disease-like syndrom způsobený expanzí C9orf72	Disorder		10 Case(s)
399	Huntingtonova choroba	Disorder	0.38 I	
399	Huntingtonova choroba	Disorder	12.0 P*	
399	Huntingtonova choroba	Disorder	2.7 P	
98934	Huntingtonská fenokopie 2	Disorder		50 Family(ies)
93473	Hurlerové syndrom	Subtype of disorder	0.5 P*	
93473	Hurlerové syndrom	Subtype of disorder	0.7 BP*	
740	Hutchinsonův-Gilfordův syndrom progerie	Disorder	0.025 BP	
740	Hutchinsonův-Gilfordův syndrom progerie	Disorder	0.005 P	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
498474	Hyalinní fibromatóza	Disorder		150 Case(s)
2182	Hydrocefalus se stenózou Sylviova mokovodu	Subtype of disorder	1.7 BP	
2182	Hydrocefalus se stenózou Sylviova mokovodu	Subtype of disorder	1.7 P	
2314	Hyper-IgE syndrom, autozomálně-dominantní	Disorder	0.1 I*	
309147	Hyper-beta-alaninémie	Disorder		3 Case(s)
401948	Hyperamonemická encefalopatie způsobená deficitem VA karbonyl dehydrogenázy	Disorder		4 Case(s)
927	Hyperamonémie způsobená deficitem N-acetylglutamát syntázy	Disorder		99 Case(s)
168588	Hyperandrogenismus způsobený deficitem kortison reduktázy	Disorder		11 Case(s)
276405	Hyperbiliverdinémie	Disorder		2 Case(s)
209902	Hypercholesterolémie způsobená deficitem cholesterol 7alfa-hydroxylázy	Disorder		24 Case(s)
238583	Hyperfenylalaninemie	Disorder	0.2 P	
508523	Hyperfenylalaninemie způsobená deficitem DNAJC12	Disorder		6 Case(s)
3203	Hyperhydratovaná hereditární stomatocytóza	Disorder		20 Family(ies)
343	Hyperimunoglobulinemie D s periodickou horečkou	Subtype of disorder		200 Case(s)
263458	Hyperinzulinemie způsobená deficitem INSR	Disorder		10 Case(s)
324575	Hyperinzulinismus způsobený HNF1A deficitem	Disorder		2 Case(s)
276556	Hyperinzulinismus způsobený deficitem UCP2	Disorder		2 Case(s)
71212	Hyperinzulinismus způsobený deficitem dehydrogenázy 3-hydroxyacyl-CoA s krátkým řetězcem	Disorder		10 Case(s)
682	Hyperkalemická periodická paralýza	Disorder	0.5 P*	
83639	Hyperkoagulační syndrom způsobený deficitem glykosylfosfatidylinositolu	Disorder		2 Family(ies)
91135	Hyperlaxita kůže způsobená deficitem vitamin K-dependentních koagulačních faktorů	Disorder		11 Case(s)
412	Hyperlipoproteinémie, typ 3	Disorder	7.8 P*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
412	Hyperlipoproteinémie, typ 3	Disorder	10.0 <i>P</i>	
1517	Hypertrichotická osteochondrodysplázie, Cantuův typ	Disorder		50 <i>Case(s)</i>
2266	Hypertrichóza a mentální retardace, Lopesové typ	Disorder		2 <i>Case(s)</i>
324525	Hypertrofická kardiomyopatie a renální tubulární nemoc způsobená mutací mitochondriální DNA	Disorder		3 <i>Case(s)</i>
352563	Hypertrofická kardiomyopatie kojenců způsobená deficitem MRPL44 s nástupem v kojeneckém věku	Disorder		2 <i>Case(s)</i>
2224	Hypertryptofanemie	Disorder		12 <i>Case(s)</i>
2220	Hypetrichosis cubiti	Disorder		28 <i>Case(s)</i>
429	Hypochondroplázie	Disorder	3.0303 <i>BP</i>	
429	Hypochondroplázie	Disorder	3.0303 <i>P</i>	
641350	Hypofyzitida vyvolaná imunoterapií	Disorder	12.8074 <i>I*</i>	
238468	Hypohidrotická ektodermální dysplázie	Disorder	6.7 <i>P*</i>	
98813	Hypohidrotická ektodermální dysplázie spojená s imunodeficiencí	Disorder	0.2 <i>BP*</i>	
293964	Hypoinzulinemická hypoglykémie a hemihypertrofie těla	Disorder		5 <i>Case(s)</i>
681	Hypokalemická periodická paralýza	Disorder	1.0 <i>P*</i>	
1790	Hypomandibulární faciokraniální dysostóza	Disorder		3 <i>Case(s)</i>
139441	Hypomyelinizace s atrofií bazálních ganglií a mozečku	Disorder		19 <i>Case(s)</i>
363412	Hypomyelinizace s postižením mozkového kmene a míchy a spasticitou dolních končetin	Disorder		13 <i>Case(s)</i>
599376	Hypomyelinizace časných myelinizovaných struktur	Disorder		20 <i>Case(s)</i>
289494	Hypomyelinizační leukodystrofie s/bez oligodontie a/nebo hypogonadizmem	Disorder		200 <i>Case(s)</i>
722	Hypoplasminogemie	Disorder	0.16 <i>P*</i>	
95720	Hypoplázie štítné žlázy	Disorder	3.5 <i>P</i>	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
137908	Hypotonie s laktátovou acidémií a hyperamonémií	Disorder		4 Case(s)
55654	Hypotrichosis simplex	Disorder		38 Case(s)
1573	Hypotrichóza s juvenilní makulární degenerací	Disorder		50 Case(s)
389	Hystiocytóza z Langerhansových buněk	Disorder	1.5 P*	
2268	ICF syndrom	Disorder		66 Case(s)
477661	IL21-vázaná zánětlivá nemoc střev s nástupem v kojeneckém věku	Disorder		3 Case(s)
85173	IMAGe syndrom	Disorder		28 Case(s)
209981	IRIDA syndrom	Disorder		75 Case(s)
209943	IRVAN syndrom	Disorder		30 Case(s)
439254	ITM2B amyloidóza	Disorder		2 Family(ies)
457375	ITPA-vázaná encefalopatie	Disorder		7 Case(s)
2307	IVIC syndrom	Disorder		4 Family(ies)
254509	Iatrogenní botulismus	Subtype of disorder		180 Case(s)
79503	Ichthyosis hystrix Curthové-Macklinové	Disorder		10 Case(s)
91132	Ichtyóza s hypotrichózou	Disorder		11 Case(s)
422	Idiopatická a/nebo familiární plicní arteriální hypertenze	Disorder	1.0 P*	
930	Idiopatická achalázie	Disorder	8.0 P	
930	Idiopatická achalázie	Disorder	0.77 I	
724	Idiopatická akutní eozinofilní pneumonie	Disorder		100 Case(s)
139423	Idiopatická akutní transverzální myelitida	Subtype of disorder	0.25 I*	
88	Idiopatická aplastická anémie	Disorder	0.4 P*	
33208	Idiopatická hypersomnie	Disorder	30.0 P*	
238624	Idiopatická intrakraniální hypertenze	Disorder	14.0 P*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
97560	Idiopatická membranózní glomerulonefritida	Disorder	0.8103 /	
97560	Idiopatická membranózní glomerulonefritida	Disorder	0.9194 /*	
280921	Idiopatická panuveitida	Disorder	2.0194 P*	
280921	Idiopatická panuveitida	Disorder	0.5051 /*	
494428	Idiopatická pleuroparenchymální fibroelastóza	Disorder		37 Case(s)
275766	Idiopatická plicní arteriální hypertenze	Subtype of disorder	1.1 P*	
2032	Idiopatická plicní fibróza	Disorder	16.125 P	
2032	Idiopatická plicní fibróza	Disorder	5.55 /	
99931	Idiopatická plicní hemosideróza	Disorder	0.0425 /*	
3002	Idiopatická trombocytopenická purpura	Disorder	25.0 P*	
3002	Idiopatická trombocytopenická purpura	Disorder	6.75 /*	
567548	Idiopatický nefrotický syndrom rezistentní na steroidy	Disorder	0.2582 /	
45452	Idiopatický novorozenecký síňový flutter	Disorder	1.5 BP*	
90003	IgG4 asociovaná hepatopatie	Disorder		140 Case(s)
49041	IgG4 asociovaná retroperitoneální fibróza	Subtype of disorder	0.35 /*	
42062	Iminoglycinurie	Disorder	6.67 BP*	
42062	Iminoglycinurie	Disorder	6.68 P*	
200418	Imunodeficiency s anomálií faktoru I	Disorder		35 Family(ies)
34592	Imunodeficiency s poruchou exprese HLA 1. třídy	Disorder		30 Case(s)
331187	Imunodeficiency způsobená deficitem MASP-2	Disorder		1 Case(s)
70592	Imunodeficiency způsobená deficitem kinázy 4 asociované s receptory interleukinu-1	Disorder		49 Case(s)
169100	Imunodeficiency způsobená deficitem CD25	Disorder		2 Case(s)
331190	Imunodeficiency způsobená ficolin3	Disorder		1 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	deficitem			
572	Imunodeficeience způsobená poruchou exprese HLA 2. třídy	Disorder		179 Case(s)
619941	Imunodeficit způsobený poruchou fagocytózy a migrace neutrofilů	Disorder		3 Case(s)
45453	Incesantní kojenecká komorová tachykardie	Disorder	1.5 BP*	
464	Incontinentia pigmenti	Disorder	1.2 BP*	
313850	Infantilní cerebelární a retinální degenerace	Disorder		11 Case(s)
402364	Infantilní cerebrální a cerebelární atrofie s postnatální progresivní mikrocefalií	Disorder		5 Case(s)
199267	Infantilní digitální fibromatóza	Disorder		200 Case(s)
238455	Infantilní dystonie a parkinsonismus	Disorder		16 Case(s)
456312	Infantilní multisystémová neurologicko-endokrino-pankreatická choroba	Disorder		2 Case(s)
2591	Infantilní myofibromatóza	Disorder	0.67 BP*	
35069	Infantilní neuroaxonální dystrofie	Disorder		150 Case(s)
77292	Infantilní neuroviscerální deficit kyselé sfingomyelinázy	Disorder	0.25 BP*	
91127	Infekce adenoviry u imunokompromitovaných pacientů	Disorder	18.0 P*	
324632	Infekce virem Hendra	Disorder		7 Case(s)
254504	Inhalační botulismus	Subtype of disorder		10 Case(s)
63259	Iniencefalie	Disorder	50.0 BP*	
2299	Interrupce aortálního oblouku	Disorder	0.3 BP*	
79099	Intersticiální granulomatózní dermatitida s artritidou	Disorder		53 Case(s)
90068	Intoxikace kokainem	Disorder	1.0 P*	
424058	Intraduktální papilární mucinózní karcinom pankreatu	Disorder	0.011 I*	
633124	Invazivní infekce druhem <i>Scopulariopsis</i>	Disorder	0.05 P*	
329324	Inverzní Klippelův-Trénaunayův	Disorder		15 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	syndrom			
97279	Inzulinom	Disorder	0.25 I	
411593	Inzulinový autoimunitní syndrom	Disorder		404 Case(s)
84142	Isaacův syndrom	Disorder		150 Case(s)
33	Isovalerová acidémie	Disorder	1.0 P*	
263432	Itův névus	Disorder	1.17 P*	
217	Izolovaná Dandyho-Walkerova malformace	Disorder	1.0 BP*	
217	Izolovaná Dandyho-Walkerova malformace	Disorder	2.1 P*	
229717	Izolovaná agamaglobulinémie	Disorder	0.3 P	
1048	Izolovaná anencefalie/exencefalie	Disorder	35.0 BP*	
250923	Izolovaná aniridie	Disorder	1.31 I*	
637064	Izolovaná aplázie zřetivého nervu	Disorder		3 Case(s)
199326	Izolovaná autozomálně dominantní hypomagnesemie, Glaudemansův typ	Disorder		21 Case(s)
1885	Izolovaná dislokace čočky	Disorder		90 Case(s)
306527	Izolovaná dědičná vrozená faciální paralýza	Disorder		8 Family(ies)
209908	Izolovaná dětská řečová apraxie	Disorder		22 Case(s)
154	Izolovaná familiární dilatační kardiomyopatie	Disorder	2.91 I*	
154	Izolovaná familiární dilatační kardiomyopatie	Disorder	17.5 P*	
448264	Izolovaná fokální non-epidermolytická palmoplantární keratoderma	Disorder		2 Case(s)
468666	Izolovaná generalizovaná anhidróza s normálními potními žlázami	Disorder		7 Case(s)
542657	Izolovaná hyperchlorhidróza	Disorder		13 Case(s)
637061	Izolovaná hypoplázie zřetivého nervu	Disorder		25 Case(s)
91396	Izolovaná kryptoftalmie	Disorder		30 Case(s)
480556	Izolovaná neonatální sklerotizující	Disorder		4 Case(s)

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

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	cholangioitida			
166119	Izolovaná osteopoikilóza	Disorder	2.0 <i>P</i>	
166119	Izolovaná osteopoikilóza	Disorder	2.0 <i>I</i>	
2924	Izolovaná polycystická nemoc jater	Disorder	1.0 <i>P*</i>	
3387	Izolovaná přední krční hypertrichóza	Disorder		20 <i>Case(s)</i>
457083	Izolovaná splenogonadální fúze	Disorder		145 <i>Case(s)</i>
454750	Izolovaná tracheoezofageální píštěl	Disorder	2.2 <i>BP</i>	
454750	Izolovaná tracheoezofageální píštěl	Disorder	2.2 <i>P</i>	
3366	Izolovaná trigonocefalie	Disorder	6.7 <i>BP*</i>	
3366	Izolovaná trigonocefalie	Disorder	10.2979 <i>P*</i>	
583861	Izolovaná trombóza mezenterické žíly	Disorder	1.6 <i>I*</i>	
79143	Izolovaná vrozená anonychie	Disorder		50 <i>Case(s)</i>
88620	Izolovaná vrozená anosmie	Disorder		15 <i>Case(s)</i>
2345	Izolovaný Klippelův-Feilův syndrom	Disorder	2.0 <i>P*</i>	
2345	Izolovaný Klippelův-Feilův syndrom	Disorder	0.6 <i>BP*</i>	
718	Izolovaný Pierre Robinův syndrom	Disorder	5.0 <i>BP*</i>	
440713	Izolovaný deficit sedoheptulokinázy	Disorder		2 <i>Case(s)</i>
3208	Izolovaný deficit sukcinát-CoQ reduktázy	Disorder		37 <i>Case(s)</i>
99731	Izolovaný deficit sulfid oxidázy	Subtype of disorder		50 <i>Case(s)</i>
1540	Jacksonův-Weissův syndrom	Disorder		200 <i>Case(s)</i>
1873	Jaliliho syndrom	Disorder		49 <i>Case(s)</i>
79139	Japonská encefalitida	Disorder	0.65 <i>I*</i>	
313795	Jawadův syndrom	Disorder		4 <i>Case(s)</i>
1464	Jednokomorové srdce	Disorder	7.5 <i>BP</i>	

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

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
90647	Jervellův a Lange-Nielsenův syndrom	Disorder	0.3 <i>P</i>	
474	Jeuneův syndrom	Disorder	1.4 <i>BP*</i>	
90080	Jizvení po trabekulektomii pro glaukom	Disorder	22.0 <i>P*</i>	
2315	Johansonové-Blizzardův syndrom	Disorder	0.4 <i>BP*</i>	
475	Joubertův syndrom	Disorder	1.6666 <i>BP</i>	
397715	Joubertův syndrom s Jeuneho dystrofií hrudníku vedoucí k asfyxii	Disorder		8 <i>Case(s)</i>
2318	Joubertův syndrom s okulorenálním defektem	Disorder		17 <i>Case(s)</i>
2754	Joubertův syndrom s orofaci digitálním defektem	Disorder		2 <i>Family(ies)</i>
1454	Joubertův syndrom s vrozenou jaterní fibrózou	Disorder		8 <i>Case(s)</i>
2319	Jubergův-Haywardův syndrom	Disorder		13 <i>Case(s)</i>
2321	Jungův-Wolffův-Backův-Stahlův syndrom	Disorder		2 <i>Case(s)</i>
79405	Junkční epidermolysis bullosa inversa	Disorder		9 <i>Case(s)</i>
79406	Junkční epidermolysis bullosa s pozdním nástupem	Disorder		37 <i>Case(s)</i>
79404	Junkční epidermolysis bullosa, Herlitzův typ	Disorder	0.17 <i>BP</i>	
248111	Juvenilní Huntingtonova choroba	Disorder	0.04 <i>I*</i>	
248111	Juvenilní Huntingtonova choroba	Disorder	0.6 <i>P*</i>	
2801	Juvenilní Pagetova choroba	Disorder		50 <i>Case(s)</i>
1941	Juvenilní absence	Disorder	7.5 <i>I*</i>	
93672	Juvenilní dermatomyozitida	Disorder	0.295 <i>I</i>	
2028	Juvenilní hyalinní fibromatóza	Subtype of disorder		70 <i>Case(s)</i>
86834	Juvenilní myelomonocytární leukémie	Disorder	0.1 <i>P*</i>	
289596	Juvenilní nasofaryngeální angiofibrom	Disorder	0.6666 <i>I</i>	
2929	Juvenilní polypóza	Disorder	3.85 <i>I*</i>	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
79076	Juvenilní polypóza v dětském věku	Subtype of disorder		11 Case(s)
247604	Juvenilní primární laterální skleróza	Disorder		4 Case(s)
85408	Juvenilní revmatoidní faktor-negativní polyartritida	Disorder	8.0 P*	
85435	Juvenilní revmatoidní faktor-pozitivní polyartritida	Disorder	4.2 P*	
26137	Juvenilní temporální arteritida	Disorder		20 Case(s)
2332	KBG syndrom	Disorder		164 Case(s)
439218	KCNQ2-vázaná epileptická encefalopatie	Disorder		11 Family(ies)
477	KID syndrom	Disorder		100 Case(s)
399081	KLHL9-vázaná distální myopatie s nástupem v dětském věku	Disorder		10 Case(s)
89838	KRT14-vázaná epidermolysis bullosa simplex	Disorder		19 Case(s)
2322	Kabuki syndrom	Disorder	3.1 P*	
178506	Kalcifikace mozku, typ Rajabové	Disorder		8 Case(s)
556985	Kalcifikující leukoencefalopatie s časným nástupem a kostní dysplázií	Disorder		13 Case(s)
2324	Kalerův-Garrityho-Sternův syndrom	Disorder		2 Case(s)
478	Kallmannův syndrom	Subtype of disorder	3.75 P*	
140	Kampomelická dysplázie	Disorder	3.0E-4 P	
140	Kampomelická dysplázie	Disorder	1.875 BP	
1318	Kampomelie, Cummingův typ	Disorder		8 Case(s)
1319	Kamptobrachydaktylie	Disorder		1 Family(ies)
33276	Kaposiho sarkom	Disorder	0.34 I*	
33276	Kaposiho sarkom	Disorder	2.11	
2328	Kapurův-Toriellův syndrom	Disorder		6 Case(s)
251899	Karcinom choroidálního plexu	Disorder	0.01 I*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
251899	Karcinom choroidálního plexu	Disorder	0.35	
418945	Karcinom jícnu, typ slinné žlázy	Disorder	0.004 I*	
319276	Karcinom ledviny ze světlých buněk	Disorder	1.99 I*	
424046	Karcinom pankreatu z acinárních buněk	Disorder	0.029 I*	
143	Karcinom příštítných tělísek	Disorder	0.02 I*	
143	Karcinom příštítných tělísek	Disorder	0.28	
329984	Karcinom s pohárkovými buňkami	Subtype of disorder	0.025 I	
79140	Karcinom z Merkelových buněk	Disorder	0.27 I	
79140	Karcinom z Merkelových buněk	Disorder	0.13 I*	
79140	Karcinom z Merkelových buněk	Disorder	4.0 P*	
79140	Karcinom z Merkelových buněk	Disorder	0.86	
313920	Karcinom žaludku asociovaný s virem Epstein-Barr	Disorder	1.2 I	
1340	Kardiofaciokutánní syndrom	Disorder		300 Case(s)
97292	Kardiogenní šok	Disorder	40.0 P*	
2872	Kardiokraniální syndrom, Pfeifferův typ	Disorder		7 Case(s)
565612	Kardiomyovaskulopatie s primárními triglyceridovými depozity	Disorder		200 Case(s)
3238	Kardiospondylokarpofaciální syndrom	Disorder		5 Case(s)
1361	Karnosinémie	Disorder		24 Case(s)
1361	Karnosinémie	Disorder	0.2 BP	
2329	Karschův-Neugebauerův syndrom	Disorder		11 Case(s)
401996	Karyomegalická intersticiální nefritida	Disorder		12 Family(ies)
2330	Kasabachův-Merittův syndrom	Disorder		300 Case(s)
3286	Katecholaminergní polymorfni	Disorder	10.0 P*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	komorová tachykardie			
480	Kearnsův-Sayreův syndrom	Disorder	2.0 <i>P*</i>	
2662	Keipertův syndrom	Disorder		12 <i>Case(s)</i>
481	Kennedyho nemoc	Disorder	3.8 <i>P*</i>	
2333	Kennyho-Caffeyův syndrom	Disorder		65 <i>Case(s)</i>
435628	Keppenové-Lubinského syndrom	Disorder		3 <i>Case(s)</i>
79395	Keratoderma hereditarium mutilans s ichtyózou	Disorder		50 <i>Case(s)</i>
79501	Keratoderma palmoplantaris punctata, typ 1	Disorder		437 <i>Case(s)</i>
79502	Keratoderma palmoplantaris punctata, typ 2	Disorder		13 <i>Case(s)</i>
293807	Ketaminem indukovaná dilatace žlučových cest	Disorder		2 <i>Case(s)</i>
438075	Ketoacidóza způsobená deficitem monokarboxylového transportéru 1	Disorder		9 <i>Case(s)</i>
85202	Keutelův syndrom	Disorder		30 <i>Case(s)</i>
50918	Kikuchiho-Fujimotova choroba	Disorder		1052 <i>Case(s)</i>
482	Kimurova choroba	Disorder		300 <i>Case(s)</i>
2908	Kindlerové syndrom	Disorder		250 <i>Case(s)</i>
99741	Kingův-Denboroughův syndrom	Disorder		18 <i>Case(s)</i>
79254	Klasická fenylketonurie	Subtype of disorder	6.0 <i>P</i>	
79254	Klasická fenylketonurie	Subtype of disorder	6.0 <i>BP</i>	
79254	Klasická fenylketonurie	Subtype of disorder	6.34 <i>P*</i>	
79254	Klasická fenylketonurie	Subtype of disorder	6.34 <i>BP*</i>	
2584	Klasická forma mycosis fungoides	Disorder	0.5 <i>I*</i>	
315306	Klasická forma vrozené adrenální hyperplázie způsobená deficitem 21-hydroxylázy, forma se solnými ztrátami	Subtype of disorder	7.5 <i>BP*</i>	
315306	Klasická forma vrozené adrenální hyperplázie způsobená deficitem 21-	Subtype of disorder	7.5 <i>P*</i>	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	hydroxylázy, forma se solnými ztrátami			
315311	Klasická forma vrozené adrenální hyperplázie způsobená deficitem 21-hydroxylázy, prostá virilizující forma	Subtype of disorder	2.5 P*	
79239	Klasická galaktosémie	Disorder	2.1 I*	
394	Klasická homocystinurie	Disorder	0.3 BP	
394	Klasická homocystinurie	Disorder	1.65 P*	
90794	Klasická vrozená adrenální hyperplázie způsobená deficitem 21-hydroxylázy	Disorder	7.0 P*	
90794	Klasická vrozená adrenální hyperplázie způsobená deficitem 21-hydroxylázy	Disorder	7.0 BP	
391	Klasický Hodgkinův lymfom	Disorder	2.463 I*	
391	Klasický Hodgkinův lymfom	Disorder	22.9	
98845	Klasický Hodgkinův lymfom, typ bohatý na lymfocyty	Subtype of disorder	0.1 I*	
98846	Klasický Hodgkinův lymfom, typ lymfocytární deplece	Subtype of disorder	0.04 I*	
98843	Klasický Hodgkinův lymfom, typ nodulární sklerózy	Subtype of disorder	1.28 I*	
98844	Klasický Hodgkinův lymfom, typu smíšené buněčnosti	Subtype of disorder	0.42 I*	
329977	Klasický endokrinní nádor apendixu	Subtype of disorder	0.25 I	
261494	Kleefstrové syndrom	Disorder		114 Case(s)
261652	Kleefstrové syndrom způsobený bodovou mutací	Subtype of disorder		23 Case(s)
1452	Kleidokraniální dysplázie	Disorder	0.1 P	
1452	Kleidokraniální dysplázie	Disorder	0.4 BP*	
1453	Kleidorhizomelický syndrom	Disorder		2 Case(s)
90308	Klippelova-Trenaunayova nemoc	Disorder	0.007 P*	
93929	Kloakální extrofie	Subtype of disorder	0.75 BP*	
93929	Kloakální extrofie	Subtype of disorder	0.54 BP	
1063	Klubkovitý angiom	Disorder		200 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
1571	Knoblochův syndrom	Disorder		119 Case(s)
1457	Koarktace aorty	Disorder	35.6 BP*	
178478	Kojenecký botulismus	Subtype of disorder	0.2 BP*	
178478	Kojenecký botulismus	Subtype of disorder	0.3 I*	
231154	Kombinovaná imunodeficeience T+ B+ způsobená parciálním RAG1 deficitem	Disorder		9 Case(s)
221139	Kombinovaná imunodeficeience s facio-okulo-skeletálními anomáliemi	Disorder		2 Case(s)
317428	Kombinovaná imunodeficeience způsobená ORAI1 deficitem	Subtype of disorder		6 Case(s)
217390	Kombinovaná imunodeficeience způsobená deficitem DOCK8	Disorder		11 Case(s)
505227	Kombinovaná imunodeficeience způsobená deficitem GINS1	Disorder		5 Case(s)
538963	Kombinovaná imunodeficeience způsobená deficitem ITK	Disorder		13 Case(s)
397964	Kombinovaná imunodeficeience způsobená deficitem MALT1	Disorder		3 Case(s)
314689	Kombinovaná imunodeficeience způsobená deficitem STK4	Disorder		7 Case(s)
169090	Kombinovaná imunodeficeience způsobená dysfunkcí CRAC kanálu	Disorder		10 Case(s)
596759	Kombinovaná imunodeficeience způsobená haploinsuficiencí RELA	Disorder		5 Case(s)
504530	Kombinovaná imunodeficeience způsobená nedostatkem moesinu	Disorder		7 Case(s)
324535	Kombinovaná porucha oxidativní fosforylace, typ 11	Disorder		32 Case(s)
319514	Kombinovaná porucha oxidativní fosforylace, typ 13	Disorder		2 Case(s)
319519	Kombinovaná porucha oxidativní fosforylace, typ 14	Disorder		5 Case(s)
319524	Kombinovaná porucha oxidativní fosforylace, typ 15	Disorder		16 Case(s)
369913	Kombinovaná porucha oxidativní fosforylace, typ 17	Disorder		20 Family(ies)
319504	Kombinovaná porucha oxidativní fosforylace, typ 8	Disorder		7 Case(s)
319509	Kombinovaná porucha oxidativní fosforylace, typ 9	Disorder		4 Case(s)
565624	Kombinovaný defekt oxidativní fosforylace typu 39	Disorder		6 Case(s)

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

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
254920	Kombinovaný defekt oxidativní fosforylace, typ 2	Disorder		1 Case(s)
477684	Kombinovaný defekt oxidativní fosforylace, typ 26	Disorder		2 Case(s)
477774	Kombinovaný defekt oxidativní fosforylace, typ 27	Disorder		3 Case(s)
478029	Kombinovaný defekt oxidativní fosforylace, typ 29	Disorder		1 Case(s)
478042	Kombinovaný defekt oxidativní fosforylace, typ 30	Disorder		2 Case(s)
254925	Kombinovaný defekt oxidativní fosforylace, typ 4	Disorder		2 Case(s)
254930	Kombinovaný defekt oxidativní fosforylace, typ 7	Disorder		7 Case(s)
35909	Kombinovaný deficit faktoru V a VIII	Disorder	0.5 P*	
600691	Kombinovaný deficit faktoru VII a faktoru X	Disorder		7 Case(s)
420728	Kombinovaný deficit oxidativní fosforylace, typ 20	Disorder		2 Case(s)
420733	Kombinovaný deficit oxidativní fosforylace, typ 21	Disorder		2 Case(s)
444013	Kombinovaný deficit oxidativní fosforylace, typ 23	Disorder		11 Case(s)
444458	Kombinovaný deficit oxidativní fosforylace, typ 24	Disorder		3 Case(s)
447954	Kombinovaný deficit oxidativní fosforylace, typ 25	Disorder		2 Case(s)
309111	Kombinovaný deficit pankreatické lipázy a kolipázy	Disorder		3 Case(s)
440727	Kombinovaný hamartom sítnice a retinálního pigmentového epitelu	Disorder		120 Case(s)
476113	Kombinovaný imunodeficit z deficitu TRFC	Disorder		2 Family(ies)
431149	Kombinovaný imunodeficit způsobená deficitem OX40	Disorder		1 Case(s)
445018	Kombinovaný imunodeficit způsobený deficitem LRBA	Disorder		23 Case(s)
1329	Kompletní atrioventrikulární kanál	Disorder	20.0 BP*	
98949	Kompletní kryptoftalmie	Subtype of disorder		15 Case(s)
2019	Komplex femur-fibula-ulna	Disorder	1.5 BP*	
220295	Komplex zahrnující xeroderma pigmentosum a Cockayneův syndrom	Disorder		30 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
457378	Komplexní letální osteochondrodysplázie	Disorder		6 Case(s)
306644	Komplikace po orgánové transplantaci	Disorder	9.0 P*	
268316	Komplikace při hemodialýze	Disorder	13.0 I*	
168966	Kompozitní lymfom	Disorder	0.01 I*	
293825	Kongenitální dyserythropoetická anémie, typ IV	Disorder		4 Case(s)
476406	Kongenitální generalizovaný syndrom hyperkontraktilní svalové ztuhlosti	Disorder		2 Case(s)
420794	Kono-spondylární dysplázie	Disorder		3 Case(s)
319651	Konstituční megaloblastická anémie s těžkým neurologickým onemocněním	Disorder		6 Case(s)
436003	Kontraktury, opožděný vývoj a Pierre Robinův syndrom	Disorder		6 Case(s)
363965	Koolenův-De Vriesův syndrom způsobený bodovými mutacemi	Subtype of disorder		4 Case(s)
3177	Korneální-cerebelární syndrom	Disorder		2 Case(s)
300570	Kortikální dysgeneze s pontocerebelární hypoplázií způsobená mutací v TUBB3 genu	Disorder		12 Case(s)
99749	Kostmannův syndrom	Disorder		45 Case(s)
166277	Kostní dysplázie s wormiánskými kůstkami, mnohočetnými zlomeninami a dentinogenesis imperfecta	Disorder		3 Case(s)
1842	Kostní dysplázie, letální Holmgrenův typ	Disorder		7 Case(s)
2351	Kousseffův syndrom	Disorder		8 Case(s)
1508	Koxoaurikulární syndrom	Disorder		4 Case(s)
1509	Koxopodopatelární syndrom	Disorder		47 Case(s)
436274	Kožní forma pseudoxanthoma elasticum like s retinitis pigmentosa	Disorder		13 Case(s)
280779	Kožní kolagenní vaskulopatie	Disorder		20 Case(s)
451607	Kožní pseudolymfomy	Disorder		60 Case(s)
487	Krabbeho nemoc	Disorder	1.0 P*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
487	Krabbeho nemoc	Disorder	1.0 BP*	
487	Krabbeho nemoc	Disorder	0.7 BP	
1513	Kraniodyfyzární dysplázie	Disorder		20 Case(s)
1514	Kraniogigitální syndrom s mentální retardací	Disorder		5 Case(s)
1515	Kranioektodermální dysplázie	Disorder		60 Case(s)
363705	Kraniofaciofrontogigitální syndrom	Disorder		4 Case(s)
1516	Kraniofaciální dyssynostóza	Disorder		14 Case(s)
85168	Kraniofaciální konodysplázie	Disorder		1 Family(ies)
54595	Kraniofaryngom	Disorder	1.0 I	
54595	Kraniofaryngom	Disorder	2.0 P*	
50814	Kranioleptikulosuturní dysplázie	Disorder		28 Case(s)
85184	Kranioleptadyfyzární dysplázie, typ s wormiánskými kůstkami	Disorder		4 Case(s)
1522	Kranioleptadyfyzární dysplázie	Disorder		160 Case(s)
1525	Kranioosteopatie	Disorder		30 Case(s)
157832	Kraniorhinie	Disorder		4 Case(s)
2145	Kraniosynostóza, Herrmannův-Opitzův typ	Disorder		2 Case(s)
1527	Kraniosynostóza, filadelfský typ	Disorder		1 Family(ies)
1541	Kraniosynostóza, typ Boston	Disorder		3 Family(ies)
1528	Kranioleptencefalická dysplázie	Disorder		4 Case(s)
91481	Kruhový dermoid rohovky	Disorder		30 Case(s)
599579	Krvácivá porucha faktor V Amsterdam	Subtype of disorder		2 Case(s)
600194	Krvácivá porucha faktor V Atlanta	Subtype of disorder		1 Case(s)
599519	Krvácivá porucha související s krátkými izoformami faktoru V	Disorder		3 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
178396	Krvácivá porucha způsobená Pittsburgskou mutací alfa-1-antitrypsinu	Disorder		4 Case(s)
420566	Krvácivá porucha způsobená deficitem CalDAG-GEFI	Disorder		3 Case(s)
73271	Krvácivé diatézy způsobené poruchami kolagenního receptoru	Disorder		20 Case(s)
468635	Kryptogenní multifokální ulcerózní stenozující enteritida	Disorder		60 Case(s)
1546	Kryptokokóza	Disorder	11.0 I*	
454745	Kuru	Disorder		2700 Case(s)
1900	Kyfokoliotický Ehlersův-Danlosův syndrom způsobený deficiencí lysyl hydroxylázy 1	Subtype of disorder	1.0 BP	
2674	Kyperský facioneuromuskuloskeletální syndrom	Disorder		1 Family(ies)
79314	L-2-Hydroxyglutarová acidurie	Disorder		140 Case(s)
521450	LAMA5-vázaný multisystémový syndrom	Disorder		11 Case(s)
99812	LIG4 syndrom	Disorder		28 Case(s)
435660	LIPE-vázaná familiární parciální lipodystrofie	Disorder		4 Case(s)
363618	LMNA-vázaný syndrom kardiokutánní progerie	Disorder		5 Case(s)
2407	LOC syndrom	Disorder		50 Case(s)
3473	Labandův-Zimmermannův syndrom	Disorder		52 Case(s)
324290	Laforova choroba s časným nástupem	Disorder		3 Case(s)
501	Laforova nemoc	Disorder		300 Case(s)
2363	Lakrimoaurikulodentodigitální syndrom	Disorder		100 Case(s)
1296	Lambertův syndrom	Disorder		4 Case(s)
43393	Lambertův-Eatonův myastenický syndrom	Disorder	1.0 P*	
43393	Lambertův-Eatonův myastenický syndrom	Disorder	0.35 P	
530983	Lambův-Shafferové syndrom	Disorder		70 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
2632	Langerova mezomelická dysplázie	Disorder		100 Case(s)
502	Langerův-Giedionův syndrom	Disorder		100 Case(s)
633	Laronův syndrom	Disorder	0.3 P*	
220465	Laronův syndrom s imunodeficiencí	Disorder		10 Case(s)
284139	Larsen-like syndrom, typ B3GAT3	Disorder		14 Case(s)
2004	Laryngotracheoezofageální rozštěp	Disorder	7.5 BP*	
93940	Laryngotracheoezofageální rozštěp, typ 3	Subtype of disorder		30 Case(s)
93941	Laryngotracheoezofageální rozštěp, typ 4	Subtype of disorder		20 Case(s)
46059	Lathosterolóza	Disorder		4 Case(s)
2378	Laurinové-Sandrowův syndrom	Disorder		14 Case(s)
99718	Leberova choroba plus	Disorder	0.04 P*	
104	Leberova hereditární optická neuropatie	Disorder	4.3 P	
104	Leberova hereditární optická neuropatie	Disorder	2.3 P*	
65	Leberova vrozená amauroza	Disorder	2.5 BP	
65	Leberova vrozená amauroza	Disorder	2.5 P	
549	Legionářská nemoc	Disorder	1.4 I*	
137605	Legiusův syndrom	Disorder	2.2 BP	
93279	Lehká spondyloepifyzární dysplázie na podkladě mutace COL2A1 s časnou osteoartritidou	Disorder		4 Family(ies)
506	Leighův syndrom	Disorder	2.8 BP*	
506	Leighův syndrom	Disorder	2.0 P*	
52994	Leiomyom orbity	Disorder		26 Case(s)
507	Leishmanióza	Disorder	0.1 P*	
507	Leishmanióza	Disorder	25.0 I	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
140936	Lelisův syndrom	Disorder		9 Case(s)
137839	Lemierrův syndrom	Disorder	10.0 I*	
2382	Lennoxův-Gastautův syndrom	Disorder	0.1 I*	
2382	Lennoxův-Gastautův syndrom	Disorder	15.0 P*	
2658	Lenzovo-Majewského hyperostické trpaslictví	Disorder		10 Case(s)
548	Lepra	Disorder	3.7 I	
509	Leptospiroza	Disorder	0.12 I*	
510	Leschův-Nyhanův syndrom	Disorder	0.34 BP*	
158687	Letální akantolytická epidermolysis bullosa	Disorder		4 Case(s)
1187	Letální ataxie s hluchotou a atrofií optiku	Disorder		4 Family(ies)
2347	Letální dysplázie podobná Kniestově	Disorder		2 Case(s)
330050	Letální encefalopatie způsobená mitochondriální a peroxisomální poruchou štěpení	Subtype of disorder		11 Case(s)
1972	Letální faciokardiomelická dysplázie	Disorder		3 Case(s)
1832	Letální osteosklerotická kostní dysplázie	Disorder		40 Case(s)
210144	Letální polymalformativní syndrom, Boisselové typ	Disorder		10 Case(s)
1423	Letální recesivní chondrodysplázie	Disorder		4 Case(s)
33108	Letální syndrom mnohočetných pterygií	Disorder		28 Family(ies)
2371	Letální syndrom podobný Larsenovu	Disorder		8 Case(s)
137776	Letální syndrom vrozených kontraktur, typ 2	Disorder		1 Family(ies)
580933	Letální vývojové vady mozku a srdce	Disorder		4 Case(s)
511	Leucinóza	Disorder	0.67 BP	
139444	Leukoencefalopatie s bilaterálními cystami přední části temporálního	Disorder		29 Case(s)

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

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	laloku			
542310	Leukoencefalopatie s kalcifikacemi a cystami	Disorder		50 Case(s)
363540	Leukoencefalopatie s mírnou cerebelární ataxií a edémem bílé hmoty	Disorder		6 Case(s)
58017	Leukémie z vlasatých buněk	Disorder	0.29 I*	
58017	Leukémie z vlasatých buněk	Disorder	3.12	
48162	Lewisův-Sumnerův syndrom	Subtype of disorder	0.9 P*	
65285	Lhermitte-Duclosova nemoc	Disorder		220 Case(s)
525	Lichen planopilaris	Disorder		300 Case(s)
2390	Lichtensteinův syndrom	Disorder		2 Case(s)
526	Liddleův syndrom	Disorder		72 Family(ies)
220407	Limitovaná systémová skleróza	Subtype of disorder		200 Case(s)
140933	Lineární Moulinova atrophoderma	Disorder		30 Case(s)
228236	Lineární fokální dermální elastóza	Disorder		30 Case(s)
589608	Lineární hypopigmentace a kraniofaciální asymetrie s akrálními, očními a mozgovými anomáliemi	Disorder		7 Case(s)
1979	Lipodystrofie způsobená deficitem peptidových růstových faktorů	Disorder		1 Family(ies)
530	Lipoidní proteinóza	Disorder		500 Case(s)
329481	Lipoproteinová glomerulopatie	Disorder		150 Case(s)
69078	Liposarkom	Disorder	1.0 I*	
98955	Lischova epiteliální dystrofie rohovky	Disorder		36 Case(s)
100012	Lisencefalie s pontocerebelární hypoplázií, typ B	Disorder		50 Case(s)
100013	Lisencefalie s pontocerebelární hypoplázií, typ C	Disorder		2 Case(s)
171680	Lisencefalie způsobená mutací TUBA1A genu	Disorder		15 Case(s)
533	Listerióza	Disorder	0.43 I*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
533	Listerióza	Disorder	0.337 I	
2406	Locked-in syndrom	Disorder		33 Case(s)
60030	Loeysův-Dietzův syndrom	Disorder		52 Family(ies)
251393	Lokalizovaná junkční epidermolysis bullosa, non-Herlitzův typ	Disorder		20 Case(s)
90399	Lokalizovaný lichen myxedematosus s monoklonální gamapatií nebo systémovými symptomy	Subtype of disorder		5 Case(s)
90398	Lokalizovaný lichen myxedematosus se smíšenými prvky z jiných podtypů	Subtype of disorder		10 Case(s)
534	Loweho okulocerebrorenální syndrom	Disorder	0.2 P	
534	Loweho okulocerebrorenální syndrom	Disorder	0.2 P*	
2408	Loweho-Kohnův-Cohenův syndrom	Disorder		1 Family(ies)
2409	Lowryho-MacLeanův syndrom	Disorder		3 Case(s)
1824	Lowryho-Woodův syndrom	Disorder		8 Case(s)
90283	Lupus erythematoses tumidus	Disorder		250 Case(s)
597738	Luscan-Lumish syndrom	Disorder		11 Case(s)
91546	Lymeská nemoc	Disorder	177.5 I*	
91546	Lymeská nemoc	Disorder	21.9 I	
538	Lymfangioleiomyomatóza	Disorder	0.0135 I	
538	Lymfangioleiomyomatóza	Disorder	0.25 P*	
538	Lymfangioleiomyomatóza	Disorder	0.15 P	
52416	Lymfom z plášťových buněk	Disorder	3.5 P*	
324972	MAGIC syndrom	Disorder		21 Case(s)
52417	MALT lymfom	Disorder	0.3 I*	
52417	MALT lymfom	Disorder	4.0 P*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
397941	MAN1B1-CDG	Disorder		25 Case(s)
238744	MDN syndrom	Disorder		11 Case(s)
352328	MEGDEL syndrom	Disorder		67 Case(s)
85282	MEHMO syndrom	Disorder		22 Case(s)
550	MELAS	Disorder	0.6 P*	
401973	MEND syndrom	Disorder		24 Case(s)
485421	MFF asociovaná encefalopatie způsobená poruchou mitochondriálního a peroxizomálního štěpení	Subtype of disorder		4 Case(s)
79329	MGAT2-CDG	Disorder		13 Case(s)
497757	MME-vázaná autozomálně dominantní Charcot-Marie-Tooth typ 2	Disorder		19 Case(s)
2563	MOMO syndrom	Disorder		8 Case(s)
371428	MONA spektrum	Disorder		50 Case(s)
79323	MPDU1-CDG	Disorder		8 Case(s)
79319	MPI-CDG	Disorder		25 Case(s)
263347	MRCs syndrom	Disorder		7 Case(s)
560	MRSHS syndrom	Disorder		17 Case(s)
480536	MSH3-vázaná atenuovaná familiární adenomatózní polypóza	Subtype of disorder		4 Case(s)
2576	MULIBREY nanismus	Disorder		150 Case(s)
498693	MYBPC1-vázaná autozomálně recesivní neletální arthrogryposis multiplex congenita	Disorder		4 Case(s)
182050	MYH9-vázaná trombocytopenie	Disorder	0.3 P*	
480491	MYO5B-vázaná progresivní familiární intrahepatální cholestáza	Subtype of disorder		5 Case(s)
137867	Madráská nemoc motorických neuronů	Disorder		200 Case(s)
163634	Maffucciho syndrom	Disorder		250 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
77297	Majeedův syndrom	Disorder		4 Family(ies)
220448	Makrotrombocytopenie s mitrální insuficiencí	Disorder		2 Case(s)
221142	Makulární atrofie podobná konfetám	Disorder		2 Case(s)
75327	Makulární dystrofie Severní Karolína	Disorder		2 Family(ies)
420179	Malanův syndrom s makrosomií	Disorder		20 Case(s)
252212	Maligní Tritonův tumor	Subtype of disorder		170 Case(s)
679	Maligní atrofická papulóza	Subtype of disorder		200 Case(s)
99912	Maligní dysgerminomatózní nádor ovaria ze zárodečných buněk	Disorder	0.04 I*	
276145	Maligní epitelální nádor slinných žláz	Disorder	0.73 I*	
168999	Maligní melanom sliznice	Disorder	0.26 I*	
168999	Maligní melanom sliznice	Disorder	1.5	
617910	Maligní melanom spojivky	Disorder		32 Case(s)
213512	Maligní mesenchymální nádor ovaria	Disorder	0.12 I*	
293181	Maligní migrující parciální záchvaty u kojenců	Disorder		114 Case(s)
99915	Maligní nádor ovaria z buněk granulózy	Disorder	0.12 I*	
398987	Maligní teratom vaječníku	Disorder	0.07 I*	
3148	Maligní tumor z pochvy periferního nervu	Disorder	1.0 I	
70573	Malobuněčný karcinom plic	Disorder	12.0 P*	
943	Malonová acidurie	Disorder		34 Case(s)
673	Malárie	Disorder	73.0 I	
673	Malárie	Disorder	1.2 I*	
673	Malárie	Disorder	3.0 P*	
629	Malý vzrůst způsobený kvalitativní	Subtype of		3 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	anomálií růstového hormonu	disorder		
2867	Malý vzrůst, bruselský typ	Disorder		2 Case(s)
2457	Mandibuloakrální dysplázie	Disorder		40 Case(s)
443995	Mandibulofaciální dysostóza s alopecií	Disorder		4 Case(s)
99826	Marburská nemoc	Disorder		500 Case(s)
221074	Marchiafavův-Bignamiho syndrom	Disorder		250 Case(s)
2461	Mardenův-Walkerův syndrom	Disorder		50 Case(s)
2464	Marfanoidní syndrom, De Silvaův typ	Disorder		6 Case(s)
558	Marfanův syndrom	Disorder	25.0 I*	
558	Marfanův syndrom	Disorder	20.0 P*	
558	Marfanův syndrom	Disorder	15.0 P	
559	Marinescův-Sjögrenův syndrom	Disorder		200 Case(s)
561	Marshallův-Smithův syndrom	Disorder		74 Case(s)
254534	Maternální 14q32.2 hypermethylační syndrom	Subtype of disorder		7 Case(s)
411712	Maternální deficit riboflavinu	Disorder		2 Case(s)
2209	Maternální fenylketonurie	Disorder	10.0 I*	
97678	Maternální uniparentální dizomie chromozomu 13	Disorder		3 Case(s)
96184	Maternální uniparentální dizomie chromozomu 14	Subtype of disorder		64 Case(s)
96186	Maternální uniparentální dizomie chromozomu 20	Disorder		12 Case(s)
96187	Maternální uniparentální dizomie chromozomu 21	Disorder		2 Case(s)
96188	Maternální uniparentální dizomie chromozomu 22	Disorder		4 Case(s)
96181	Maternální uniparentální dizomie chromozomu 6	Disorder		15 Case(s)
1349	Maternálně dědičná kardiomyopatie a ztráta sluchu	Disorder		2 Family(ies)
320360	Maternálně dědičná spastická	Disorder		5 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	paraplegie			
2470	Matthewův-Woodův syndrom	Disorder		43 Case(s)
3109	Mayerův-Rokitanského-Küsterův-Hauserův syndrom	Disorder	11.0 BP	
2578	Mayerův-Rokitanského-Küsterův-Hauserův syndrom, typ 2	Subtype of disorder	1.0 BP*	
57782	Mazabraudův syndrom	Disorder		54 Case(s)
562	McCuneův-Albrightův syndrom	Disorder	0.55 P*	
2471	McDonoughových syndrom	Disorder		2 Family(ies)
2473	McKusickův-Kaufmanův syndrom	Disorder		90 Case(s)
59306	McLeodův neuroakantocytotický syndrom	Disorder		100 Case(s)
3097	Meachamové syndrom	Disorder		13 Case(s)
564	Meckelův syndrom	Disorder	4.0 BP	
564	Meckelův syndrom	Disorder	2.6 BP*	
2476	Medeirové-Dennisův-Donnaiové syndrom	Disorder		3 Case(s)
370127	Medichův syndrom obrovských destiček	Disorder		3 Case(s)
57196	Mediální kondenzující osteitida klavikuly	Disorder		58 Case(s)
2699	Mediánní nodulus horního rtu	Disorder		4 Family(ies)
2006	Mediánní rozštěp rtu/mandibuly	Disorder		70 Case(s)
616	Meduloblastom	Disorder	0.11 I*	
616	Meduloblastom	Disorder	1.0 P*	
1332	Medulární karcinom štítné žlázy	Disorder	5.0 P*	
1332	Medulární karcinom štítné žlázy	Disorder	0.22 I*	
98954	Meesmannova dystrofie rohovky	Disorder		250 Case(s)
2478	Megaloencefalická leukoencefalopatie se subkortikálními cystami	Disorder		100 Case(s)
314376	Mekoniový ileus způsobený deficitem	Disorder		16 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	guanylátcyklázy 2C			
87503	Meledova choroba	Disorder	1.0 <i>P</i>	
2482	Melhemův-Fahlův syndrom	Disorder		2 <i>Case(s)</i>
2484	Melnickův-Needlesův syndrom	Disorder		70 <i>Case(s)</i>
2485	Melorheostóza	Disorder	0.09 <i>P*</i>	
1879	Melorheostóza s osteopoikilózou	Disorder		5 <i>Family(ies)</i>
329918	Membranoproliferativní glomerulonefritida neprostředkovaná imunoglobuliny	Subtype of disorder	0.15 <i>I*</i>	
592574	Menkeho-Hennekamův syndrom	Disorder		27 <i>Case(s)</i>
565	Menkesova nemoc	Disorder	0.33 <i>BP*</i>	
166108	Mentální retardace, Birkův-Barelův typ	Disorder		1 <i>Family(ies)</i>
3080	Mentální retardace, Wolffův typ	Disorder		2 <i>Case(s)</i>
3079	Mentální retardace, typ Buenos-Aires	Disorder		5 <i>Case(s)</i>
157801	Mesoaxiální synostotická syndaktylie s redukcí falangů	Disorder		6 <i>Family(ies)</i>
1836	Mesomelická dysplázie, Kantaputrův typ	Disorder		5 <i>Family(ies)</i>
2499	Metachondromatóza	Disorder		25 <i>Case(s)</i>
512	Metachromatická leukodystrofie	Disorder	1.47 <i>BP*</i>	
512	Metachromatická leukodystrofie	Disorder	0.1 <i>P*</i>	
1040	Metafyzární anadysplázie	Disorder		27 <i>Case(s)</i>
33067	Metafyzární chondrodysplázie Jansen	Disorder		16 <i>Case(s)</i>
166035	Metafyzární chondrodysplázie s retinitis pigmentosa	Disorder		12 <i>Case(s)</i>
166038	Metafyzární chondrodysplázie, Kaitilův typ	Disorder		2 <i>Case(s)</i>
2501	Metafyzární chondrodysplázie, Spahrův typ	Disorder		18 <i>Case(s)</i>
213531	Metaplastický karcinom prsu	Disorder	0.06 <i>I*</i>	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
2635	Metatropická dysplázie	Disorder		81 Case(s)
2635	Metatropická dysplázie	Disorder	0.2 BP*	
1923	Methimazolová embryopatie	Disorder		40 Case(s)
28	Methylmalonová acidémie odpovídající na vitamin B12	Disorder		192 Case(s)
369955	Methylmalonová acidémie s homocystinurií, typ cbIJ	Subtype of disorder		2 Case(s)
369962	Methylmalonová acidémie s homocystinurií, typ cbIX	Subtype of disorder		18 Case(s)
280183	Methylmalonová acidurie způsobená poruchou v transkobalaminovém receptoru	Disorder		5 Case(s)
79312	Methylmalonová acidémie nonresponsivní na vitamin B12, typ mut-	Subtype of disorder		450 Case(s)
79310	Methylmalonová acidémie responsivní na vitamin B12, typ cbIA	Subtype of disorder		60 Case(s)
26	Methylmalonová acidémie s homocystinurií	Disorder		500 Case(s)
79282	Methylmalonová acidémie s homocystinurií, typ cbIC	Subtype of disorder		500 Case(s)
79283	Methylmalonová acidémie s homocystinurií, typ cbID	Subtype of disorder		17 Case(s)
79284	Methylmalonová acidémie s homocystinurií, typ cbIF	Subtype of disorder		15 Case(s)
308425	Methylmalonová acidémie způsobená deficitem methylmalonyl-CoA-epimerázy	Disorder		7 Case(s)
29	Mevalonová acidurie	Subtype of disorder		30 Case(s)
2497	Mezomelická dysplázie horních končetin	Disorder		4 Case(s)
2557	Mietensův syndrom	Disorder		9 Case(s)
1943	Migrující fokální epilepsie u kojenců	Disorder		3 Case(s)
2558	Mikatiho-Najjarův-Sahliové syndrom	Disorder		5 Case(s)
2510	Mikro syndrom	Disorder		203 Case(s)
85172	Mikrocefalická osteodysplastická dysplázie, Saulův-Wilsonův typ	Disorder		4 Case(s)
2636	Mikrocefalické osteodysplastické	Disorder		53 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	primordiální trpaslictví, typy I a II			
329228	Mikrocefalické primordiální trpaslictví způsobené ZNF335 deficitem	Disorder		10 Case(s)
319671	Mikrocefalické primordiální trpaslictví, Alazamiho typ	Disorder		10 Case(s)
319675	Mikrocefalické primordiální trpaslictví, Dauberův typ	Disorder		2 Case(s)
2643	Mikrocefalické primordiální trpaslictví, typ Toriellové	Disorder		2 Case(s)
217026	Mikrocefalický faciokardioskeletální syndrom, Hadziselimovičův typ	Disorder		5 Case(s)
83463	Mikrocie	Disorder	13.0 BP*	
83463	Mikrocie	Disorder	15.5 BP	
83642	Mikrocytární anémie s přetížením jater železem	Disorder		3 Case(s)
284169	Mikrodeleční syndrom 10p11.21p12.31	Subtype of disorder		19 Case(s)
313884	Mikrodeleční syndrom 12p12.1	Subtype of disorder		11 Case(s)
94063	Mikrodeleční syndrom 12q14	Disorder		22 Case(s)
289513	Mikrodeleční syndrom 12q15q21.1	Disorder		6 Case(s)
412035	Mikrodeleční syndrom 13q12.3	Disorder		3 Case(s)
401935	Mikrodeleční syndrom 14q24.1q24.3	Disorder		3 Case(s)
199318	Mikrodeleční syndrom 15q13.3	Disorder		246 Case(s)
94065	Mikrodeleční syndrom 15q24	Subtype of disorder		30 Case(s)
500055	Mikrodeleční syndrom 16p13.2	Subtype of disorder		6 Case(s)
352629	Mikrodeleční syndrom 16q24.1	Disorder		42 Case(s)
97685	Mikrodeleční syndrom 17q11	Subtype of disorder		170 Case(s)
363958	Mikrodeleční syndrom 17q21.31	Subtype of disorder	1.82 P*	
529962	Mikrodeleční syndrom 17q24.2	Disorder		19 Case(s)
357001	Mikrodeleční syndrom 19p13.13	Disorder		7 Case(s)
217346	Mikrodeleční syndrom 19q13.11	Disorder		12 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
293948	Mikrodeleční syndrom 1p21.3	Disorder		9 Case(s)
401986	Mikrodeleční syndrom 1p31p32	Disorder		5 Case(s)
456298	Mikrodeleční syndrom 1p35.2	Disorder		2 Case(s)
238769	Mikrodeleční syndrom 1q44	Disorder		100 Case(s)
313781	Mikrodeleční syndrom 20p13	Disorder		4 Case(s)
444051	Mikrodeleční syndrom 20q11.2	Disorder		11 Case(s)
567	Mikrodeleční syndrom 22q11.2	Disorder	9.6 BP*	
567	Mikrodeleční syndrom 22q11.2	Disorder	37.5 BP	
363680	Mikrodeleční syndrom 2p13.2	Disorder		2 Case(s)
163693	Mikrodeleční syndrom 2p21	Disorder		7 Case(s)
369881	Mikrodeleční syndrom 2p21 bez cystinurie	Disorder		2 Case(s)
228402	Mikrodeleční syndrom 2q23.1	Disorder		18 Case(s)
1617	Mikrodeleční syndrom 2q24	Subtype of disorder		23 Case(s)
1001	Mikrodeleční syndrom 2q37	Disorder		115 Case(s)
435638	Mikrodeleční syndrom 3p25.3	Disorder		8 Case(s)
356947	Mikrodeleční syndrom 3q26q27	Disorder		4 Case(s)
397695	Mikrodeleční syndrom 3q27.3	Disorder		7 Case(s)
238750	Mikrodeleční syndrom 4q21	Disorder		14 Case(s)
228384	Mikrodeleční syndrom 5q14.3	Subtype of disorder		40 Case(s)
314655	Mikrodeleční syndrom 5q31.3 zahrnující těžkou novorozeneckou hypotonii, záchvaty a encefalopatii	Subtype of disorder		7 Case(s)
284160	Mikrodeleční syndrom 8q21.11	Disorder		13 Case(s)
178303	Mikrodeleční syndrom 8q22.1	Disorder		6 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
324313	Mikrodeleční syndrom 9p13	Disorder		4 Case(s)
352665	Mikrodeleční syndrom 9q21 zahrnující neurovývojové poruchy, kraniofaciální dysmorfismus, srdeční vadu a dysplázii kyčelního kloubu	Subtype of disorder		2 Case(s)
531151	Mikrodeleční syndrom 9q21.13	Disorder		10 Case(s)
401923	Mikrodeleční syndrom 9q31.1q31.3	Disorder		2 Case(s)
495818	Mikrodeleční syndrom 9q33.3q34.11	Disorder		4 Case(s)
300305	Mikroduplikační syndrom 11p15.4	Disorder		1 Family(ies)
96078	Mikroduplikační syndrom 16p13.3	Disorder		27 Case(s)
217385	Mikroduplikační syndrom 17p13.3	Disorder		50 Case(s)
139474	Mikroduplikační syndrom 17q11.2	Disorder		7 Case(s)
447980	Mikroduplikační syndrom 19p13.3	Disorder		6 Case(s)
1727	Mikroduplikační syndrom 22q11.2	Disorder		216 Case(s)
313947	Mikroduplikační syndrom 2q23.1	Disorder		2 Case(s)
294026	Mikroduplikační syndrom 2q31.1	Disorder		2 Case(s)
96095	Mikroduplikační syndrom 3q26	Disorder		100 Case(s)
329802	Mikroduplikační syndrom 5p13	Disorder		7 Case(s)
314034	Mikroduplikační syndrom 7p22.1	Disorder		5 Case(s)
96121	Mikroduplikační syndrom 7q11.23	Disorder		163 Case(s)
228399	Mikroduplikační syndrom 8q12	Disorder		4 Case(s)
1106	Mikroftalmie s anomáliemi končetin	Disorder		35 Family(ies)
139471	Mikroftalmie s anomáliemi mozku a prstů	Disorder		2 Family(ies)
727	Mikroskopická polyangiitida	Disorder	1.0 I*	
727	Mikroskopická polyangiitida	Disorder	4.2843 P	

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

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
289522	Mikrotriplikace 11q24.1	Disorder		2 Case(s)
98919	Miller-Fischerův syndrom	Disorder	0.1 I*	
531	Millerův-Diekerův syndrom	Disorder	1.0 BP*	
631248	Mitchellův syndrom	Disorder		15 Case(s)
314637	Mitochondriální hypertrofická kardiomyopatie s laktátovou acidózou, způsobená deficitem MTO1	Disorder		8 Case(s)
2598	Mitochondriální myopatie a sideroblastická anémie	Disorder		7 Case(s)
298	Mitochondriální neurogastrointestinální encefalomyopatie	Disorder	0.1 P*	
502423	Mitochondriální syndrom zahrnující myopatii, mozečkovou ataxii a pigmentovou retinopatii	Disorder		9 Case(s)
653	Mnohočetná endokrinní neoplázie, typ 2	Disorder	2.9 P*	
166029	Mnohočetná epifyzární dysplázie s těžkou proximální dysplázií femuru	Disorder		3 Case(s)
166024	Mnohočetná epifyzární dysplázie, Al-Gazaliové typ	Disorder		4 Case(s)
166016	Mnohočetná epifyzární dysplázie, Lowryho typ	Disorder		2 Case(s)
166032	Mnohočetná epifyzární dysplázie, s miniepifýzou	Disorder		2 Case(s)
93311	Mnohočetná epifyzární dysplázie, typ 5	Disorder		18 Family(ies)
321	Mnohočetná osteochondromatóza	Disorder	3.0 P*	
102	Mnohočetná systémová atrofie	Disorder	3.7 P*	
102	Mnohočetná systémová atrofie	Disorder	1.8 I	
102	Mnohočetná systémová atrofie	Disorder	3.5 P	
98933	Mnohočetná systémová atrofie parkinsonského typu	Subtype of disorder	2.4 P*	
324299	Mnohočetné paragangliomy asociované s polycytémií	Disorder		2 Case(s)
2300	Mnohočetné střevní atrezie	Disorder	4.05 BP	
254519	Mnohočetné vrozené anomálie	Disorder		84 Case(s)

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

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	způsobené defektem maternální exprese 14q32.2			
29073	Mnohočetný myelom	Disorder	6.0 I	
29073	Mnohočetný myelom	Disorder	2.4 I*	
29073	Mnohočetný myelom	Disorder	11.9 P*	
65748	Mnohočetný sebehojící skvamózní epitelium	Disorder		100 Case(s)
585	Mnohočetný sulfatázový deficit	Disorder		154 Case(s)
585	Mnohočetný sulfatázový deficit	Disorder	0.2 P	
16	Modrý čípkový monochromatismus	Disorder	1.0 BP	
16	Modrý čípkový monochromatismus	Disorder	1.0 P	
570	Moebiův syndrom	Disorder		300 Case(s)
52368	Mohrův-Tranabjaergové syndrom	Disorder		91 Case(s)
228423	Monocytopenie s náchylností k infekcím	Disorder		22 Case(s)
2565	Mononenové-Karnesové-Senacův syndrom	Disorder		1 Family(ies)
1598	Monozomie 18p	Disorder	2.0 BP*	
1600	Monozomie 18q	Disorder	2.5 BP	
574	Monozomie 21	Disorder		50 Case(s)
48652	Monozomie 22q13	Disorder		200 Case(s)
77301	Monozomie 9q22.3	Disorder		42 Case(s)
261476	Monozomie Xp21	Disorder		100 Case(s)
707	Mor	Disorder	2.2 I*	
83467	Morvanův syndrom	Disorder		60 Case(s)
3347	Mounierův-Kühnův syndrom	Disorder		300 Case(s)
2152	Mowatův-Wilsonové syndrom	Disorder	1.7 BP*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
2573	Moyamoya onemocnění	Disorder	0.035 I*	
2574	Moyzhanův syndrom	Disorder		26 Case(s)
1723	Mozaika trizomie 2	Disorder		22 Case(s)
100071	Mozaika trizomie 4	Disorder		6 Case(s)
1747	Mozaika trizomie 7	Disorder		31 Case(s)
99776	Mozaika trizomie 9	Disorder		50 Case(s)
1692	Mozaiková forma trizomie 1	Disorder		1 Case(s)
1708	Mozaiková forma trizomie 16	Disorder		226 Case(s)
1711	Mozaiková forma trizomie 17	Disorder		31 Case(s)
251582	Mozková gliomatóza	Disorder	0.01 I*	
398961	Mucinózní adenokarcinom ovaria	Disorder	0.85 I*	
424053	Mucinózní cystadenokarcinom pankreatu	Disorder	0.01 I*	
575	Muckleův-Wellsův syndrom	Disorder		200 Case(s)
566943	Mueller-Weiss syndrom	Disorder		277 Case(s)
53271	Muenkeův syndrom	Disorder	3.33 BP	
576	Mukolipidóza, typ II	Disorder	0.34 BP*	
577	Mukolipidóza, typ III	Disorder	0.985 I*	
577	Mukolipidóza, typ III	Disorder	29.55 P*	
423461	Mukolipidóza, typ III alfa/beta	Subtype of disorder	13.0 P	
579	Mukopolysacharidóza, typ 1	Disorder	1.0 BP*	
579	Mukopolysacharidóza, typ 1	Disorder	0.82 BP	
579	Mukopolysacharidóza, typ 1	Disorder	0.5 P*	
580	Mukopolysacharidóza, typ 2	Disorder	0.7 BP*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
580	Mukopolysacharidóza, typ 2	Disorder	0.68 BP	
580	Mukopolysacharidóza, typ 2	Disorder	0.2 P*	
217085	Mukopolysacharidóza, typ 2, těžká forma	Subtype of disorder	0.4 BP*	
581	Mukopolysacharidóza, typ 3	Disorder	0.87 BP*	
581	Mukopolysacharidóza, typ 3	Disorder	0.3 P*	
309297	Mukopolysacharidóza, typ 4A	Subtype of disorder	15.0 P*	
583	Mukopolysacharidóza, typ 6	Disorder	0.16 BP*	
583	Mukopolysacharidóza, typ 6	Disorder	0.16 P*	
584	Mukopolysacharidóza, typ 7	Disorder	0.01 P*	
582	Mukopolysacharidóza, typ IV	Disorder	0.45 BP*	
582	Mukopolysacharidóza, typ IV	Disorder	0.07 BP	
582	Mukopolysacharidóza, typ IV	Disorder	27.6 P*	
139436	Multicentrická retikulohistiocytóza	Disorder		200 Case(s)
1851	Multicystická dysplázie ledvin	Disorder	23.26 BP	
3282	Multifokální atriální tachykardie	Disorder	0.67 BP	
641	Multifokální motorická neuropatie	Disorder	1.5 P	
404463	Multisystémové postižení s dysfunkcí hladké svaloviny	Disorder		7 Case(s)
659	Mutilující palmoplantární keratoderma s periorálními keratotickými plakami	Disorder		73 Case(s)
589	Myasthenia gravis	Disorder	1.7 I*	
589	Myasthenia gravis	Disorder	7.77 P	
589	Myasthenia gravis	Disorder	20.0 P*	
589	Myasthenia gravis	Disorder	0.53 I	
824	Myelofibróza s myeloidní metaplázií	Disorder	1.0 I*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
824	Myelofibróza s myeloidní metaplázií	Disorder	3.0 P*	
86850	Myeloidní sarkom	Disorder	0.02 I*	
411703	Mykobakteriální plicní infekce, netuberkulózní	Disorder	6.0 P*	
268249	Mykofenolátová embryopatie	Disorder		25 Case(s)
86909	Myoklonická epilepsie u kojenců	Disorder		106 Case(s)
536516	Myopatický Ehlers-Danlosův syndrom	Disorder		8 Case(s)
52430	Myopatie s inkluzními tělísky s Pagetovou kostní chorobou a frontotemporální demencí	Disorder		26 Family(ies)
397937	Myopatie s polyglukanovými tělísky, typ 1	Disorder		11 Case(s)
456369	Myopatie s polyglukosanovými tělísky, typ 2	Disorder		15 Case(s)
98908	Myopatie s ukládáním neutrálních lipidů	Disorder		36 Case(s)
88635	Myopatie způsobená přetížením kalsekvestrinem a SERCA1 proteinem	Disorder		4 Case(s)
273	Myotonická dystrofie, typ 1	Disorder	5.0 P*	
273	Myotonická dystrofie, typ 1	Disorder	12.5 P	
606	Myotonická dystrofie, typ 2	Disorder	1.0 P*	
611	Myozitida s inkluzními tělísky	Disorder	0.5 P*	
99967	Myxoidní liposarkom	Subtype of disorder	0.1 I*	
169799	Mírná hemofilie B	Subtype of disorder	0.6 P*	
2608	N syndrom	Disorder		3 Case(s)
443162	NDE1-vázaná mikrohydranencefalie	Disorder		1 Family(ies)
464366	NEK9-vázaná letální skeletální dysplázie	Disorder		5 Case(s)
527497	NKX6-vázaná autozomálně recesivní hypomyelinizační leukodystrofie	Disorder		25 Case(s)
3032	NPHP3-vázaný syndrom podobný Meckelovu	Disorder		10 Case(s)
141096	Nadpočetná nostrila	Disorder		32 Case(s)

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

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
1450	Nadpočetný ring/marker chromozom 8	Disorder		8 Case(s)
69087	Naegeliho-Franceschettiho-Jadassohnův syndrom	Disorder	0.035 P*	
245	Nagerův syndrom	Disorder		100 Case(s)
627	Nanceův-Horanové syndrom	Disorder		196 Case(s)
2073	Narkolepsie s kataplexií	Disorder	30.0 P*	
150	Nasofaryngeální karcinom	Disorder	2.0 P*	
150	Nasofaryngeální karcinom	Disorder	0.36 I*	
2663	Natáliin syndrom	Disorder		1 Family(ies)
255229	Navažská neurohepatopatie	Disorder		49 Case(s)
424970	Nediferencovaný karcinom jater a intrahepatálních žlučových cest	Disorder	0.015 I*	
418951	Nediferencovaný karcinom jícnu	Disorder	0.044 I*	
423786	Nediferencovaný karcinom žaludku	Disorder	0.211 I*	
2023	Nediferencovaný pleomorfni sarkom	Disorder	0.9 I*	
650	Nedostatek LCAT	Disorder		125 Case(s)
654	Nefroblastom	Disorder	0.14 I*	
654	Nefroblastom	Disorder	10.0 BP*	
654	Nefroblastom	Disorder	3.65	
223	Nefrogenní diabetes insipidus	Disorder	0.15 P*	
93606	Nefrogenní syndrom s nepřiměřenou antidiurézou	Disorder		21 Case(s)
363999	Neimunitní hydrops fetalis	Subtype of disorder	42.0 BP	
86830	Neklasifikované chronické myeloproliferativní onemocnění	Disorder	0.53 I*	
391673	Nekrotizující enterokolitida	Disorder	45.0 P	
169095	Nelymfoidní cystická dysgeneze brzlíku	Disorder		9 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
141	Nemoc Canavanové	Disorder	1.0 BP	
35858	Nemoc Gräsbeckova-Imerslundové	Disorder	0.5 P*	
401945	Nemoc Moya-moya s achalázií s časným nástupem	Disorder		9 Case(s)
93571	Nemoc denzních depozit	Subtype of disorder	0.25 P	
2290	Nemoc inkluze mikrovilů	Disorder		137 Case(s)
79292	Nemoc rybích očí	Subtype of disorder		30 Case(s)
50839	Nemoc z kočičího škrábnutí	Disorder	6.6 P*	
100024	Nemoc z těžkých řetězců Mu	Subtype of disorder		35 Case(s)
100025	Nemoc z těžkých řetězců alfa	Subtype of disorder		400 Case(s)
100026	Nemoc z těžkých řetězců gama	Subtype of disorder		120 Case(s)
398109	Neonatální AIHA	Disorder		2 Case(s)
398097	Neonatální antifosfolipidový syndrom	Disorder		34 Case(s)
398117	Neonatální dermatomyozitida	Disorder		3 Case(s)
457185	Neonatální encefalomyopatie, kardiomyopatie a syndrom respirační tísně	Disorder		11 Case(s)
446	Neonatální hemochromatóza	Disorder		35 Case(s)
398127	Neonatální sklerodermie	Disorder		6 Case(s)
294023	Neonatální zánětlivé onemocnění kůže a střev	Disorder		3 Case(s)
466784	Neonatální závažné kardiopulmonální selhání z důvodu defektu mitochondriální metylace	Disorder		3 Case(s)
94058	Neovaskulární glaukom	Disorder	24.4 P*	
209989	Nepapilární karcinom močového měchýře z přechodných buněk	Disorder	37.0 P*	
314647	Neprogresivní cerebelární ataxie s mentální retardací	Disorder		15 Case(s)
90031	Nesferocytární hemolytická anémie	Disorder		17 Family(ies)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	způsobená deficitem hexokinázy			
280576	Nestorův-Guillermův progeroidní syndrom	Disorder		2 Case(s)
620139	Nesyndromická unifrontosfenoidální kraniosynostóza	Disorder	0.0136 P	
620102	Nesyndromická unikoronární kraniosynostóza	Disorder	0.1049 P	
620113	Nesyndromická unilambdoidní kraniosynostóza	Disorder	0.0442 P	
634	Nethertonův syndrom	Disorder	0.5 BP*	
634	Nethertonův syndrom	Disorder	0.5 P*	
2672	Neuhauserův-Eichnerův-Opitzův syndrom	Disorder		5 Case(s)
635	Neuroblastom	Disorder	11.0 P*	
635	Neuroblastom	Disorder	1.26 I	
635	Neuroblastom	Disorder	5.8 BP*	
397725	Neurodegenerace asociovaná COASY proteinem	Disorder		2 Case(s)
289560	Neurodegenerace asociovaná s proteinem mitochondriální membrány	Disorder	0.1 P	
157850	Neurodegenerace spojená s pantotenátkinázou	Disorder	0.15 P*	
88639	Neurodegenerace způsobená deficitem 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolázy	Disorder		20 Case(s)
217382	Neurodegenerativní syndrom způsobený deficitem transportu cerebrálních folátů	Disorder		3 Case(s)
33445	Neuroektodermální melanolysosomální onemocnění	Disorder		20 Case(s)
2673	Neurofaciodigitorenální syndrom	Disorder		3 Case(s)
157846	Neuroferitinopatie	Disorder		90 Case(s)
636	Neurofibromatóza, typ 1	Disorder	21.3 P*	
636	Neurofibromatóza, typ 1	Disorder	33.3 BP	
637	Neurofibromatóza, typ 2	Disorder	1.7 P*	
85146	Neurogenní skapuloperoneální syndrom, Kaeserův typ	Disorder		15 Case(s)

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

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
2481	Neurokutánní melanocytoza	Disorder	1.25 P*	
137754	Neurologické stavy spojené s deficitem aminoacylázy 1	Disorder		15 Case(s)
163746	Neurologický Waardenburgův-Shahův syndrom	Disorder		40 Case(s)
306577	Neuropatie malých vláken související s kanopatií sodíkových kanálů	Disorder		8 Case(s)
139512	Neuropatie s poruchou sluchu	Disorder		1 Family(ies)
137596	Neurotrofická keratopatie	Disorder	4.2 P*	
521426	Neurovývojová porucha asociovaná s PLAA	Disorder		15 Case(s)
2671	Neuův-Laxové syndrom	Disorder		91 Case(s)
231720	Nezískaný kombinovaný deficit hormonu hypofýzy s abnormalitami páteře	Disorder		13 Case(s)
646	Niemannova-Pickova nemoc, typ C	Disorder	1.0 P*	
647	Nijmegen breakage syndrom	Disorder	1.0 BP	
443098	Nitrolební hyperostóza	Disorder		13 Case(s)
86893	Nodulární Hodgkinův lymfom s převahou lymfocytů	Disorder	0.12 I	
86893	Nodulární Hodgkinův lymfom s převahou lymfocytů	Disorder	0.095 I*	
2337	Non-epidermolytická palmoplantární keratoderma	Disorder	2.5 P*	
329883	Non-hypoproteinemická hypertrofická gastropatie	Disorder		1 Family(ies)
363494	Non-seminomový germinální nádor varlat	Disorder	1.21 I*	
363494	Non-seminomový germinální nádor varlat	Disorder	33.53	
500	Noonanové syndrom s mnohočetnými lentiginózními pigmentacemi	Disorder		296 Case(s)
649	Norrieho choroba	Disorder		400 Case(s)
557064	Novorozenecká epileptická encefalopatie z glutaminázového deficitu	Disorder		4 Case(s)
619363	Novorozenecké těžké multisystémové autoinflamatorní onemocnění se	Disorder		15 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	zvýšeným IL18			
641829	Novorozenecký kompartment syndrom	Disorder		60 Case(s)
79141	Numulární (penízková) palmoplantární keratóza	Disorder		2 Family(ies)
331226	Náchylnost k infekci způsobená TYK2 deficitem	Disorder		8 Case(s)
2760	OSLAM syndrom	Disorder		3 Case(s)
397615	Obezita způsobená deficitem CEP19	Subtype of disorder		15 Case(s)
71528	Obezita způsobená deficitem prohormon konvertázy I	Subtype of disorder		16 Case(s)
71526	Obezita způsobená deficitem proopiomelanokortinu	Subtype of disorder		7 Case(s)
66628	Obezita způsobená vrozeným nedostatkem leptinu	Subtype of disorder		30 Case(s)
1848	Oboustranná ageneze ledvin	Subtype of disorder	1.7 BP*	
1980	Oboustranná kalcinóza striopallidodentata	Disorder		200 Case(s)
251579	Obrovskobuněčný glioblastom	Subtype of disorder	0.02 I*	
363976	Obrovskobuněčný nádor kostí	Disorder	0.1404 I	
2704	Ochoaův syndrom	Disorder		100 Case(s)
77295	Odontoleukodystrofie	Subtype of disorder		4 Case(s)
1811	Odontomikronychiální dysplázie	Disorder		5 Case(s)
2721	Odontoonychodermální dysplázie	Disorder		30 Case(s)
2723	Odontotrichomelický syndrom	Disorder		4 Case(s)
69082	Odontotrichoungvodigitopalmární syndrom	Disorder		21 Case(s)
391655	Off-periody u Parkinsonovy choroby neodpovídající na orální léčbu	Disorder	4.15 P*	
2741	Oftalmomandibulomelická dysplázie	Disorder		3 Case(s)
75382	Oguchiho nemoc	Disorder		50 Case(s)
280640	Okcipitální pachygyrie a polymikrogyrie	Disorder		3 Case(s)
411527	Okluze centrální sítnicové žíly	Disorder	28.0 P*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
398156	Okuloaurikulofrontonazální syndrom	Disorder		41 Case(s)
157962	Okuloaurikulární syndrom, Schorderetův typ	Disorder		5 Case(s)
2707	Okulocerebrofaciální syndrom, Kaufmanův typ	Disorder		19 Case(s)
1647	Okulocerebrokutánní syndrom	Disorder		38 Case(s)
2710	Okulodentodigitální dysplázie	Disorder		243 Case(s)
2709	Okulodentální syndrom, typ Rutherfordové	Disorder		1 Family(ies)
1876	Okulogastrointestinální svalová dystrofie	Disorder		1 Family(ies)
611201	Okulogastrointestinální-neurovývojový syndrom	Disorder		7 Case(s)
352734	Okulokutánní albinismus typ 1 s minimálním množstvím pigmentu	Subtype of disorder		10 Case(s)
352737	Okulokutánní albinismus typ 1, citlivý na teplotu	Subtype of disorder		10 Case(s)
597733	Okulokutánní albinismus typu 8	Disorder		2 Case(s)
352731	Okulokutánní albinismus, typ 1	Disorder	2.5 P	
79431	Okulokutánní albinismus, typ 1A	Subtype of disorder	1.3 P	
79434	Okulokutánní albinismus, typ 1B	Subtype of disorder	1.3 P	
79432	Okulokutánní albinismus, typ 2	Disorder	2.55 P	
79435	Okulokutánní albinismus, typ 4	Disorder	1.0 P	
370091	Okulokutánní albinismus, typ 5	Disorder		1 Family(ies)
370097	Okulokutánní albinismus, typ 6	Disorder		1 Case(s)
352745	Okulokutánní albinismus, typ 7	Disorder		9 Case(s)
1794	Okulomaxilofaciální dysostóza	Disorder		4 Case(s)
1125	Okulomotorická apraxie, Coganův typ	Disorder		50 Case(s)
2713	Okuloosteokutánní syndrom	Disorder		3 Case(s)
99806	Okulootodentální syndrom	Disorder		1 Family(ies)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
2714	Okulopalatocerebrální syndrom	Disorder		5 Case(s)
557003	Okuloskeletodentální syndrom	Disorder		5 Case(s)
2717	Okulotrichoanální syndrom	Disorder		20 Case(s)
2718	Okulotrichodysplázie	Disorder		2 Case(s)
1000	Okulární albinismus s pozdně nastupující senzorineurální hluchotou	Disorder		9 Case(s)
85410	Oligoartikulární forma juvenilní idiopatické artritidy	Disorder	20.5 P*	
251627	Oligodendrogliom	Disorder	0.25 I*	
75378	Oligokonální trichomázie	Disorder		14 Case(s)
2920	Oliverův syndrom	Disorder		7 Case(s)
39041	Omennův syndrom	Disorder		25 Case(s)
660	Omfalokéla	Disorder	11.7 BP*	
2733	Omodysplázie	Disorder		30 Case(s)
99825	Onemocnění způsobené virem Nipah	Disorder		556 Case(s)
352540	Onkogenní osteomalácie	Disorder		400 Case(s)
300504	Onychocytární matrikom	Disorder		5 Case(s)
300512	Onychomatrikom	Disorder		50 Case(s)
3034	Opožděná membranózní osifikace lebky	Disorder		2 Family(ies)
313892	Opoždění vývoje a řeči způsobené SOX5 deficitem	Subtype of disorder		14 Case(s)
329195	Opoždění vývoje s poruchou autistického spektra a nestabilní chůzí	Disorder		22 Case(s)
254516	Opožděný motorický vývoj způsobený defektem paternální exprese 14q32.2	Disorder		53 Case(s)
73272	Opožděný růst způsobený deficitem růstového faktoru 1 podobného inzulinu	Disorder		5 Case(s)
2746	Opsismodysplázie	Disorder		30 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
508501	Orofaciodigitální syndrom s malým vzrůstem a brachymezofalangii	Disorder		3 Case(s)
2750	Orofaciodigitální syndrom, typ 1	Disorder	1.2 BP*	
434179	Orofaciodigitální syndrom, typ 14	Disorder		2 Family(ies)
2751	Orofaciodigitální syndrom, typ 2	Disorder		20 Case(s)
2753	Orofaciodigitální syndrom, typ 4	Disorder		29 Case(s)
2919	Orofaciodigitální syndrom, typ 5	Disorder		12 Case(s)
2755	Orofaciodigitální syndrom, typ 8	Disorder		20 Case(s)
141007	Orofaciodigitální syndrom, typ 9	Disorder		10 Case(s)
2764	Osteochondritis dissecans	Disorder	35.0 P*	
666	Osteogenesis imperfecta	Disorder	8.06 P	
314029	Osteogenesis imperfecta s vysokou kostní denzitou	Disorder		2 Case(s)
216828	Osteogenesis imperfecta, typ 5	Subtype of disorder		47 Case(s)
2645	Osteoglofonické trpaslictví	Disorder		7 Case(s)
424080	Osteoklastický obrovskobuněčný tumor pankreatu	Disorder	0.001 I*	
2763	Osteokraniostenóza	Disorder		30 Case(s)
2777	Osteomezopyknóza	Disorder		35 Case(s)
2785	Osteopetroza s renální tubulární acidózou	Disorder		100 Case(s)
668	Osteosarkom	Disorder	0.23 I*	
668	Osteosarkom	Disorder	3.17	
500548	Osteosklerotická metafyzární dysplázie	Disorder		7 Case(s)
2791	Otodentální syndrom	Disorder		10 Family(ies)
2793	Otoonychoperoneální syndrom	Disorder		6 Case(s)
90652	Otopalatodigitální syndrom, typ 2	Disorder		40 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
1427	Otospondylomegaepifyzární dysplázie	Disorder		30 Case(s)
217064	Otrava 5-fluorouracilem	Disorder	2.0 P*	
31824	Otrava kolchicinem	Disorder	0.1 P*	
330015	Otrava olovem	Disorder	2.3 P*	
99853	Ovarioleukodystrofie	Subtype of disorder		17 Case(s)
498488	Overgrowth syndrom s translokací 2q37	Disorder		4 Case(s)
991	PAGOD syndrom	Disorder		6 Case(s)
641380	PAPASH syndrom	Disorder		20 Case(s)
2825	PARC syndrom	Disorder		2 Case(s)
641385	PASS syndrom	Disorder		16 Case(s)
99807	PEHO-like syndrom	Disorder		10 Case(s)
83628	PELVIS syndrom	Disorder		54 Case(s)
313936	PENS syndrom	Disorder		13 Case(s)
42642	PFAPA syndrom	Disorder		500 Case(s)
319646	PGM1-CDG	Disorder		46 Case(s)
443811	PGM3-CDG	Disorder		20 Case(s)
42775	PHACE syndrom	Disorder		300 Case(s)
2876	PHAVER syndrom	Disorder		2 Case(s)
568062	PIEZO1-vázaná generalizovaná lymfatická dysplázie s neimunitním hydropsem plodu	Disorder		10 Case(s)
537072	PLG-vázaný hereditární angioedém s normální funkcí C1Inh	Subtype of disorder		105 Case(s)
280356	PLIN1-vázaná familiární parciální lipodystrofie	Disorder		3 Case(s)
476394	PMP2 asociovaná Charcot-Marie-Toothova nemoc, typ 1	Disorder		13 Case(s)
79083	PPARG-vázaná familiární parciální	Disorder		10 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	lipodystrofie			
412066	PRKAR1B-vázaná neurodegenerativní demence s intermediárními filamenty	Disorder		12 Case(s)
544469	PRUNE1-vázaný neurologický syndrom	Disorder		48 Case(s)
589515	PUM1-asociovaný syndrom zahrnující vývojovou poruchu, ataxii a záchvaty	Disorder		14 Case(s)
438216	PURA-vázaná těžká neonatální hypotonie, záchvaty a encefalopatie způsobené bodovými mutacemi	Subtype of disorder		24 Case(s)
481152	PYCR2-vázaná mikrocefalie s progresivní leukoencefalopatií	Disorder		18 Case(s)
2796	Pachydermoperiostosis	Disorder		204 Case(s)
1952	Pacman dysplázie	Disorder		4 Case(s)
180275	Pagetova choroba bradavky	Disorder	0.51 I*	
1993	Paiův syndrom	Disorder		67 Case(s)
672	Pallisterův-Hallův syndrom	Disorder		100 Case(s)
140966	Palmoplantární keratoderma, Nagashimův typ	Disorder		40 Case(s)
317473	Pancytopenie způsobená mutacemi v genu IKZF1	Disorder		39 Case(s)
677	Pankreatoblastom	Disorder		60 Case(s)
251304	Pannikulitida dětského věku s uveitidou a systémovou granulomatózou	Disorder		4 Case(s)
678	Papillonův-Lefèvreho syndrom	Disorder	0.25 P	
319298	Papilární renální karcinom	Disorder	0.14 I*	
2808	Paralýza laryngeálního abduktoru	Disorder		9 Case(s)
623626	Paraneoplastická cerebelární degenerace	Disorder	0.9553 P*	
623626	Paraneoplastická cerebelární degenerace	Disorder	0.2225 I*	
363478	Paratestikulární adenokarcinom	Disorder	0.01	
2805	Parciální pankreatická ageneze	Disorder		50 Case(s)
251290	Parietální foramina s kleidokraniální	Disorder		8 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	dysplázií			
851	Parisův-Trousseauův typ trombocytopenie	Disorder		50 Case(s)
611237	Parkinsonismus s polyneuropatií	Disorder		4 Case(s)
314632	Parkinsonismus způsobený deficitem ATP13A2	Disorder		4 Case(s)
2828	Parkinsonova choroba s časným nástupem	Disorder	15.0 P*	
53583	Paroxysmální dystonická choreoatetóza s epizodickou ataxií a spasticitou	Disorder		20 Case(s)
46348	Paroxysmální extrémní bolest	Disorder		4 Family(ies)
98809	Paroxysmální kinezigenní dyskineze	Disorder	0.6 P	
98810	Paroxysmální non-kinezigenní dyskineze	Disorder	0.1 P	
447	Paroxysmální noční hemoglobinurie	Disorder	2.0 P*	
98811	Paroxysmální námahová dyskineze	Disorder		50 Case(s)
94083	Partingtonův syndrom	Disorder		2 Family(ies)
2375	Paréza hlasivek spojená s mentální retardací	Disorder		20 Case(s)
96334	Paternální uniparentální dizomie chromozomu 14	Subtype of disorder		37 Case(s)
96192	Paternální uniparentální dizomie chromozomu 7	Disorder		4 Case(s)
2439	Pattersonův-Stevensonův-Fontaineův syndrom	Disorder		7 Case(s)
699	Pearsonův syndrom	Disorder		194 Case(s)
702	Pelizaeusova-Merzbacherova nemoc	Disorder	0.25 P*	
280219	Pelizaeusova-Merzbacherova nemoc, klasická forma	Subtype of disorder	0.17 P*	
280210	Pelizaeusova-Merzbacherova nemoc, konatální forma	Subtype of disorder	0.03 P*	
280224	Pelizaeusova-Merzbacherova nemoc, přechodná forma	Subtype of disorder	0.03 P*	
93333	Pelviskapulární dysplázie	Disorder		4 Case(s)
254478	Pemfigoidní lichen planus	Disorder		100 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
704	Pemphigus vulgaris	Disorder	18.0 P*	
705	Pendredův syndrom	Disorder	7.0 P*	
49	Penilní ageneze	Disorder		80 Case(s)
397750	Periodická paralýza s distální motorickou neuropatií s pozdním nástupem	Disorder		9 Case(s)
397755	Periodická paralýza s tranzientním compartment-like syndromem	Disorder		4 Case(s)
498251	Periodické horečky závislé na menstruačním cyklu	Disorder		5 Case(s)
32960	Periodický syndrom asociovaný s receptorem pro tumor-nekrotizující faktor	Disorder	0.1 P*	
139426	Periorální myoklonie s absencemi	Disorder		10 Case(s)
563	Peripartum kardiomyopatie	Disorder	30.0 BP	
2849	Perlmanův syndrom	Disorder		30 Case(s)
99885	Permanentní novorozenecký diabetes mellitus	Disorder	0.38 BP*	
2855	Perraultův syndrom	Disorder		124 Case(s)
178509	Perryho syndrom	Disorder		53 Case(s)
97341	Perzistentní plakoidní makulopatie	Disorder		5 Case(s)
300324	Perzistující polyklonální B-buněčná lymfocytóza	Disorder		154 Case(s)
708	Petersova anomálie	Disorder		60 Case(s)
2869	Peutzův-Jeghersův syndrom	Disorder	2.2 BP	
2869	Peutzův-Jeghersův syndrom	Disorder	0.4 P*	
710	Pfeifferův syndrom	Disorder	1.0 BP*	
2871	Pfeifferův-Palmův-Tellerův syndrom	Disorder		2 Case(s)
2874	Phakomatosis pigmentokeratotica	Disorder		34 Case(s)
498228	Phyllodes tumor prostaty	Disorder		90 Case(s)

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

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
487825	Pierpontové syndrom	Disorder		7 Case(s)
2670	Piersonův syndrom	Disorder		98 Case(s)
251295	Pigmentovaná paravenózní retinokoroidální atrofie	Disorder		100 Case(s)
66627	Pigmentovaná vilonodulární synovitida	Disorder	20.0 P*	
251909	Pineoblastom	Disorder	0.02 I*	
300385	Pituitární karcinom	Disorder	0.04 I*	
300385	Pituitární karcinom	Disorder	0.87	
2897	Pityriasis rubra pilaris	Disorder		48 Case(s)
439167	Placentární insuficience	Disorder	33.0 P	
100976	Plavková ichtyóza	Disorder		20 Case(s)
454714	Plazmocelulární leukémie	Disorder	0.04 I*	
454821	Pleomorfní adenom slinných žláz	Subtype of disorder	2.725 I	
99969	Pleomorfní liposarkom	Subtype of disorder	0.05 I*	
251607	Pleomorfní xanthoastrocytom	Disorder	0.01 I*	
445110	Pletencová svalová dystrofie způsobená deficitem POMK	Disorder		2 Case(s)
64742	Pleuropulmonální blastom	Disorder	0.5 BP*	
449266	Pleurální empyém	Disorder	13.0 P*	
50251	Pleurální mezoteliom	Disorder	3.1 P*	
50251	Pleurální mezoteliom	Disorder	1.9 I*	
572428	Plicní alveolární proteinóza a hypogamaglobulinémie s nástupem v dětském věku	Disorder		5 Case(s)
64741	Plicní blastom	Disorder		350 Case(s)
199241	Plicní kapilární hemangiomatóza	Disorder		100 Case(s)
217080	Plicní plísňová infekce u pacientů	Disorder	22.0 P*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	považovaných za rizikové			
99050	Plicní tepna vycházející z aorty	Disorder		200 Case(s)
31837	Plicní venookluzivní nemoc	Disorder	0.015 I*	
54028	Plummerův-Vinsonův syndrom	Disorder		25 Case(s)
90066	Pneumonie způsobená infekcí Pseudomonas aeruginosa	Disorder	50.0 P*	
221046	Poikilodermie s neutropenií	Disorder		50 Case(s)
2911	Polandův syndrom	Disorder	1.5 BP*	
767	Polyarteritis nodosa	Disorder	3.16 P*	
729	Polycythaemia vera	Disorder	1.9 I*	
729	Polycythaemia vera	Disorder	30.0 P*	
453533	Polyendokrinní-polyneuropatický syndrom	Disorder		3 Case(s)
250972	Polymikrogyrie s hypoplázií zrkového nervu	Disorder		4 Case(s)
300573	Polymikrogyrie způsobená mutací v TUBB2B genu	Disorder		36 Case(s)
732	Polymyozitida	Disorder	0.585 I*	
732	Polymyozitida	Disorder	7.1 P*	
157798	Polypózní syndrom s hyperplastickými polypy	Disorder	1.0 I	
269229	Pontinní dysplázie s dorzální čepičkou	Disorder		22 Case(s)
2254	Pontocerebelární hypoplázie, typ 1	Disorder		40 Family(ies)
411493	Pontocerebelární hypoplázie, typ 10	Disorder		23 Case(s)
611247	Pontocerebelární hypoplázie, typ 11	Disorder		13 Case(s)
611256	Pontocerebelární hypoplázie, typ 12	Disorder		4 Case(s)
613267	Pontocerebelární hypoplázie, typ 13	Disorder		3 Case(s)
613274	Pontocerebelární hypoplázie, typ 14	Disorder		18 Case(s)
2524	Pontocerebelární hypoplázie, typ 2	Disorder		81 Family(ies)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
97249	Pontocerebelární hypoplázie, typ 3	Disorder		3 Family(ies)
166063	Pontocerebelární hypoplázie, typ 4	Disorder		10 Family(ies)
166073	Pontocerebelární hypoplázie, typ 6	Disorder		10 Case(s)
284339	Pontocerebelární hypoplázie, typ 7	Disorder		4 Case(s)
324569	Pontocerebelární hypoplázie, typ 8	Disorder		6 Case(s)
369920	Pontocerebelární hypoplázie, typ 9	Disorder		14 Case(s)
90076	Popáleniny druhého a třetího stupně	Disorder	10.0 P*	
90058	Poranění míchy	Disorder	32.0 P*	
166286	Porokeratotický ekrinní névus	Disorder		45 Case(s)
101330	Porphyria cutanea tarda	Disorder	0.6 I*	
101330	Porphyria cutanea tarda	Disorder	4.0 P*	
79473	Porphyria variegata	Disorder	0.008 I*	
79473	Porphyria variegata	Disorder	0.32 P*	
352490	Porucha autistického spektra způsobená deficitem AUTS2	Disorder		60 Case(s)
2701	Porucha podobná Noonanově syndromu, s řídkými vlasy ve fázi anagenu	Disorder		70 Case(s)
240760	Porucha podobná nijmegenskému breakage syndromu	Disorder		1 Case(s)
370131	Porucha trombocytů, Whitové typ	Disorder		1 Family(ies)
352649	Porucha vezikulárního transportu dopamin-serotonin v mozku	Disorder		8 Case(s)
300284	Poruchy pojivové tkáně způsobené nedostatkem lysyl-3-hydroxylázy	Disorder		2 Case(s)
246	Postaxiální akrofaciální dysostóza	Disorder		30 Case(s)
2730	Postaxiální tetramelická oligodaktylie	Disorder		4 Case(s)
281127	Postižení kůže akinetického typu collodion baby se spontánní úpravou	Disorder		2 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
281122	Postižení kůže typu collodion baby se spontánní úpravou	Disorder		25 Case(s)
370997	Postižení svalů, očí a mozku s oboustrannou multicystickou leukodystrofií	Disorder		2 Case(s)
279947	Postorgasmická nemoc	Disorder		45 Case(s)
443236	Posturální ortostatická tachykardie způsobená deficitem NET	Disorder		2 Case(s)
52022	Potocké-Shafferové syndrom	Disorder		40 Case(s)
70568	Potransplantační lymfoproliferativní choroba	Disorder	26.2 P*	
228371	Potravinový botulismus	Subtype of disorder	0.1 I*	
217067	Pouchitida	Disorder	22.0 P*	
228227	Pozdní fokální dermální elastóza	Disorder		5 Case(s)
397606	PrP systémová amyloidóza	Disorder		16 Case(s)
739	Praderův-Williho syndrom	Disorder	3.1 BP*	
398069	Praderův-Williho syndrom způsobený bodovou mutací	Disorder		28 Case(s)
2956	Prataův-Liberalův-Goncalvesův syndrom	Disorder		2 Case(s)
574918	Predispozice k těžké virové infekci způsobené deficitem IRF7	Disorder		1 Family(ies)
275555	Preeklampsie	Disorder	45.0 P*	
79410	Pretibiální dystrofická epidermolysis bullosa	Subtype of disorder		40 Family(ies)
468631	Primordiální nanismus s mikrocefalií v důsledku deficitu RTTN	Disorder		28 Case(s)
2637	Primordiální osteodysplastické trpaslictví s mikrocefalií, typ II	Disorder		150 Case(s)
289390	Primární Sjögrenův syndrom	Disorder	48.99 P*	
289390	Primární Sjögrenův syndrom	Disorder	6.92 I	
186	Primární biliární cirhóza	Disorder	2.57 I*	
186	Primární biliární cirhóza	Disorder	3.0 I	
186	Primární biliární cirhóza	Disorder	21.05 P	

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

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
186	Primární biliární cirhóza	Disorder	25.0 <i>P*</i>	
244	Primární ciliární dyskineze	Disorder	5.0 <i>BP*</i>	
247522	Primární ciliární dyskineze asociovaná s retinitis pigmentosa	Disorder		20 <i>Case(s)</i>
169464	Primární deficit CD59	Disorder		6 <i>Case(s)</i>
98807	Primární dystonie, typ DYT13	Disorder		8 <i>Case(s)</i>
370103	Primární dystonie, typ DYT17	Disorder		3 <i>Case(s)</i>
306734	Primární dystonie, typ DYT21	Disorder		16 <i>Case(s)</i>
464440	Primární dystonie, typ DYT27	Disorder		5 <i>Case(s)</i>
98805	Primární dystonie, typ DYT4	Disorder		22 <i>Case(s)</i>
98806	Primární dystonie, typ DYT6	Disorder		53 <i>Case(s)</i>
48686	Primární efuzní lymfom	Disorder		200 <i>Case(s)</i>
93599	Primární hyperoxalurie, typ 2	Subtype of disorder		10 <i>Case(s)</i>
93600	Primární hyperoxalurie, typ 3	Subtype of disorder		50 <i>Case(s)</i>
2196	Primární hypomagnesémie s hyperkalciurií a nefrokalcinózou s vážným postižením očí	Subtype of disorder		72 <i>Case(s)</i>
31043	Primární hypomagnezémie s hyperkalciurií a nefrokalcinózou bez těžkého postižení očí	Subtype of disorder		110 <i>Case(s)</i>
564178	Primární hypomagnezémie s refrakterními záchvaty a mentální retardací	Disorder		3 <i>Case(s)</i>
30924	Primární hypomagnezémie se sekundární hypokalcémií	Disorder		100 <i>Case(s)</i>
306516	Primární hypomagnezie s hyperkalciurií a nefrokalcinózou	Disorder		200 <i>Case(s)</i>
75391	Primární imunodeficiency s deficitem NK buněk a adrenální nedostatečností	Disorder		4 <i>Case(s)</i>
90023	Primární imunodeficiency způsobená deficitem p14	Disorder		4 <i>Case(s)</i>
431166	Primární imunodeficit způsobený deficitem STAT2	Disorder		1 <i>Case(s)</i>

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
458768	Primární intralymfatický angioendoteliom	Disorder		30 Case(s)
35689	Primární laterální skleróza	Disorder	1.5 P*	
54370	Primární membranoproliferativní glomerulonefritida	Disorder	16.0 P*	
100085	Primární neuroendokrinní karcinom jater	Disorder	0.2 I	
238606	Primární ortostatický tremor	Disorder		390 Case(s)
314566	Primární progresivní apraxie řeči	Disorder		16 Case(s)
171	Primární sklerozující cholangitida	Disorder	0.77 I*	
171	Primární sklerozující cholangitida	Disorder	8.1 P	
171	Primární sklerozující cholangitida	Disorder	7.84 P*	
171	Primární sklerozující cholangitida	Disorder	0.65 I	
314701	Primární systémová amyloidóza	Subtype of disorder	30.0 P*	
98838	Primární velkobuněčný B-lymfom mediastina	Disorder	5.0 P*	
363649	Progeroidní syndrom zahrnující hypoplázii mandibuly a hluchotu	Disorder		21 Case(s)
2963	Progeroidní syndrom, typ Pettyové	Disorder		1 Case(s)
75373	Progresivní bifokální chorioretinální atrofie	Disorder		2 Family(ies)
247198	Progresivní cerebello-cerebrální atrofie	Disorder		7 Case(s)
217396	Progresivní demyelinizační neuropatie s bilaterální nekrozou striata	Disorder		4 Case(s)
352718	Progresivní dystrofie sítnice způsobená defektem transportu retinolu	Disorder		5 Case(s)
431361	Progresivní encefalopatie s leukodystrofií způsobená deficitem DECR	Disorder		2 Case(s)
480483	Progresivní familiární intrahepatální cholestáza, typ 4	Subtype of disorder		14 Case(s)
480476	Progresivní familiární intrahepatální cholestáza, typ 5	Subtype of disorder		4 Case(s)
139447	Progresivní leukoencefalopatie s kavitacemi	Disorder		19 Case(s)
424027	Progresivní myklonická epilepsie, typ 8	Disorder		4 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
352596	Progresivní myoklonická epilepsie s dystonií	Disorder		5 Case(s)
263516	Progresivní myoklonická epilepsie, typ 3	Disorder		9 Family(ies)
402082	Progresivní myoklonická epilepsie, typ 5	Disorder		3 Case(s)
280620	Progresivní myoklonická epilepsie, typ 6	Disorder		12 Case(s)
435438	Progresivní myoklonická epilepsie, typ 7	Disorder		13 Case(s)
457265	Progresivní myoklonická epilepsie, typ 9	Disorder		2 Case(s)
2062	Progresivní neinfekční přední fúze obratlů	Disorder		67 Case(s)
100070	Progresivní nonfluentní afázie	Disorder	2.5 P*	
100070	Progresivní nonfluentní afázie	Disorder	0.7 I*	
447977	Progresivní skapulo-humero-peroneální distální myopatie	Disorder		33 Case(s)
683	Progresivní supranukleární obrna	Disorder	0.65 I	
683	Progresivní supranukleární obrna	Disorder	14.0 P*	
683	Progresivní supranukleární obrna	Disorder	5.26 P	
240103	Progresivní supranukleární obrna s kortikobazálním syndromem	Subtype of disorder	0.6 P*	
2965	Prolaktinom	Disorder	50.7 P*	
35	Propionová acidémie	Disorder	1.5 I	
35	Propionová acidémie	Disorder	0.2 P*	
251598	Protoplazmatický astrocytom	Subtype of disorder	0.01 I*	
633228	Proximální fokální femorální deficiencie	Disorder	1.55 P	
633228	Proximální fokální femorální deficiencie	Disorder	1.55 BP	
401768	Proximální myopatie s extrapyramidovými příznaky	Disorder		15 Case(s)
521305	Proximální myopatie s fokální deplecí mitochondrií	Disorder		4 Case(s)
70	Proximální spinální svalová atrofie	Disorder	2.6 I*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
70	Proximální spinální svalová atrofie	Disorder	20.0 BP*	
209335	Proximální spinální svalová atrofie nastupující v dospělosti, autozomálně dominantní	Disorder	0.1 P*	
83330	Proximální spinální svalová atrofie, typ 1	Subtype of disorder	0.26 I*	
83418	Proximální spinální svalová atrofie, typ 2	Subtype of disorder	2.0 BP*	
641390	PsAPASH syndrom	Disorder		10 Case(s)
1229	Pseudo-TORCH syndrom	Disorder		30 Case(s)
52530	Pseudo-Von Willebrandova nemoc	Disorder		60 Case(s)
750	Pseudoachondroplázie	Disorder	3.3 P	
221120	Pseudoaminopteriový syndrom	Disorder		11 Case(s)
85174	Pseudodiastrofická dysplázie	Disorder		13 Case(s)
757	Pseudohypoaldosteronismus, typ 2	Disorder		180 Case(s)
300525	Pseudohypoaldosteronismus, typ 2D	Subtype of disorder		24 Case(s)
300530	Pseudohypoaldosteronismus, typ 2E	Subtype of disorder		17 Case(s)
2976	Pseudoleprechaunismus, Pattersonův typ	Disorder		2 Case(s)
26790	Pseudomyxom peritonea	Disorder	0.1 I	
26790	Pseudomyxom peritonea	Disorder	2.0 P*	
758	Pseudoxanthoma elasticum	Disorder	2.5 P*	
280794	Pseudoxantomatózní difúzní kožní mastocytóza	Subtype of disorder		10 Case(s)
88618	Psychomotorická retardace způsobená deficitem S-adenosylhomocystein hydrolázy	Disorder		15 Case(s)
454836	Ptačí chřipka	Disorder		826 Case(s)
99710	Punctate acrokeratoderma pigmentace podobná pihám	Disorder		7 Case(s)
3003	Pyknoachondrogeneze	Disorder		5 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
763	Pyknodysostóza	Disorder	0.13 <i>P</i>	
3005	Pyleova nemoc	Disorder		30 <i>Case(s)</i>
48104	Pyoderma gangrenosum	Disorder	0.74 <i>I</i>	
3006	Pyridoxin-dependentní epilepsie	Disorder	0.2 <i>BP*</i>	
300293	Přechodná infantilní hypertriglyceridémie a hepatosteatóza	Disorder		11 <i>Case(s)</i>
93164	Přechodný pseudohypoaldosteronismus	Disorder		152 <i>Case(s)</i>
603684	Překryvný syndrom podobný Bohringovu-Opitzovu syndromu a syndromu pocení vyvolaného chladem související s KLHL7	Disorder		3 <i>Case(s)</i>
247790	Přetížení organismu železem spojené s FTH1	Disorder		4 <i>Case(s)</i>
3010	Qaziho-Markouizosův syndrom	Disorder		3 <i>Case(s)</i>
3021	RAPADILINO syndrom	Disorder		20 <i>Case(s)</i>
438114	RARS-vázaná autozomálně recesivní hypomyelinizační leukodystrofie	Disorder		4 <i>Case(s)</i>
268114	RAS-asociované autoimunitní leukoproliferativní onemocnění	Disorder		20 <i>Case(s)</i>
99852	RAVINE syndrom	Disorder		38 <i>Case(s)</i>
494344	RERE-vázaný neurovývojový syndrom	Disorder		10 <i>Case(s)</i>
140976	RHYS syndrom	Disorder		4 <i>Case(s)</i>
420741	RIDDLE syndrom	Disorder		2 <i>Case(s)</i>
217335	RIN2 syndrom	Disorder		10 <i>Case(s)</i>
544503	RNF13-vázaná závažná epileptická encefalopatie s časným nástupem	Disorder		3 <i>Case(s)</i>
244310	RTF1-CDG	Disorder		8 <i>Case(s)</i>
70475	Radiační proktitida	Disorder	35.0 <i>P*</i>	
3015	Radiorenální syndrom	Disorder		4 <i>Case(s)</i>
93321	Radiální hemimelie	Disorder	2.5 <i>BP</i>	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
3019	Ramonův syndrom	Disorder		8 Case(s)
1051	Ramos-Aroyové syndrom	Disorder		6 Case(s)
178475	Ranný botulismus	Subtype of disorder	0.1 I*	
1929	Rasmussenova subakutní encefalitida	Disorder		100 Case(s)
3023	Rasmussenové-Johnsenův-Thomsenův syndrom	Disorder		10 Case(s)
39812	Reakce štěpu proti hostiteli	Disorder	5.0 P*	
79409	Recesivní dystrofická epidermolysis bullosa inversa	Disorder		100 Case(s)
97239	Reducing body myopatie	Disorder		4 Family(ies)
86839	Refrakterní anémie s excesem blastů	Disorder	0.15 I*	
168960	Refrakterní anémie s nadbytkem blastů	Disorder	0.04 I*	
773	Refsumova nemoc	Disorder	0.1 P*	
773	Refsumova nemoc	Disorder		60 Case(s)
83450	Regionální odontodysplázie	Disorder		140 Case(s)
448267	Regresivní spondylometafyzární dysplázie	Disorder		2 Case(s)
500180	Regresní syndrom s extrapyramidovou hybnou poruchou s nástupem v dětství	Disorder		7 Case(s)
90073	Reinfekce virem hepatitidy B následující po transplantaci jater	Disorder	2.0 P*	
98961	Reisova-Bücklerova dystrofie rohovky	Disorder		81 Case(s)
293381	Rekurentní erozivní dystrofie epitelu rohovky	Disorder		186 Case(s)
90052	Rekurentní postižení jater indukované virem hepatitidy C u příjemců transplantátu	Disorder	7.0 P*	
728	Relabující polychondritida	Disorder	0.35 I	
3242	Renpenningův syndrom	Disorder		64 Case(s)
93100	Renální ageneze, jednostranná	Subtype of disorder	50.0 BP	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
93108	Renální dysplázie	Disorder	43.5 BP*	
2613	Renální nemoc podobná syndromu nehet-patela	Disorder		3 Case(s)
1475	Renální-kolobomální syndrom	Disorder		180 Case(s)
1662	Restriktivní dermopatie	Disorder		30 Case(s)
458763	Retiformní hemangioendoteliom	Disorder		32 Case(s)
33355	Retikulární dysgeneze	Disorder	0.03 I*	
791	Retinitis pigmentosa	Disorder	30.0 P*	
791	Retinitis pigmentosa	Disorder	26.7 P	
52427	Retinitis punctata albescens	Disorder	0.125 P	
52427	Retinitis punctata albescens	Disorder	0.175 P*	
790	Retinoblastom	Disorder	0.05 I*	
790	Retinoblastom	Disorder	6.0 BP	
790	Retinoblastom	Disorder	1.05	
75326	Retinální arteriální tortuozita	Disorder		100 Case(s)
397758	Retinální dystrofie s vnitřní retinální dysfunkcí a anomáliemi gangliových buněk	Disorder		14 Case(s)
319640	Retinální makulární dystrofie typ 2	Disorder		5 Family(ies)
778	Rettův syndrom	Disorder	5.0 BP*	
778	Rettův syndrom	Disorder	10.0 P*	
3088	Reveszův syndrom	Disorder		4 Case(s)
3099	Revmatická horečka	Disorder	5.0 I*	
566231	Rezistence na hormony štítné žlázy způsobené mutací v receptoru alfa pro hormony štítné žlázy	Disorder		35 Case(s)
69077	Rhabdoidní tumor	Disorder		500 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
780	Rhabdomyosarkom	Disorder	0.59 I*	
177	Rhizomelická chondrodysplasia punctata	Disorder	0.7 BP*	
468717	Rhizomelická chondrodysplasia punctata, typ 5	Subtype of disorder		4 Case(s)
2831	Rhizomelická dysplázie, Pattersonův-Lowryho typ	Disorder		5 Case(s)
3098	Rhizomelický syndrom, Urbachův typ	Disorder		3 Case(s)
59315	Rhombencefalosynapse	Disorder		100 Case(s)
3102	Richieri Costův-Pereirové syndrom	Disorder		33 Case(s)
3101	Richieri Costův-da Silvův syndrom	Disorder		4 Case(s)
83312	Rickettsiové neštovice	Disorder		800 Case(s)
1437	Ring chromozom 1	Disorder		35 Case(s)
1438	Ring chromozom 10	Disorder		16 Case(s)
96175	Ring chromozom 11	Disorder		20 Case(s)
1439	Ring chromozom 12	Disorder		10 Case(s)
1440	Ring chromozom 14	Disorder		80 Case(s)
96177	Ring chromozom 15	Disorder		50 Case(s)
96178	Ring chromozom 16	Disorder		10 Case(s)
1441	Ring chromozom 17	Disorder		18 Case(s)
1442	Ring chromozom 18	Disorder		70 Case(s)
1443	Ring chromozom 19	Disorder		10 Case(s)
96171	Ring chromozom 2	Disorder		18 Case(s)
1444	Ring chromozom 20	Disorder		50 Case(s)
1446	Ring chromozom 22	Disorder		100 Case(s)
96172	Ring chromozom 3	Disorder		11 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
1447	Ring chromozom 4	Disorder		20 Case(s)
1448	Ring chromozom 6	Disorder		25 Case(s)
1449	Ring chromozom 7	Disorder		18 Case(s)
96173	Ring chromozom 9	Disorder		31 Case(s)
3103	Robertsův syndrom	Disorder		150 Case(s)
97360	Robinowův syndrom	Disorder		200 Case(s)
353298	Roifmanův syndrom	Disorder		17 Case(s)
101016	Romanův-Wardův syndrom	Disorder	40.0 P*	
158014	Rosaïova-Dorfmanova choroba	Disorder		1000 Case(s)
2909	Rothmundův-Thomsonův syndrom	Disorder		400 Case(s)
221008	Rothmundův-Thomsonův syndrom, typ 1	Subtype of disorder		100 Case(s)
221016	Rothmundův-Thomsonův syndrom, typ 2	Subtype of disorder		200 Case(s)
3111	Rotorův syndrom	Disorder		50 Case(s)
141258	Rozštěp obličeje číslo 4 dle Tessiera	Disorder		2 Case(s)
199306	Rozštěp rtu/patra	Disorder	80.0 BP	
2440	Rozštěp ruky a nohy	Disorder	5.4 BP*	
783	Rubinsteinův-Taybiho syndrom	Disorder	0.7 BP*	
353284	Rubinsteinův-Taybiův syndrom způsobený haploinsuficiencí EP300	Subtype of disorder		34 Case(s)
228379	S viry asociovaná trichodysplasia spinulosa	Disorder		7 Case(s)
370052	SCALP syndrom	Disorder		4 Case(s)
3134	SCARF syndrom	Disorder		2 Case(s)
139466	SERKAL syndrom	Disorder		3 Case(s)
3163	SHORT syndrom	Disorder		32 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
500163	SIN3A-vázaná mentální retardace	Disorder		40 Case(s)
488437	SIX2-vázaná frontonazální dysplázie	Disorder		1 Family(ies)
238459	SLC35A1-CDG	Disorder		3 Case(s)
356961	SLC35A2-CDG	Disorder		4 Case(s)
468699	SLC39A8-CDG	Disorder		10 Case(s)
466962	SMARCA4 deficitní sarkom hrudníku	Disorder		19 Case(s)
93357	SPONASTRIME dysplázie	Disorder		16 Case(s)
324737	SRD5A3-CDG	Disorder		7 Family(ies)
370927	SSR4-CDG	Disorder		9 Case(s)
502434	STAG1-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, faciální dysmorfismus a gastroezofageální reflux	Disorder		17 Case(s)
438159	STAT3-vázané autoimunitní multisystémové onemocnění s časným nástupem	Disorder		19 Case(s)
425120	STING-asociovaná vaskulopatie s nástupem v dětství	Disorder		9 Case(s)
370921	STT3A-CDG	Disorder		2 Case(s)
370924	STT3B-CDG	Disorder		1 Case(s)
57145	SUNCT syndrom	Disorder	6.7 P*	
391351	SURF1-vázaná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 4	Disorder		3 Case(s)
544254	SYNGAP1-vázaná vývojová a epileptická encefalopatie	Disorder		57 Case(s)
794	Saethreův-Chotzenův syndrom	Disorder	3.0 BP*	
300493	Saglikeroových syndrom	Disorder		60 Case(s)
140969	Saldinův-Mainzerův syndrom	Disorder		13 Case(s)
796	Sandhoffova nemoc	Disorder	0.67 BP*	
79269	Sanfilippův syndrom, typ A	Subtype of	0.32 P*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
		disorder		
79269	Sanfilippův syndrom, typ A	Subtype of disorder	1.4 BP	
79270	Sanfilippův syndrom, typ B	Subtype of disorder	0.2 P*	
79271	Sanfilippův syndrom, typ C	Subtype of disorder	5.0 P*	
797	Sarkoidóza	Disorder	20.0 P*	
3129	Sarkosinemie	Disorder	2.0 BP	
3130	Satoyoshiho syndrom	Disorder		50 Case(s)
3132	Sayův-Barberové-Millerův syndrom	Disorder		4 Case(s)
2353	Schilbachův-Rottův syndrom	Disorder		18 Case(s)
1830	Schimkeho imunooseální dysplázie	Disorder		133 Case(s)
798	Schinzův-Giedionův syndrom	Disorder		46 Case(s)
37748	Schnitzlerové syndrom	Disorder		150 Case(s)
98967	Schnyderova dystrofie rohovky	Disorder		115 Case(s)
800	Schwartzův-Jampelův syndrom	Disorder		129 Case(s)
50944	Schöpfův-Schulzův-Passargův syndrom	Disorder		25 Case(s)
185	Scimitar syndrom	Disorder	2.0 BP*	
806	Scottův syndrom	Disorder		4 Case(s)
158029	Sea-blue histiocyty syndrom	Disorder		60 Case(s)
168606	Seborrhea-like dermatitida s psoriaziformními prvky	Disorder		44 Case(s)
808	Seckelův syndrom	Disorder		50 Case(s)
808	Seckelův syndrom	Disorder	0.2 BP*	
67039	Segmentální odontomaxilární dysplázie	Disorder		32 Case(s)
314662	Segmentální progresivní syndrom nadměrného vzrůstu s fibroadipózní hyperplázií	Disorder		10 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
238763	Sekundární glaukom se sférokaií/ectopia lentis a megalokornea	Disorder		12 Case(s)
140286	Sekundární hypoparatyreóza způsobená poruchou sekrece parathormonu	Disorder	24.75 P*	
85162	Senzorická a motorická neuropatie počínající v obličeji	Disorder		47 Case(s)
217622	Senzorineurální hluchota s dilatační kardiomyopatií	Disorder		2 Family(ies)
90051	Sepse u nedonošených	Disorder	32.0 P*	
3157	Septooptická dysplázie	Disorder	10.0 BP*	
363489	Sex cord stromální nádory varlat	Disorder	0.02 I*	
363489	Sex cord stromální nádory varlat	Disorder	0.44	
810	Shigelóza	Disorder	1.68 I*	
99063	Shoneův komplex	Disorder		100 Case(s)
66629	Shprintzenův-Goldbergové syndrom	Disorder		24 Case(s)
2462	Shprintzenův-Goldbergův syndrom	Disorder		60 Case(s)
811	Shwachmanův-Diamondův syndrom	Disorder	0.5 BP	
811	Shwachmanův-Diamondův syndrom	Disorder	0.28 P	
3166	Sialurie	Disorder		5 Case(s)
3167	Sieglerův-Brewerův-Careyho syndrom	Disorder		2 Case(s)
71276	Silent sinus syndrom	Disorder		558 Case(s)
3168	Sillencův syndrom	Disorder		5 Case(s)
813	Silverův-Russellův syndrom	Disorder	15.5 I*	
813	Silverův-Russellův syndrom	Disorder	0.7 BP*	
397590	Silverův-Russellův syndrom způsobený bodovými mutacemi	Subtype of disorder		8 Case(s)
373	Simpsonův-Golabiho-Behmelové syndrom	Disorder		250 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
85191	Singletonova-Mertenova dysplázie	Disorder		22 Case(s)
3169	Sirenomelie	Disorder	0.98 BP	
3169	Sirenomelie	Disorder	0.71 BP*	
3169	Sirenomelie	Disorder	0.01 P	
3169	Sirenomelie	Disorder	0.009 P*	
2882	Sitosterolemie	Disorder		100 Case(s)
431255	Skapuloperoneální spinální svalová atrofie	Disorder		31 Case(s)
935	Skeletální dysplázie končetin s těžkou kombinovanou imunodeficiencí	Disorder		19 Case(s)
167635	Skleromyxedém	Disorder		250 Case(s)
90400	Skleromyxedém bez monoklonální gamapatie	Subtype of disorder		15 Case(s)
3152	Sklerosteóza	Disorder		80 Case(s)
398058	Skvamocelulární karcinom penisu	Disorder	0.57 I*	
458758	Složený hemangioendoteliom	Disorder		39 Case(s)
178355	Smithova-McCortova dysplázie	Disorder		16 Case(s)
819	Smithové-Magenisové syndrom	Disorder	4.0 P	
819	Smithové-Magenisové syndrom	Disorder	5.35 P*	
818	Smithův-Lemliův-Opitzův syndrom	Disorder	3.7 BP*	
324364	Smíšená sklerozující kostní dystrofie s extraskeletálními manifestacemi	Disorder		2 Case(s)
180234	Smíšený germinální nádor	Disorder	0.01 I*	
820	Sneddonův syndrom	Disorder	0.4 I*	
424065	Solidní pseudopapilární karcinom pankreatu	Disorder	0.003 I*	
97283	Somatostatinom	Disorder	0.0025 I*	
821	Sotosův syndrom	Disorder	7.1 BP	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
821	Sotosův syndrom	Disorder	0.5 BP*	
313772	Spastická ataxie a neuropatie s časným nástupem	Disorder		2 Case(s)
1182	Spastická ataxie s vrozenou miózou	Disorder		3 Family(ies)
99015	Spastická paraplegie, typ 2	Disorder		100 Case(s)
557056	Spastické ataxie-dysartrie z glutaminázového deficitu	Disorder		5 Case(s)
101039	Specificky ženská epilepsie s mentální retardací	Disorder		5 Family(ies)
71211	Spektrum onemocnění neuromyelitis optica	Disorder	0.1877 I	
71211	Spektrum onemocnění neuromyelitis optica	Disorder	2.071 P	
592564	Spektrum související s GNAO1 zahrnující vývojové opoždění, záchvaty a poruchu pohybu	Disorder		75 Case(s)
99865	Spermatocytický seminom	Disorder	0.03 I*	
1186	Spinocerebelární ataxie s nástupem v dětském věku	Disorder		29 Case(s)
589527	Spinocerebelární ataxie typu 45	Disorder		7 Case(s)
589522	Spinocerebelární ataxie typu 46	Disorder		1 Family(ies)
98755	Spinocerebelární ataxie, typ 1	Disorder	1.5 P	
94124	Spinocerebelární ataxie, typ 1 s axonální neuropatií	Disorder		9 Case(s)
98767	Spinocerebelární ataxie, typ 11	Disorder		51 Case(s)
98762	Spinocerebelární ataxie, typ 12	Disorder		40 Family(ies)
98768	Spinocerebelární ataxie, typ 13	Disorder		20 Case(s)
98763	Spinocerebelární ataxie, typ 14	Disorder		20 Family(ies)
98769	Spinocerebelární ataxie, typ 15/16	Disorder		80 Case(s)
98759	Spinocerebelární ataxie, typ 17	Disorder		100 Family(ies)
98771	Spinocerebelární ataxie, typ 18	Disorder		26 Case(s)
98772	Spinocerebelární ataxie, typ 19/22	Disorder		12 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
98756	Spinocerebelární ataxie, typ 2	Disorder	1.5 P	
101110	Spinocerebelární ataxie, typ 20	Disorder		20 Case(s)
98773	Spinocerebelární ataxie, typ 21	Disorder		35 Case(s)
101108	Spinocerebelární ataxie, typ 23	Disorder		4 Family(ies)
101111	Spinocerebelární ataxie, typ 25	Disorder		10 Case(s)
101112	Spinocerebelární ataxie, typ 26	Disorder		1 Family(ies)
98764	Spinocerebelární ataxie, typ 27	Disorder		30 Case(s)
208513	Spinocerebelární ataxie, typ 29	Disorder		50 Case(s)
98757	Spinocerebelární ataxie, typ 3	Disorder	1.5 P	
211017	Spinocerebelární ataxie, typ 30	Disorder		6 Case(s)
217012	Spinocerebelární ataxie, typ 31	Disorder		30 Family(ies)
276183	Spinocerebelární ataxie, typ 32	Disorder		1 Family(ies)
1955	Spinocerebelární ataxie, typ 34	Disorder		45 Case(s)
276193	Spinocerebelární ataxie, typ 35	Disorder		28 Case(s)
276198	Spinocerebelární ataxie, typ 36	Disorder		100 Family(ies)
363710	Spinocerebelární ataxie, typ 37	Disorder		9 Case(s)
423296	Spinocerebelární ataxie, typ 38	Disorder		4 Family(ies)
423275	Spinocerebelární ataxie, typ 40	Disorder		5 Case(s)
458798	Spinocerebelární ataxie, typ 41	Disorder		1 Case(s)
458803	Spinocerebelární ataxie, typ 42	Disorder		25 Case(s)
497764	Spinocerebelární ataxie, typ 43	Disorder		7 Case(s)
631095	Spinocerebelární ataxie, typ 44	Disorder		7 Case(s)
631103	Spinocerebelární ataxie, typ 48	Disorder		50 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
631106	Spinocerebelární ataxie, typ 49	Disorder		9 Case(s)
98766	Spinocerebelární ataxie, typ 5	Disorder		5 Family(ies)
1217	Spinální atrofie, oftalmoplegie a pyramidální syndrom	Disorder		2 Case(s)
486811	Spinální muskulární atrofie s prenatálním nástupem a s vrozenými zlomeninami	Disorder		7 Case(s)
404521	Spinální muskulární atrofie s respirační tísní, typ 2	Disorder		1 Case(s)
2590	Spinální svalová atrofie s progresivní myoklonickou epilepsií	Disorder		10 Case(s)
98920	Spinální svalová atrofie s respirační tísní, typ 1	Disorder		128 Case(s)
86854	Splenický lymfom z marginální zóny	Disorder	0.5 P*	
93283	Spondyloepifyzární dysplázie, typ Kimberley	Disorder		1 Family(ies)
228387	Spondylo-megaepifyzární-metafyzární dysplázie	Disorder		19 Case(s)
536471	Spondylodysplastický Ehlers-Danlosův syndrom	Disorder		24 Family(ies)
1855	Spondyloenchondrodysplázie	Disorder		36 Case(s)
163665	Spondyloepifyzární dysplázie s pozdním nástupem, Kohnův typ	Disorder		3 Case(s)
163654	Spondyloepifyzární dysplázie, Cantuův typ	Disorder		4 Case(s)
163668	Spondyloepifyzární dysplázie, MacDermotové typ	Disorder		4 Case(s)
263482	Spondyloepifyzární dysplázie, Maroteauxův typ	Disorder		10 Case(s)
163649	Spondyloepifyzární dysplázie, Nishimurův typ	Disorder		4 Case(s)
163662	Spondyloepifyzární dysplázie, Reardonův typ	Disorder		1 Family(ies)
459051	Spondyloepifyzární dysplázie, typ Stanescuových	Disorder		7 Case(s)
642099	Spondyloepimetafyzární dysplázie s kloubní laxitou, Beightonův typ	Disorder		30 Case(s)
642085	Spondyloepimetafyzární dysplázie s kloubní laxitou, typ EXOC6B	Disorder		6 Case(s)
168454	Spondyloepimetafyzární dysplázie, Genevieveho typ	Disorder		6 Family(ies)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
93352	Spondyloepimetafyzární dysplázie, Shohatův typ	Disorder		5 Case(s)
99642	Spondyloepimetafyzární dysplázie, typ Handigodu	Disorder		234 Case(s)
370015	Spondyloepimetafyzární dysplázie, typ Isidor	Disorder		2 Case(s)
93356	Spondyloepimetafyzární dysplázie, typ Missouri	Disorder		14 Case(s)
93282	Spondyloepimetafyzární dysplázie, typ PAPSS2	Disorder		17 Case(s)
171866	Spondyloepimetafyzární dysplázie, typ agrekan	Disorder		3 Case(s)
156728	Spondyloepimetafyzární dysplázie, typ matrilin-3	Disorder		5 Case(s)
93346	Spondyloepimetafyzární vrozená dysplázie, Strudwickův typ	Disorder		30 Case(s)
3275	Spondylokarpotarzální synostóza	Disorder		35 Case(s)
168544	Spondylometafyzární dysplázie, Goldenův typ	Disorder		3 Case(s)
93316	Spondylometafyzární dysplázie, Schmidtův typ	Disorder		7 Case(s)
93317	Spondylometafyzární dysplázie, Sedaghatianův typ	Disorder		9 Case(s)
168555	Spondylometafyzární dysplázie, typ A4	Disorder		3 Case(s)
93315	Spondylometafyzární dysplázie, typ s okrajovými fragmenty metafyzárních zlomenin	Disorder		30 Case(s)
85194	Spondylookulární syndrom	Disorder		7 Case(s)
29822	Spontánní periodická hypotermie	Disorder		50 Case(s)
204	Sporadická Creutzfeldtova-Jakobova nemoc	Disorder	0.088 P	
204	Sporadická Creutzfeldtova-Jakobova nemoc	Disorder	0.118 I	
247234	Sporadická ataxie neznámého původu s nástupem v dospělosti	Disorder	7.6 P*	
586130	Sporadická fatální nespavost	Disorder		27 Case(s)
357034	Sporadická forma retinoblastomu	Subtype of disorder	0.038 I*	
232	Srpkovitá anémie	Disorder	10.0 P*	
827	Stargardtova nemoc	Disorder	13.0 P*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
329284	Statická encefalopatie v dětství s neurodegenerací v dospělosti	Disorder		68 Case(s)
438117	Steelův syndrom	Disorder		40 Case(s)
210115	Sterilní multifokální osteomyelitida s periostitidou a pustulózou	Disorder		17 Case(s)
2017	Sternální rozštěp	Disorder	2.0 BP*	
3194	Sternův-Lubinského-Durrieův syndrom	Disorder		7 Case(s)
36426	Stevensův-Johnsonův syndrom	Subtype of disorder	0.36 I*	
828	Sticklerův syndrom	Disorder	1.0 BP*	
828	Sticklerův syndrom	Disorder	12.2 BP	
3199	Stimmlerův syndrom	Disorder		2 Case(s)
3200	Stollův-Alembikův-Finckův syndrom	Disorder		2 Case(s)
3204	Stormorkenův-Sjaastadův-Langsletův syndrom	Disorder		17 Case(s)
506307	Strommův syndrom	Disorder		11 Case(s)
137599	Stromální keratitida	Disorder	4.2091 P	
3205	Sturgeův-Weberův syndrom	Disorder	3.5 BP*	
3206	Stüveové-Wiedemannův syndrom	Disorder		56 Case(s)
169796	Středně těžká hemofilie B	Subtype of disorder	0.6 P*	
90056	Středně těžké a těžké traumatické poranění mozku	Disorder	37.8 P*	
92050	Střevní epiteliální dysplázie	Disorder	0.5 BP*	
834	Střádání volné sialové kyseliny	Disorder		130 Case(s)
98959	Subepitelová mucinózní dystrofie rohovky	Disorder		1 Family(ies)
48377	Subkorneální pustulární dermatóza	Disorder		200 Case(s)
498602	Sugarmanova brachydaktylie	Disorder		1 Family(ies)
3222	Superaktivita	Disorder		30 Family(ies)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	fosforibosylpyrofosfátsyntetázy			
455	Superficiální epidermolytická ichtyóza	Disorder		20 Case(s)
247245	Superficiální sideróza	Disorder		300 Case(s)
3193	Supravalvulární stenóza aorty	Disorder	4.0 BP*	
3193	Supravalvulární stenóza aorty	Disorder	13.3 P*	
838	Susacův syndrom	Disorder		304 Case(s)
565909	Svalová dystrofie končetin D4 související s kalpainem-3	Disorder		47 Case(s)
565899	Svalová dystrofie končetin související s POMGNT2 R24	Disorder		3 Case(s)
199340	Svalová dystrofie, Selcenové typ	Disorder		12 Case(s)
398971	Světlobuněčný adenokarcinom ovaria	Disorder	0.32 I*	
251019	Syndrom mikrolece 2q32q33	Disorder		25 Case(s)
1570	Symbrachydaktylie rukou a nohou	Disorder		2 Case(s)
1314	Symetrické kalcifikace v oblasti thalamu	Disorder		30 Case(s)
3246	Symfalangismus s mnohočetnými anomáliemi ruky a nohy	Disorder		6 Case(s)
79098	Sympatická oftalmie	Disorder	0.6 P*	
604680	Symptomatická forma X-vázané centronukleární myopatie u žen přenašeček	Disorder		100 Case(s)
93402	Syndaktylie, typ 1	Disorder	25.0 BP*	
93405	Syndaktylie, typ 4	Disorder		4 Case(s)
93406	Syndaktylie, typ 5	Disorder		10 Case(s)
1713	Syndrom 17p11.2 mikroduplikace	Disorder		170 Case(s)
1621	Syndrom 3q13 mikrolece	Disorder		42 Case(s)
8	Syndrom 47,XYX	Disorder	50.0 BP*	
10	Syndrom 48,XXYY	Disorder	1.9 BP*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
130	Syndrom Brugadaových	Disorder	20.0 P*	
488647	Syndrom DDX41-vázané predispozice k hematologickým malignitám	Disorder		3 Family(ies)
33069	Syndrom Dravetové	Disorder	3.3 BP*	
96170	Syndrom Emanuelové	Disorder		350 Case(s)
96147	Syndrom Kleefstrové způsobený mikrolecí 9q34	Subtype of disorder		86 Case(s)
306674	Syndrom Kufor-Rakeb	Disorder		16 Case(s)
171851	Syndrom MEDNIK	Disorder		5 Family(ies)
508093	Syndrom MEPAN	Disorder		7 Case(s)
494433	Syndrom MIRAGE	Disorder		19 Case(s)
247868	Syndrom NLRP12-vázané hereditární periodické horečky	Disorder		19 Case(s)
438134	Syndrom PCNA-vázané progresivní neurodegenerativní fotosensitivity	Disorder		4 Case(s)
439822	Syndrom PDE4D haploinsuficience	Disorder		7 Case(s)
709	Syndrom Peters-plus	Disorder		100 Case(s)
398079	Syndrom Prader-Willi-like způsobený bodovými mutacemi	Disorder		4 Case(s)
488632	Syndrom TBCK-vázané mentální retardace	Disorder		25 Case(s)
596753	Syndrom VEXAS	Disorder		37 Case(s)
466943	Syndrom WAC asociovaného faciálního dysmorfismu, opožděného vývoje a behaviorální abnormalit	Disorder		22 Case(s)
847	Syndrom X-vázané alfa-thalasémie s mentální retardací	Disorder		200 Case(s)
480907	Syndrom X-vázané intelektové nedostatečnosti, celkového vývojového opoždění, faciálního dysmorfismu a kaudální regrese	Disorder		14 Case(s)
482606	Syndrom X-vázaných keloidních jizev, snížené kloubní mobility a zvýšeného poměru jamky a terče	Disorder		15 Case(s)
556955	Syndrom ageneze pankreatu a holoprosencefalie	Disorder		4 Case(s)

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

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
397596	Syndrom aktivované PI3K-delta	Disorder		250 Case(s)
217563	Syndrom akutní dechové tísně novorozenců způsobený deficitem SP-B	Disorder	0.067 BP	
466794	Syndrom akutního dětského jaterního selhání, cerebelární ataxie a periferní senzomotorické neuropatie	Disorder		3 Case(s)
1104	Syndrom anoftalmie-plus	Disorder		17 Case(s)
90390	Syndrom anonychie s onychodystrofií	Subtype of disorder		14 Case(s)
2987	Syndrom antekubitálních pterygií	Disorder		11 Case(s)
3342	Syndrom arteriální tortuozity	Disorder		102 Case(s)
54251	Syndrom aseptického abscesu senzitivního na kortikosteroidy	Disorder		49 Case(s)
70588	Syndrom aspirace mekonie	Disorder	2.44 P*	
324636	Syndrom autoerytrocytární senzitivizace	Disorder		170 Case(s)
50815	Syndrom branchiogenní hluchoty	Disorder		5 Case(s)
435988	Syndrom chronické atriální a intestinální dysrytmie	Disorder		17 Case(s)
178338	Syndrom citlivosti vůči UV záření	Disorder		7 Case(s)
497906	Syndrom degenerace bazálních ganglií s nástupem v dětském věku	Disorder		4 Case(s)
171829	Syndrom delecce 6q16	Disorder		12 Case(s)
251066	Syndrom delecce 8p11.2	Disorder		3 Case(s)
508488	Syndrom delecce 8q24.3	Disorder		2 Case(s)
352470	Syndrom delecce mitochondriální DNA s progresivní myopatií	Disorder		4 Case(s)
1933	Syndrom deplece mitochondriální DNA, encefalomyopatická forma s methylmalonovou acidurií	Disorder		2 Case(s)
369897	Syndrom deplece mitochondriální DNA, encefalomyopatická forma s variabilními kraniofaciálními anomáliemi	Disorder		20 Case(s)
363534	Syndrom deplece mitochondriální DNA, hepatocerebrorenální forma	Disorder		3 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
254875	Syndrom deplece mitochondriální DNA, myopatická forma	Disorder		45 Case(s)
261257	Syndrom distální mikrodelece 17p13.3	Disorder		16 Case(s)
254351	Syndrom distální mikrodelece 7q11.23	Disorder		41 Case(s)
261102	Syndrom distální mikroduplikace 7q11.23	Disorder		5 Case(s)
276435	Syndrom dolního motoneuronu s nástupem v pozdní dospělosti	Disorder		55 Case(s)
488280	Syndrom duplikace 14q32	Disorder		33 Case(s)
251076	Syndrom duplikace 8p23.1	Disorder	1.72 P	
261483	Syndrom duplikace Xq27.3q28	Disorder		8 Case(s)
477817	Syndrom duplikace přilehlých genů PMP22 a RAI1	Disorder		23 Case(s)
199332	Syndrom endokrinocerebroosteodysplázie	Disorder		7 Case(s)
35125	Syndrom epidermálních névů	Disorder		400 Case(s)
280403	Syndrom familiární omfalokély s faciálním dysmorfismem	Disorder		5 Case(s)
363424	Syndrom fatální mnohočetné mitochondriální dysfunkce, typ 3	Disorder		2 Case(s)
401869	Syndrom fatálních mnohočetných mitochondriálních dysfunkcí, typ 1	Disorder		21 Case(s)
401874	Syndrom fatálních mnohočetných mitochondriálních dysfunkcí, typ 2	Disorder		6 Case(s)
457406	Syndrom fatálních mnohočetných mitochondriálních dysfunkcí, typ 4	Disorder		8 Case(s)
439897	Syndrom fetálně letální cerebrorenogenitourinární ageneze/hyoplázie	Disorder		2 Case(s)
908	Syndrom fragilního X	Disorder	32.5 P	
908	Syndrom fragilního X	Disorder	2.4 BP*	
908	Syndrom fragilního X	Disorder	20.0 P*	
3214	Syndrom hluchoslepoty s hypopigmentací, jemenský typ	Disorder		2 Case(s)
1519	Syndrom hypertelorismu spojený se SPECC1L	Disorder		25 Case(s)
2248	Syndrom hyoplázie levého srdce	Disorder	18.0 BP	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
2248	Syndrom hypoplázie levého srdce	Disorder	15.1 BP*	
88621	Syndrom ichtyózy a předčasného narození (prematurity)	Disorder		16 Family(ies)
1313	Syndrom infantilní choroidocerebrální kalcifikace	Disorder		10 Case(s)
96092	Syndrom invertované duplikace/delece 8p	Disorder		60 Case(s)
464724	Syndrom jaterního selhání kojenců vázaného na horečku	Disorder		11 Case(s)
488434	Syndrom kamptodaktylie, guadalajarský typ 3	Disorder		5 Case(s)
468672	Syndrom kolobomatózní makroftalmie a mikrokorney	Disorder		21 Case(s)
99429	Syndrom kompletní necitlivosti na androgeny	Disorder	3.0 I*	
99429	Syndrom kompletní necitlivosti na androgeny	Disorder	0.83 P	
195	Syndrom kočičího oka	Disorder	1.35 BP*	
498497	Syndrom krátkých žebér s polydaktylií, typ 5	Disorder		2 Case(s)
496686	Syndrom kyfózy, laterální atrofie jazyka a myofibrilární myopatie	Disorder		3 Case(s)
90354	Syndrom křehkých rohovek	Disorder		65 Case(s)
2789	Syndrom laterální meningokély	Disorder		14 Case(s)
314718	Syndrom letální arteriopatie způsobený deficitem fibulinu-4	Disorder		22 Case(s)
478049	Syndrom letálních nekompaktních křečí levé komory, hypotonie, katarakty a opožděného vývoje	Disorder		4 Case(s)
263553	Syndrom loupající se kůže typ B	Subtype of disorder		30 Family(ies)
263548	Syndrom loupající se kůže, typ A	Subtype of disorder		40 Family(ies)
466791	Syndrom makrocefalie, intelektové nedostatečnosti a nekompaktní levé komory	Disorder		6 Case(s)
254528	Syndrom maternální mikrodelece 14q32.2	Subtype of disorder		8 Case(s)
49827	Syndrom megaloblastové anémie reagující na thiamin	Disorder		80 Case(s)
444002	Syndrom mikrodelece 11q22.2q22.3	Disorder		5 Case(s)

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

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
261120	Syndrom mikrodelece 14q11.2	Disorder		3 Case(s)
261144	Syndrom mikrodelece 14q12	Subtype of disorder		3 Case(s)
264200	Syndrom mikrodelece 14q22q23	Disorder		5 Case(s)
261183	Syndrom mikrodelece 15q11.2	Disorder		200 Case(s)
261190	Syndrom mikrodelece 15q14	Subtype of disorder		9 Case(s)
261211	Syndrom mikrodelece 16p11.2p12.2	Disorder		8 Case(s)
261236	Syndrom mikrodelece 16p13.11	Disorder	7.0 BP	
261250	Syndrom mikrodelece 16q24.3	Disorder		27 Case(s)
261265	Syndrom mikrodelece 17q12	Disorder		103 Case(s)
261279	Syndrom mikrodelece 17q23.1q23.2	Disorder		7 Case(s)
254346	Syndrom mikrodelece 19p13.12	Disorder		6 Case(s)
261295	Syndrom mikrodelece 20p12.3	Disorder		3 Case(s)
261323	Syndrom mikrodelece 21q22.11q22.12	Disorder		14 Case(s)
268261	Syndrom mikrodelece 21q22.13q22.2	Subtype of disorder		19 Case(s)
261349	Syndrom mikrodelece 2p15p16.1	Disorder		11 Case(s)
251028	Syndrom mikrodelece 2q33.1	Subtype of disorder		20 Case(s)
251046	Syndrom mikrodelece 6p22	Disorder		19 Case(s)
251056	Syndrom mikrodelece 6q25	Disorder		4 Case(s)
251061	Syndrom mikrodelece 7q31	Disorder		20 Case(s)
261229	Syndrom mikroduplikace 14q11.2	Disorder		7 Case(s)
261204	Syndrom mikroduplikace 16p11.2p12.2	Disorder		7 Case(s)
261243	Syndrom mikroduplikace 16p13.11	Disorder		162 Case(s)
261272	Syndrom mikroduplikace 17q12	Disorder		118 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
250994	Syndrom mikroduplikace 1q21.1	Disorder		46 Case(s)
217377	Syndrom mikroduplikace Xp11.22-p11.23	Disorder		12 Case(s)
521258	Syndrom mikroduplikace Xq25	Disorder		28 Case(s)
279934	Syndrom mitochondriální DNA deplece, hepatocerebrální forma způsobená deficitem DGUOK	Disorder		100 Case(s)
255235	Syndrom mitochondriální deplece DNA, encefalomyopatická forma s renální tubulopatií	Disorder		5 Case(s)
652	Syndrom mnohočetné endokrinní neoplázie, typ 1	Disorder	3.3 P*	
569274	Syndrom mnohočetné mitochondriální dysfunkce, typ 5	Disorder		6 Case(s)
569290	Syndrom mnohočetné mitochondriální dysfunkce, typ 6	Disorder		5 Case(s)
3237	Syndrom mnohočetných synostóz	Disorder		30 Family(ies)
1052	Syndrom mozaikově pestré aneuploidie	Disorder		41 Case(s)
209905	Syndrom mozku, plic a štítné žlázy	Disorder		100 Case(s)
178345	Syndrom nadbytku aromatázy	Disorder		30 Case(s)
477831	Syndrom nadměrného růstu kostí, kraniofaciálního dysmorfismu, hyperplastické kůže a lézí bílé hmoty	Disorder		2 Case(s)
314585	Syndrom nadměrného vzrůstu vázaný na 15q	Disorder		12 Case(s)
2614	Syndrom nehet-patela	Disorder	0.2 BP*	
198	Syndrom okcipitálního rohu	Disorder		35 Case(s)
2719	Syndrom okulocerebrální hypopigmentace, Crossův typ	Disorder		14 Case(s)
2720	Syndrom okulocerebrální hypopigmentace, Preusův typ	Disorder		2 Case(s)
3164	Syndrom omfalokély, Shprintzenův-Goldbergův typ	Disorder		5 Case(s)
254531	Syndrom paternální hypomethylace 14q32.2	Subtype of disorder		12 Case(s)
254525	Syndrom paternální mikrolece 14q32.2	Subtype of disorder		9 Case(s)

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

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
261304	Syndrom paternální mikrodelece 20q13.2q13.3	Disorder		2 Case(s)
157820	Syndrom pocení vyvolaného chladem	Disorder		6 Case(s)
603689	Syndrom podobný Bohring-Opitzovu syndromu související s KLHL7	Disorder		12 Case(s)
2109	Syndrom podobný Hallermannovu-Streiffovu syndromu	Disorder		2 Case(s)
2306	Syndrom podobný izotretinoinovému syndromu	Disorder		6 Case(s)
505248	Syndrom podobný mukopolysacharidóze s vrozenými srdečními vadami a hematopoetickými poruchami	Disorder		19 Case(s)
228410	Syndrom polyvalvulárního srdečního onemocnění	Disorder		19 Case(s)
1300	Syndrom popliteálních řas	Disorder		200 Case(s)
572013	Syndrom posteriorně-predominantní lisencefalie, širokého plochého mostu a míchy a defektů křížících střední čáru	Disorder		8 Case(s)
324977	Syndrom postižení proteazomu	Disorder		40 Case(s)
477673	Syndrom postnatální mikrocefalie, infantilní hypotonie, spastické diplegie, dysartrie a intelektové nedostatečnosti	Disorder		17 Case(s)
293822	Syndrom predispozice k MITF-vázanému melanomu a k světlobuněčnému karcinomu ledviny	Disorder		30 Family(ies)
284343	Syndrom predispozice k nádorům z rodiny pleuropulmonálních blastomů	Disorder	0.007 /	
610573	Syndrom progresivní neurodegenerace a periferní neuropatie s nástupem v dětství související s CLCN6	Disorder		3 Case(s)
466921	Syndrom progresivních kontraktur s nástupem v dětském věku, slabosti pletencových svalů a svalové dystrofie	Disorder		3 Family(ies)
502437	Syndrom proximální delece 4q25	Disorder		3 Case(s)
261197	Syndrom proximální mikrodelece 16p11.2	Disorder	20.0 P*	
2985	Syndrom pseudoprogerie	Disorder		2 Case(s)
99832	Syndrom rezistence k tyreotropin-releasing hormonu	Disorder		2 Case(s)
785	Syndrom rezistence na estrogen	Disorder		2 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
1350	Syndrom ruka-srdce, typ 2	Disorder		2 Family(ies)
1327	Syndrom s kamptodaktylií, guadalajarský typ 1	Disorder		8 Case(s)
1326	Syndrom s kamptodaktylií, guadalajarský typ 2	Disorder		2 Case(s)
464311	Syndrom s mentální retardací způsobený bodovou mutací DYRK1A	Subtype of disorder		35 Case(s)
2036	Syndrom skalp-ucho-bradavka	Disorder		30 Case(s)
209964	Syndrom solitárního rektálního vředu	Disorder	1.0 I*	
633028	Syndrom související s CPE podobný Praderovu-Williho syndromu	Disorder		8 Case(s)
633004	Syndrom související s KDM3B zahrnující mentální retardaci, obličejovou dysmorfii a malý vzrůst	Disorder		17 Case(s)
633014	Syndrom související s SLC12A2 zahrnující senzorineurální hluchotu, opoždění vývoje a mentální retardaci	Disorder		13 Case(s)
592570	Syndrom související s TRAF7, zahrnující srdeční vadu, anomálie prstů, faciální dysmorfii a opoždění motoriky a řeči	Disorder		55 Case(s)
576278	Syndrom spojený s SATB2	Disorder		171 Case(s)
3180	Syndrom spondylokamptodaktylie	Disorder		5 Case(s)
589435	Syndrom spondylometafyzální dysplázie a rohovkové dystrofie	Disorder		2 Case(s)
168796	Syndrom srdce-ruka, slovinský typ	Disorder		14 Case(s)
1412	Syndrom tarzální a karpální koalice	Disorder		10 Family(ies)
227972	Syndrom toxického oleje	Disorder		20000 Case(s)
36234	Syndrom toxického šoku	Disorder	3.0 P	
485405	Syndrom triplikace 16p12.1p12.3	Disorder		3 Case(s)
2833	Syndrom tuhé kůže	Disorder		54 Case(s)
2812	Syndrom tvrdé kůže, typ Paraná	Disorder		8 Case(s)
467176	Syndrom těžké hypotonie, psychomotorického opoždění,	Disorder		6 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	strabismu a defektu komorového septa			
466688	Syndrom těžké intelektové nedostatečnosti, ageneze corpus callosum, faciální dysmorfismus a cerebelární ataxie	Disorder		6 Case(s)
2554	Syndrom ucho-česka-nízký vzrůst	Disorder		67 Case(s)
1837	Syndrom ulnární metafyzární dysplázie	Disorder		3 Case(s)
137783	Syndrom vrozených letálních kontraktur, typ 3	Disorder		14 Case(s)
500150	Syndrom vrozených vad mozku, muskuloskeletálních abnormalit, faciálního dysmorfismu a intelektové nedostatečnosti	Disorder		33 Case(s)
2834	Syndrom vrásčité kůže	Subtype of disorder		30 Case(s)
2252	Syndrom zahrnující radiální hypoplázii, trifalangeální palce, hypospadii a maxilární diastema	Disorder		8 Case(s)
621758	Syndrom zahrnující fibrózu, neurodegeneraci a mozkovou angiomatózu	Disorder		10 Case(s)
562569	Syndrom zahrnující vrozenou srdeční vadu, obličejový dysmorfismus a opožděný vývoj spojený s TMEM94	Disorder		10 Case(s)
168563	Syndrom zahrnující 46 XY gonadální dysgenezi a motorickou a senzorickou neuropatii	Disorder		5 Case(s)
2975	Syndrom zahrnující 46,XX poruchu pohlavního vývoje a skeletální anomálie	Disorder		2 Case(s)
168558	Syndrom zahrnující 46,XY poruchu pohlavního vývoje a nedostatečnost nadledvin způsobenou deficitem CYP11A1	Disorder		9 Case(s)
567502	Syndrom zahrnující B-buněčnou imunodeficienci, anomálii končetin a urogenitální malformaci	Disorder		10 Case(s)
319340	Syndrom zahrnující Carneyho komplex, trismus a pseudokamptodaktylii	Disorder		3 Family(ies)
90103	Syndrom zahrnující Charcotovu-Marieovu-Toothovu nemoc, hluchotu a mentální retardaci	Disorder		7 Case(s)
494444	Syndrom zahrnující DIAPH1-vázanou senzorineurální ztrátu sluchu a	Disorder		8 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	trombocytopenii			
1566	Syndrom zahrnující Dandyho-Walkerovu malformaci a postaxiální polydaktylii	Disorder		5 Case(s)
50817	Syndrom zahrnující Duaneho anomálii, myopatii a skoliózu	Disorder		2 Case(s)
3304	Syndrom zahrnující Fallotovu tetralogii, mentální retardaci a opoždění růstu	Disorder		5 Case(s)
2072	Syndrom zahrnující Gaucherovu chorobu, oftalmoplegii a kardiovaskulární kalcifikaci	Subtype of disorder		10 Case(s)
2150	Syndrom zahrnující Hirschsprungovu chorobu a brachydaktylii typu D	Disorder		4 Case(s)
2155	Syndrom zahrnující Hirschsprungovu chorobu, hluchotu a polydaktylii	Disorder		2 Case(s)
2326	Syndrom zahrnující Kallmannův syndrom a onemocnění srdce	Disorder		8 Case(s)
447974	Syndrom zahrnující Klippelovu-Feilovu anomálii, myopatii a faciální dysmorfismus	Disorder		2 Case(s)
2560	Syndrom zahrnující Moebiusův syndrom, axonální neuropatii a hypogonadotropní hypogonadismus	Disorder		7 Case(s)
280679	Syndrom zahrnující Moyamoya angiopatii, malý vzrůst, faciální dysmorfismus a hypergonadotropní hypogonadismus	Disorder		9 Case(s)
438213	Syndrom zahrnující PURA-vázanou těžkou neonatální hypotonii, záchvaty a encefalopatii	Disorder		24 Case(s)
2888	Syndrom zahrnující Pierre Robinův syndrom a faci digitální anomálii	Disorder		2 Case(s)
3104	Syndrom zahrnující Robinovu sekvenci a oligodaktylii	Disorder		3 Case(s)
137831	Syndrom zahrnující X-vázanou mentální retardaci a cerebelární hypoplázii	Disorder		14 Family(ies)
2898	Syndrom zahrnující X-vázanou mentální retardaci a plagiocefalii	Disorder		2 Case(s)
1568	Syndrom zahrnující X-vázanou mentální retardaci, Dandyho-Walkerovu malformaci, postižení bazálních ganglií a záchvaty	Disorder		10 Case(s)
457260	Syndrom zahrnující X-vázanou mentální retardaci, hypotonii a poruchy hybnosti	Disorder		38 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
457240	Syndrom zahrnující X-vázanou mentální retardaci, malý vzrůst a nadváhu	Disorder		20 Case(s)
435938	Syndrom zahrnující X-vázanou mikrocefalii, růstovou retardaci, prognáci a kryptorchismus	Disorder		3 Case(s)
456328	Syndrom zahrnující X-vázanou myotubulární myopatii a abnormality genitálu	Disorder		4 Case(s)
1770	Syndrom zahrnující XY typ gonadální dysgeneze a související anomálie	Disorder		2 Case(s)
920	Syndrom zahrnující ablefarii a makrostomii	Disorder		16 Case(s)
423454	Syndrom zahrnující abnormality nehtů a zubů, marginální palmoplantární keratoderma a orální hyperpigmentaci	Disorder		6 Case(s)
978	Syndrom zahrnující abnormální pigmentace, ektrodaktylii a hypodontii	Disorder		50 Case(s)
2310	Syndrom zahrnující absenci deformity nohy a kataraktu	Disorder		2 Case(s)
1658	Syndrom zahrnující absenci dermatoglyfů a vrozená milia	Disorder		10 Family(ies)
90301	Syndrom zahrnující acanthosis nigricans, inzulinovou rezistenci, svalové křeče a akrální zvětšení	Disorder		5 Case(s)
929	Syndrom zahrnující achalázii a mikrocefalii	Disorder		7 Case(s)
85165	Syndrom zahrnující achondroplázií, opoždění vývoje a acanthosis nigricans	Disorder		5 Case(s)
2952	Syndrom zahrnující addukované palce na rukou a artrogrypózu, Christianův typ	Disorder		9 Case(s)
2666	Syndrom zahrnující adultní familiární nefronoftidu a spastickou kvadruparézu	Disorder		2 Case(s)
1112	Syndrom zahrnující afalangii a hemivertebrae-urogenitálně-intestinální dysgenezi	Disorder		3 Case(s)
1113	Syndrom zahrnující afalangii, syndaktylii a mikrocefalii	Disorder		5 Case(s)
324540	Syndrom zahrnující afonii, hluchotu, retinální dystrofii, zdvojené palce a mentální retardaci	Disorder		2 Case(s)
83617	Syndrom zahrnující agamaglobulinémii, mikrocefalii, kraniosynostózu a těžkou dermatitidu	Disorder		3 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
459074	Syndrom zahrnující agenezi corpus callosum, makrocefalii a hypertelorismus	Disorder		4 Case(s)
52055	Syndrom zahrnující agenezi corpus callosum, mentální retardaci, kolobom a mikrognatii	Disorder		2 Case(s)
1397	Syndrom zahrnující agenezi mozečku a hydrocefalus	Disorder		2 Case(s)
363665	Syndrom zahrnující akroosteolýzu, keloidní léze a předčasné stárnutí	Disorder		5 Case(s)
163696	Syndrom zahrnující akční myoklonus a ledvinné selhání	Disorder		38 Case(s)
404454	Syndrom zahrnující alakrimii, choreoatetózu a dysfunkci jater	Disorder		8 Case(s)
998	Syndrom zahrnující albinismus a hluchotu	Disorder		1 Family(ies)
98791	Syndrom zahrnující alfa-talasémii a mentální retardaci, vázaný na chromozom 17	Disorder		20 Case(s)
2850	Syndrom zahrnující alopecii a mentální retardaci	Disorder		15 Family(ies)
1008	Syndrom zahrnující alopecii, epilepsii, pyorrheu a mentální retardaci	Disorder		12 Case(s)
1005	Syndrom zahrnující alopecii, kontraktury, trpaslictví a mentální retardaci	Disorder		5 Case(s)
1014	Syndrom zahrnující alopecii, mentální retardaci a hypergonadotropní hypogonadismus	Disorder		2 Case(s)
1021	Syndrom zahrnující amaurózu a hypertrichózu	Disorder		2 Case(s)
1031	Syndrom zahrnující amelogenesis imperfecta a nefrokalcinózu	Disorder		11 Case(s)
284984	Syndrom zahrnující aneuryzma a osteoartritidu	Disorder		45 Case(s)
69088	Syndrom zahrnující anhidrotickou ektodermální dysplázii, imunodeficienci, osteopetrozu a lymfedém	Disorder		2 Case(s)
1069	Syndrom zahrnující aniridii a chybějící patellu	Disorder		3 Case(s)
1068	Syndrom zahrnující aniridii a mentální retardaci	Disorder		2 Case(s)
1065	Syndrom zahrnující aniridii, cerebelární ataxii a mentální retardaci	Disorder		22 Family(ies)
1067	Syndrom zahrnující aniridii, ptózu,	Disorder		3 Case(s)

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

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	mentální retardaci a familiární obezitu			
1064	Syndrom zahrnující aniridii, renální agenezi a psychomotorickou retardaci	Disorder		2 Case(s)
1074	Syndrom zahrnující ankyloblefaron filiforme a atrezii anu	Subtype of disorder		3 Family(ies)
1101	Syndrom zahrnující anoftalmii, megalokorneu, kardiopatii a anomálie skeletu	Disorder		3 Case(s)
77298	Syndrom zahrnující anoftalmii/mikroftalmii a atrezii jícnu	Disorder		30 Case(s)
2491	Syndrom zahrnující anomálie Mulleriánského ductu a končetin	Disorder		5 Case(s)
477993	Syndrom zahrnující anomálie patra, širokými trematy, faciální dysmorfismus a vývojové opoždění	Disorder		3 Case(s)
1110	Syndrom zahrnující anomálii aortálního oblouku, zvláštní facies a mentální retardaci	Disorder		4 Case(s)
1094	Syndrom zahrnující anonychii a mikrocefalii	Disorder		4 Case(s)
1117	Syndrom zahrnující aplasia cutis a myopii	Disorder		4 Case(s)
1116	Syndrom zahrnující aplasia cutis congenita a intestinální lymfangiektázii	Disorder		3 Case(s)
611216	Syndrom zahrnující aplastickou anémii, mentální retardaci a malý vzrůst	Disorder		10 Case(s)
1118	Syndrom zahrnující aplázii fibuly a ektrodaktylii	Disorder		50 Case(s)
1129	Syndrom zahrnující arachnodaktylii, abnormální osifikaci a mentální retardaci	Disorder		5 Case(s)
1130	Syndrom zahrnující arachnodaktylii, mentální retardaci a dysmorfii	Disorder		3 Case(s)
1135	Syndrom zahrnující arhinii, atrezii choan a mikroftalmii	Disorder		4 Case(s)
1682	Syndrom zahrnující arteriální disekci a lentiginózu	Disorder		4 Case(s)
1150	Syndrom zahrnující arthrogryposis multiplex congenita a whistling face	Disorder		10 Case(s)
1485	Syndrom zahrnující artrogrypózu a hyperkeratózu, letální forma	Disorder		2 Case(s)
65720	Syndrom zahrnující artrogrypózu a těžkou skoliózu	Disorder		2 Family(ies)
2697	Syndrom zahrnující artrogrypózu, renální dysfunkci a cholestázu	Disorder		100 Case(s)
88628	Syndrom zahrnující ataxii zadních	Disorder		20 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	provazců a retinitis pigmentosa			
1184	Syndrom zahrnující ataxii, fotosenzitivitu a malý vzrůst	Disorder		2 Case(s)
1188	Syndrom zahrnující ataxii, hluchotu a mentální retardaci	Disorder		8 Case(s)
370022	Syndrom zahrnující ataxii, mentální retardaci, okulomotorickou apraxii a mozečkové cysty	Disorder		7 Case(s)
1192	Syndrom zahrnující aterosklerózu, hluchotu, diabetes, epilepsii a nefropatii	Disorder		2 Case(s)
1352	Syndrom zahrnující atrioventrikulární defekt, blefarofimózu a defekty radia a anu	Disorder		2 Case(s)
401777	Syndrom zahrnující atrofii optiku a mentální retardaci	Disorder		6 Case(s)
496790	Syndrom zahrnující atrofii optiků, periferní neuropatii a vývojové opoždění	Disorder		8 Case(s)
544628	Syndrom zahrnující atypický Fanconiho syndrom a neonatální hyperinzulinismus	Disorder		7 Case(s)
77300	Syndrom zahrnující aurikulární abnormality, rozštěp rtu s nebo bez rozštěpu patra a okulární abnormality	Disorder		2 Case(s)
308410	Syndrom zahrnující autismus a epilepsii, způsobený deficitem kinázy a dehydrogenázy větvených ketokyselin	Disorder		5 Family(ies)
391487	Syndrom zahrnující autoimunitní enteropatii a endokrinopatii a náchylnost k chronickým infekcím	Disorder		5 Case(s)
444463	Syndrom zahrnující autoimunitní hemolytickou anemii, trombocytopenii a primární imunodeficit	Disorder		6 Case(s)
444092	Syndrom zahrnující autoimunitní intersticiální plicní chorobu a artritidu	Disorder		5 Family(ies)
566067	Syndrom zahrnující autoinflamaci, imunodeficienci a neutrofilní dysfunkci spojenou s CEBPE	Disorder		4 Case(s)
457193	Syndrom zahrnující autozomálně dominantní mentální retardaci, kraniofaciální anomálie a srdeční vady	Disorder		76 Case(s)
73229	Syndrom zahrnující autozomálně dědičnou familiární hematurii, retinální arteriální tortuozitu a kontraktury	Disorder		6 Family(ies)
95434	Syndrom zahrnující autozomálně	Disorder		27 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	recesivní cerebelární ataxii a sakadické pohyby očí			
404499	Syndrom zahrnující autozomálně recesivní cerebelární ataxii, epilepsii a mentální retardaci, způsobený deficitem KIAA0226	Disorder		2 Case(s)
404493	Syndrom zahrnující autozomálně recesivní cerebelární ataxii, epilepsii a mentální retardaci, způsobený deficitem TUD	Disorder		3 Case(s)
95433	Syndrom zahrnující autozomálně recesivní cerebelární ataxii, slepotu a hluchotu	Disorder		3 Family(ies)
254343	Syndrom zahrnující autozomálně recesivní spastickou ataxii, atrofii optiku a dysartrii	Disorder		6 Case(s)
140963	Syndrom zahrnující bilaterální mikrocii, hluchotu a rozštěp patra	Disorder		3 Family(ies)
2728	Syndrom zahrnující blefarofimózu a mentální retardaci, Ohdův typ	Disorder		30 Case(s)
3047	Syndrom zahrnující blefarofimózu a mentální retardaci, SBBYS typ	Disorder		122 Case(s)
597746	Syndrom zahrnující blefarofimózu a mentální retardaci/genitopatelní překryvný syndrom	Disorder		122 Case(s)
2057	Syndrom zahrnující blefarofimózu, ptózu, ezotropii, syndaktylii a malý vzrůst	Disorder		6 Case(s)
1259	Syndrom zahrnující blefaroftózu, myopii a ektopia lentis	Disorder		3 Case(s)
300501	Syndrom zahrnující bolestivé orbitální a systémové neurofibromy a marfanoidní habitus	Disorder		4 Case(s)
1276	Syndrom zahrnující brachydaktylii a arteriální hypertenzi	Disorder		10 Family(ies)
2946	Syndrom zahrnující brachydaktylii a dlouhý palec na ruce	Disorder		4 Case(s)
1275	Syndrom zahrnující brachydaktylii a dysplázii lokte a zápěstí	Disorder		4 Family(ies)
1278	Syndrom zahrnující brachydaktylii a preaxiální hallux varus	Disorder		8 Case(s)
1277	Syndrom zahrnující brachydaktylii, mezomelii, mentální retardaci a srdeční vady	Disorder		2 Case(s)
1246	Syndrom zahrnující brachydaktylii, nystagmus a cerebelární ataxii	Disorder		1 Family(ies)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
1292	Syndrom zahrnující brachymorfismus, onychodysplázii a dysfalangismus	Disorder		9 Case(s)
568056	Syndrom zahrnující bradavice, imunodeficienci, lymfedém a anogenitální dysplázii	Disorder		2 Case(s)
527468	Syndrom zahrnující brániční kýlu, krátké střevo a asplonii	Disorder		2 Case(s)
1459	Syndrom zahrnující celiakii, epilepsii a kalcifikace mozku	Disorder		170 Case(s)
544488	Syndrom zahrnující celkové opoždění vývoje, alopecii, makrocefalii, faciální dysmorfismus a strukturální anomálie mozku	Disorder		5 Case(s)
488613	Syndrom zahrnující celkové opoždění vývoje, neuro-ofthalmologické abnormality, záchvaty a mentální retardaci	Disorder		26 Case(s)
1171	Syndrom zahrnující cerebelární ataxii, areflexii, pes cavus, optickou atrofii a senzorineurální ztrátu sluchu	Disorder		10 Case(s)
603448	Syndrom zahrnující cerebelární hypoplázii, mentální retardaci, vrozenou mikrocefalii, dystonii, anémii a růstovou retardaci	Disorder		10 Case(s)
2218	Syndrom zahrnující cervikální hypertrichózu a periferní neuropatii	Disorder		4 Case(s)
589856	Syndrom zahrnující choanální atrezii, atelii, hypotyreózu, opožděnou pubertu a nízký vzrůst	Disorder		18 Case(s)
1200	Syndrom zahrnující choanální atrezii, ztrátu sluchu, srdeční vady a kraniofaciální dysmorfismus	Disorder		20 Family(ies)
1415	Syndrom zahrnující cholestázu, pigmentovou retinopatii a rozštěp patra	Disorder		5 Case(s)
1422	Syndrom zahrnující chondrodysplázii a poruchy pohlavního vývoje	Disorder		2 Case(s)
1435	Syndrom zahrnující choroideremii, hluchotu a obezitu	Disorder		13 Case(s)
1433	Syndrom zahrnující choroidální atrofii a alopecii	Disorder		2 Case(s)
2951	Syndrom zahrnující chybějící palec na ruce, malý vzrůst a imunodeficit	Disorder		3 Case(s)
3016	Syndrom zahrnující chybějící radius a anogenitální anomálie	Disorder		2 Case(s)
3328	Syndrom zahrnující chybějící tibie,	Disorder		3 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	polydaktylii a arachnoidální cystu			
2487	Syndrom zahrnující chybění dolní končetiny a hypospadii	Disorder		2 Case(s)
309854	Syndrom zahrnující cirhózu, dystonii, polycytémii a hypermanganémií	Disorder		20 Case(s)
1555	Syndrom zahrnující cutis gyrata, acanthosis nigricans a kraniosynostózu	Disorder		12 Case(s)
171719	Syndrom zahrnující cutis laxa a marfanoidní habitus	Disorder		18 Case(s)
2575	Syndrom zahrnující cystickou fibrózu, gastritidu a megaloblastickou anémii	Disorder		2 Case(s)
2141	Syndrom zahrnující defekt bránice, chybění končetiny a defekt lebky	Disorder		7 Case(s)
2489	Syndrom zahrnující defekt horních končetin a abnormality oka a ucha	Disorder		2 Case(s)
1479	Syndrom zahrnující defekt septa síní a poruchy atrioventrikulárního převodu	Disorder		11 Case(s)
52056	Syndrom zahrnující defekt ulnárního/fibulárního paprsku a brachydaktylii	Disorder		1 Family(ies)
1307	Syndrom zahrnující defekty distálních částí končetin a mikrognatii	Disorder		6 Case(s)
1003	Syndrom zahrnující defekty kůže hlavy a postaxiální polydaktylii	Disorder		2 Case(s)
293978	Syndrom zahrnující deficit funkce adenohipofýzy a variabilní imunodeficienci	Disorder		7 Case(s)
3196	Syndrom zahrnující deficit steroidní dehydrogenázy a zubní anomálie	Disorder		1 Family(ies)
2251	Syndrom zahrnující deformity palce, alopecii a anomálii pigmentace	Disorder		2 Family(ies)
71267	Syndrom zahrnující dentinogenesis imperfecta, malý vzrůst, ztrátu sluchu a mentální postižení	Disorder		2 Case(s)
99792	Syndrom zahrnující dentinovou dysplázii a sklerotické kosti	Disorder		1 Family(ies)
1655	Syndrom zahrnující deriváty Müllerova vývodu, lymfangiektázii a polydaktylii	Disorder		8 Case(s)
404437	Syndrom zahrnující difuzní cerebrální a cerebelární atrofii, nezvladatelné záchvaty a progresivní mikrocefalii	Disorder		4 Case(s)
86918	Syndrom zahrnující difuzní palmoplantární keratoderma a akrocyanózu	Disorder		10 Case(s)
2229	Syndrom zahrnující dilatovanou kardiomyopatii a hypergonadotropní	Disorder		20 Family(ies)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	hypogonadismus			
2412	Syndrom zahrnující dislokaci kyčelního kloubu a dysmorfismus	Disorder		4 Case(s)
2838	Syndrom zahrnující divertikly renálních kalichů a hluchotu	Disorder		4 Case(s)
228190	Syndrom zahrnující ductus arteriosus patens, bikuspidální aortální chlopeň a anomálie rukou	Disorder		7 Case(s)
3172	Syndrom zahrnující dvojité obočí a syndaktylii	Disorder		3 Case(s)
2282	Syndrom zahrnující dysmorfismus, malý vzrůst, hluchotu a poruchu vývoje pohlaví	Disorder		2 Case(s)
2104	Syndrom zahrnující dysmorfismus, pectus carinatum a zvýšenou kloubní laxicitu	Disorder		2 Case(s)
1861	Syndrom zahrnující dysplázii hrudníku a hydrocefalus	Disorder		2 Case(s)
412217	Syndrom zahrnující dystonii a afonii	Disorder		32 Case(s)
521406	Syndrom zahrnující dystonii, parkinsonismus a hypermanganémii	Disorder		11 Case(s)
1490	Syndrom zahrnující dystrofii rohovky a percepční hluchotu	Disorder		24 Case(s)
619233	Syndrom zahrnující dědičnou perzistenci fetálního hemoglobinu a mentální retardaci	Disorder		9 Case(s)
494541	Syndrom zahrnující dětskou benigní choreu a postižená striata	Disorder		3 Case(s)
247827	Syndrom zahrnující ektodermální dysplázii a kožní syndaktylie	Disorder		4 Case(s)
1883	Syndrom zahrnující ektodermální dysplázii a senzorineurální hluchotu	Disorder		2 Case(s)
1806	Syndrom zahrnující ektodermální dysplázii a slepotu	Disorder		2 Case(s)
247820	Syndrom zahrnující ektodermální dysplázii a syndaktylii	Disorder		22 Case(s)
1884	Syndrom zahrnující ektopii čočky, chorioretinální dystrofii a myopii	Disorder		8 Case(s)
71271	Syndrom zahrnující ektradaktylii a hluchotu	Disorder		22 Case(s)
1892	Syndrom zahrnující ektradaktylii a polydaktylii	Disorder		1 Family(ies)
319678	Syndrom zahrnující encefalopatii, hypertrofickou kardiomyopatii a renální tubulární nemoc	Disorder		1 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
85186	Syndrom zahrnující endosteální sklerózu a hypoplázii mozečku	Disorder		4 Case(s)
231742	Syndrom zahrnující epibulbární lipodermoid, preaurikulární přívěsek a polytelii	Disorder		1 Family(ies)
1825	Syndrom zahrnující epifyzární dysplázii, ztrátu sluchu a dysmorfismus	Disorder		2 Case(s)
488635	Syndrom zahrnující epilepsii s časným nástupem, mentální retardaci a anomálie mozku	Disorder		5 Case(s)
1948	Syndrom zahrnující epilepsii, mikrocefalii a skeletální dysplázii	Disorder		2 Case(s)
411986	Syndrom zahrnující epileptickou encefalopatii s časným nástupem, kortikální slepotu, mentální retardaci a faciální dysmorfismus	Disorder		3 Case(s)
476096	Syndrom zahrnující erytrokeratodermii a kardiomyopatii	Disorder		3 Case(s)
1962	Syndrom zahrnující exostózy, anetodermii a brachydaktylii typu E	Disorder		1 Family(ies)
1964	Syndrom zahrnující extrasystoly, malý vzrůst, hyperpigmentaci a mikrocefalii	Disorder		2 Case(s)
1969	Syndrom zahrnující faciální dysmorfismus, anorexii, kachexii a anomálie oka a kůže	Disorder		3 Case(s)
412022	Syndrom zahrnující faciální dysmorfismus, dislokaci čočky, abnormality předního segmentu a netraumatické cysty spojivky	Disorder		4 Family(ies)
352712	Syndrom zahrnující faciální dysmorfismus, imunodeficienci, livedo a nízký vzrůst	Disorder		11 Case(s)
1970	Syndrom zahrnující faciální dysmorfismus, makrocefalii, myopii a Dandyho-Walkerovu malformaci	Disorder		3 Case(s)
1778	Syndrom zahrnující faciální dysmorfismus, šálovité skrotum a uvolněné klouby	Disorder		2 Case(s)
313846	Syndrom zahrnující familiární kožní teleangiektázie a predispozici k orofaryngeálním nádorům	Disorder		24 Case(s)
488197	Syndrom zahrnující familiární progresivní dystrofii sítnice, kolobom duhovky a vrozenou kataraktu	Disorder		9 Case(s)
363409	Syndrom zahrnující fetální akinezi a krvácení do mozku a do sítnice	Disorder		3 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
210136	Syndrom zahrnující fibrózu plic, hyperplázii jater a hypoplázii kostní dřeně	Disorder		4 Case(s)
2256	Syndrom zahrnující fibuloulární hypoplázii a anomálie ledvin	Disorder		2 Case(s)
1757	Syndrom zahrnující fibulární dimelii a diplopodii	Disorder		11 Case(s)
2273	Syndrom zahrnující folikulární ichtýózu, alopecii a fotofobii	Disorder		40 Case(s)
2339	Syndrom zahrnující folikulární keratózu, trpaslictví a cerebrální atrofii	Disorder		6 Case(s)
397618	Syndrom zahrnující foveální hypoplázii, defekt decussatio nervi optici a dysgeneze předního segmentu	Disorder		7 Family(ies)
293165	Syndrom zahrnující fragilitu kůže, křehké a kudrnaté vlasy a palmoplantární keratoderma	Disorder		7 Case(s)
521308	Syndrom zahrnující frontonazální dysplázii, rozštěp nosu a anomálie horní končetiny	Disorder		11 Case(s)
306542	Syndrom zahrnující frontonazální dysplázii, těžkou mikroftalmii a těžké faciální rozštěpy	Disorder		3 Case(s)
2025	Syndrom zahrnující gingivální fibromatózu a faciální dysmorfismus	Disorder		2 Case(s)
2027	Syndrom zahrnující gingivální fibromatózu a progresivní hluchotu	Disorder		2 Family(ies)
2085	Syndrom zahrnující glaukom a spánkovou apnoe	Disorder		5 Case(s)
2084	Syndrom zahrnující glaukom, ektopii, mikrosférofakii, ztuhlé klouby a nízký vzrůst	Disorder		3 Case(s)
404476	Syndrom zahrnující globální opoždění vývoje, cysty plic, nadměrný vzrůst a Wilmsův tumor	Disorder		2 Case(s)
2110	Syndrom zahrnující hallux varus a preaxiální polysyndaktylii	Disorder		2 Case(s)
306741	Syndrom zahrnující hemidystonii a hemiatrofii	Disorder		100 Case(s)
276280	Syndrom zahrnující hemihyperplázii a mnohočetnou lipomatózu	Disorder		10 Case(s)
306669	Syndrom zahrnující hemiparkinsonismus a hemiatrofii	Disorder		68 Case(s)
2031	Syndrom zahrnující hepatickou fibrózu, renální cysty a mentální retardaci	Disorder		4 Case(s)
79124	Syndrom zahrnující hepatální	Disorder		28 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	venookluzivní chorobu a imunodeficienci			
79091	Syndrom zahrnující hereditární myopatii s inkluzními tělísky, kloubní kontraktury a oftalmoplegii	Disorder		21 Case(s)
456318	Syndrom zahrnující hereditární senzorickou neuropatii, hluchotu a demenci	Disorder		6 Family(ies)
314432	Syndrom zahrnující hernia Spiegeli a kryptorchismus	Disorder		15 Case(s)
2158	Syndrom zahrnující histidinurii a renální tubulární poškození	Disorder		5 Case(s)
85321	Syndrom zahrnující hluchotu a mentální retardaci, Martinové-Probstův typ	Disorder		3 Case(s)
94064	Syndrom zahrnující hluchotu a neplodnost	Disorder		3 Family(ies)
3230	Syndrom zahrnující hluchotu a oligodoncii	Disorder		5 Case(s)
3224	Syndrom zahrnující hluchotu, anomálie genitálu a metakarpální a metatarzální synostózy	Disorder		2 Case(s)
3217	Syndrom zahrnující hluchotu, divertikulózu tenkého střeva a neuropatii	Disorder		5 Case(s)
254898	Syndrom zahrnující hluchotu, encefaloneuropatii, obezitu a onemocnění chlopní	Disorder		2 Case(s)
3218	Syndrom zahrnující hluchotu, epifyzární dysplázii a malý vzrůst	Disorder		2 Case(s)
3220	Syndrom zahrnující hluchotu, hypoplázii skloviny a defekty nehtů	Disorder		15 Family(ies)
3232	Syndrom zahrnující hluchotu, malformace ucha a obrnu obličeje	Disorder		4 Case(s)
1529	Syndrom zahrnující hluchotu, postižení ruky a kraniofaciální abnormality	Disorder		3 Case(s)
3239	Syndrom zahrnující hluchotu, vitiligo a achalázii	Disorder		2 Case(s)
2163	Syndrom zahrnující holoprosencefalii a kraniosynostózu	Disorder		11 Case(s)
3186	Syndrom zahrnující holoprosencefalii a radiální srdeční renální anomálie	Disorder		4 Case(s)
2570	Syndrom zahrnující holoprosencefalii, hypokinesii a vrozené kontraktury	Disorder		4 Case(s)
480528	Syndrom zahrnující hydranencefalus a brániční syndrom, letální typ	Disorder		2 Case(s)

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

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
2184	Syndrom zahrnující hydrocefalus a nízko položený pupek	Disorder		2 Case(s)
2180	Syndrom zahrnující hydrocefalus, kostovertebrální dysplázii a Sprengelovu deformitu	Disorder		8 Case(s)
2186	Syndrom zahrnující hydrocefalus, modré skléry a nefropatii	Disorder		1 Family(ies)
2183	Syndrom zahrnující hydrocefalus, obezitu a hypogonadismus	Disorder		2 Case(s)
2181	Syndrom zahrnující hydrocefalus, vysoký vzrůst a nadměrnou kloubní volnost	Disorder		2 Case(s)
528091	Syndrom zahrnující hydrops, laktátovou acidózu, sideroblastickou anémii a multisystémové selhání	Disorder		1 Case(s)
163985	Syndrom zahrnující hyperekplexii a epilepsii	Disorder		4 Case(s)
369979	Syndrom zahrnující hyperfalangii prstů ruky, anomálie prstů nohy a těžký pectus excavatum	Disorder		2 Case(s)
247262	Syndrom zahrnující hyperfosfatázii a mentální retardaci	Disorder		24 Case(s)
2410	Syndrom zahrnující hypergonadotropní hypogonadismus a katarakta	Disorder		3 Case(s)
1336	Syndrom zahrnující hyperkeratózu a hyperpigmentace	Disorder		10 Case(s)
415	Syndrom zahrnující hyperornitinemii, hyperamonemii a homocitrulinurii	Disorder		111 Case(s)
99880	Syndrom zahrnující hyperparathyroidismus a nádor čelisti	Disorder		100 Case(s)
2211	Syndrom zahrnující hypertelorismus, hypospadii a polysyndaktylii	Disorder		3 Family(ies)
2213	Syndrom zahrnující hypertelorismus, mikrocii a faciální rozštěp	Disorder		9 Case(s)
293958	Syndrom zahrnující hypertelorismus, preaurikální sinus, "punctal pits" a hluchotu	Disorder		13 Case(s)
217330	Syndrom zahrnující hyperurikémii, anémii a renální selhání	Subtype of disorder		35 Family(ies)
363694	Syndrom zahrnující hyperurikémii, plicní hypertenzi, renální selhání a alkalózu	Disorder		4 Family(ies)
2435	Syndrom zahrnující hypo- a hypermelanózní kožní makuly, opožděný růst a mentální retardaci	Disorder		14 Case(s)
989	Syndrom zahrnující hypoglosii a	Disorder		47 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	hypodaktylii			
2233	Syndrom zahrnující hypogonadismus, prolaps mitrální chlopně a mentální retardaci	Disorder		2 Case(s)
2230	Syndrom zahrnující hypogonadotropní hypogonadismus a frontoparietální alopecii	Disorder		6 Case(s)
2235	Syndrom zahrnující hypogonadotropní hypogonadismus a retinitis pigmentosa	Disorder		2 Case(s)
293967	Syndrom zahrnující hypogonadotropní hypogonadismus, závažnou mikrocefalii, senzorineurální ztrátu sluchu a dysmorfismus	Disorder		4 Case(s)
1882	Syndrom zahrnující hypohidrotickou ektodermální dysplázii, hypotyreózu a ciliární dyskinezi	Disorder		3 Case(s)
528105	Syndrom zahrnující hypohidrózu, elektrolytovou nerovnováhu, dysfunkci slzné žlázy, ichtyózu a xerostomii	Disorder		22 Case(s)
363523	Syndrom zahrnující hypohidrózu, hypoplázii zubní skloviny, palmoplantární keratoderma a mentální retardaci	Disorder		12 Case(s)
85163	Syndrom zahrnující hypomyelinizaci a vrozenou kataraktu	Disorder		10 Case(s)
447893	Syndrom zahrnující hypomyelinizaci, mozečkovou atrofii a hypoplázii corpus callosum	Subtype of disorder		4 Case(s)
2237	Syndrom zahrnující hypoparatyreózu, hluchotu a renální onemocnění	Disorder		180 Case(s)
324561	Syndrom zahrnující hypopigmentaci a tečkovaná palmoplantární keratoderma	Disorder		6 Family(ies)
2007	Syndrom zahrnující hypoplázii alárních chrupavek, kolobom a telekantus	Disorder		2 Case(s)
3207	Syndrom zahrnující hypoplázii bílé hmoty, agenezi corpus callosum a mentální retardaci	Disorder		4 Case(s)
2246	Syndrom zahrnující hypoplázii mozečku a tapetoretinální degeneraci	Disorder		3 Case(s)
2255	Syndrom zahrnující hypoplázii pankreatu, diabetes a vrozenou vadu srdce	Disorder		10 Case(s)
293864	Syndrom zahrnující hypoplázii pankreatu, střevní atrezii a hypoplastický žlučník	Disorder		16 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
3026	Syndrom zahrnující hypoplázii radiálního paprsku a atrézii choan	Disorder		3 Case(s)
2250	Syndrom zahrnující hyposmii, nazální a okulární hypoplázii a hypogonadotropní hypogonadismus	Disorder		2 Case(s)
2261	Syndrom zahrnující hypospadii a mentální retardaci, Goldblattův typ	Disorder		3 Case(s)
163690	Syndrom zahrnující hypotonii a cystinurii	Disorder		22 Case(s)
79507	Syndrom zahrnující hypotonii, neprospívání a mikrocefalii	Disorder		2 Case(s)
330029	Syndrom zahrnující hypotrichózu a hluchotu	Disorder		1 Case(s)
69735	Syndrom zahrnující hypotrichózu, lymfedém, teleangiektázii a vady ledvin	Disorder		4 Case(s)
307936	Syndrom zahrnující hypotrichózu, osteolýzu, periodontitis a palmoplantární keratoderma	Disorder		2 Case(s)
2272	Syndrom zahrnující ichtyózu a anomálie úst a prstů	Disorder		2 Case(s)
2269	Syndrom zahrnující ichtyózu, alopecii, ektropium a mentální retardaci	Disorder		4 Case(s)
2274	Syndrom zahrnující ichtyózu, hepatosplenomegalii a cerebelární degeneraci	Disorder		2 Case(s)
59303	Syndrom zahrnující ichtyózu, hypotrichózu a sklerotizující cholangitidu	Disorder		12 Case(s)
2278	Syndrom zahrnující ichtyózu, mentální retardaci, trpaslictví a poruchu ledvin	Disorder		4 Case(s)
363992	Syndrom zahrnující ichtyózu, nízký vzrůst, brachydaktylii a mikrosférofakii	Disorder		7 Case(s)
37042	Syndrom zahrnující imunitní dysregulaci, polyendokrinopatii a enteropatii vázanou na chromozom X	Disorder		195 Case(s)
529977	Syndrom zahrnující imunitní dysregulaci, zánětlivé onemocnění střev, artritidu, recidivující infekce a lymfopenii	Disorder		7 Case(s)
457205	Syndrom zahrnující infantilní axonální motorickou a senzickou neuropatii, atrofii optiku a neurodegeneraci	Disorder		2 Case(s)
3173	Syndrom zahrnující infantilní spazmy a široké palce	Disorder		2 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
263410	Syndrom zahrnující infantilní spazmy, psychomotorickou retardaci, progresivní atrofii mozku a onemocnění bazálních ganglií	Disorder		4 Case(s)
352662	Syndrom zahrnující intraepiteliální dyskeratózu rohovky, palmoplantární hyperkeratózu a dyskeratózu hrtanu	Disorder		19 Case(s)
436144	Syndrom zahrnující intrauterinní růstovou restrikci, malý vzrůst a diabetes s nástupem v časně dospělosti	Disorder		15 Case(s)
79403	Syndrom zahrnující junkční epidermolysis bullosa a atrezii pyloru	Disorder		100 Case(s)
445062	Syndrom zahrnující juvenilní diabetes mellitus a centrální a periferní neurodegeneraci	Disorder		5 Case(s)
247794	Syndrom zahrnující juvenilní katarakta, mikrokornea a renální glykosurii	Disorder		12 Case(s)
3240	Syndrom zahrnující kalcifikaci centrálního nervového systému, hluchotu, tubulární acidózu a anémii	Disorder		2 Case(s)
1325	Syndrom zahrnující kamptodaktylii a taurinurii	Disorder		17 Case(s)
2848	Syndrom zahrnující kamptodaktylii, artropatii, coxa vara a perikarditidu	Disorder		30 Family(ies)
1323	Syndrom zahrnující kamptodaktylii, kloubní kontraktury a defekty skeletu obličeje	Disorder		4 Case(s)
85164	Syndrom zahrnující kamptodaktylii, velký vzrůst, skoliózu a ztrátu sluchu	Disorder		30 Case(s)
137667	Syndrom zahrnující kapilární a arteriovenózní malformace	Disorder		261 Case(s)
91130	Syndrom zahrnující kardiomyopatii, hypotonii a laktátovou acidózu	Disorder		2 Case(s)
1345	Syndrom zahrnující kardiomyopatii, kataraktu a onemocnění bederní páteře	Disorder		9 Case(s)
162	Syndrom zahrnující kataraktu a glaukom	Disorder		3 Family(ies)
1377	Syndrom zahrnující kataraktu a mikrokorneu	Disorder		8 Family(ies)
1373	Syndrom zahrnující kataraktu, aberantní orální frenulum a opožděný růst	Disorder		3 Case(s)
1368	Syndrom zahrnující kataraktu, ataxii a hluchotu	Disorder		2 Case(s)
436174	Syndrom zahrnující kataraktu, deficit	Disorder		3 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	růstového hormonu, senzorickou neuropatii, senzorineurální ztrátu sluchu a kostní dysplázii			
1383	Syndrom zahrnující kataraktu, hluchotu a hypogonadismus	Disorder		3 Case(s)
1387	Syndrom zahrnující kataraktu, mentální retardaci a hypogonadismus	Disorder		20 Case(s)
1381	Syndrom zahrnující kataraktu, mentální retardaci, atrézii anu a defekty močového ústrojí	Disorder		3 Case(s)
1380	Syndrom zahrnující kataraktu, nefropatii a encefalopatii	Disorder		2 Case(s)
314993	Syndrom zahrnující kataraktu, vrozené srdeční vady a defekty neurální trubice	Disorder		2 Case(s)
1123	Syndrom zahrnující kaudální přívěsek a hluchotu	Disorder		2 Case(s)
86919	Syndrom zahrnující keratosis palmaris et plantaris a klinodaktylii	Disorder		20 Case(s)
3233	Syndrom zahrnující kochleosakulární degeneraci a kataraktu	Disorder		2 Family(ies)
444077	Syndrom zahrnující kognitivní poruchu, hrubé rysy obličeje, srdeční defekty, obezitu, plicní poruchu, nízký vzrůst a skeletální dysplázii	Disorder		11 Case(s)
522077	Syndrom zahrnující kojeneckou hypotonii, okulomotorické anomálie, hyperkinetické pohyby a opoždění vývoje	Disorder		11 Case(s)
1471	Syndrom zahrnující kolobom makuly a brachydaktylii typu B	Disorder		10 Case(s)
1473	Syndrom zahrnující kolobom uvey, rozštěp patra a rtu a mentální retardaci	Disorder		12 Case(s)
603494	Syndrom zahrnující kolobom, osteopetrózu, mikroftalmii, makrocefalii, albinismus a hluchotu	Disorder		2 Case(s)
435930	Syndrom zahrnující kolobomatózní discus opticus, makulární atrofii a chorioretinopatii	Disorder		3 Case(s)
1484	Syndrom zahrnující kontraktury, ektodermální dysplázii a rozštěp rtu/patra	Disorder		2 Case(s)
314002	Syndrom zahrnující kontraktury, pterygium colli, mikrognáti a hypoplastické bradavky	Disorder		2 Case(s)
69085	Syndrom zahrnující končetinové anomálie a mamární hypoplázii	Disorder		38 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
1389	Syndrom zahrnující kortikální slepotu, mentální retardaci a polydaktylii	Disorder		3 Case(s)
1858	Syndrom zahrnující kosterní dysplázii, epilepsii a nízký vzrůst	Disorder		7 Case(s)
2881	Syndrom zahrnující kožní fotosenzitivitu a letální kolitidu	Disorder		3 Case(s)
459061	Syndrom zahrnující kraniofaciální dysmorfismus, malý vzrůst, anomálie ektodermu a mentální retardaci	Disorder		8 Case(s)
1521	Syndrom zahrnující kraniofrontonazální dysplázii a Polandovu anomálii	Disorder		2 Case(s)
52054	Syndrom zahrnující kraniosynostózu a intrakraniální kalcifikaci	Disorder		3 Case(s)
1538	Syndrom zahrnující kraniosynostózu, Dandyho-Walkerovu malformaci a hydrocefalus	Disorder		4 Case(s)
85199	Syndrom zahrnující kraniosynostózu, anomálie anu a porokeratózu	Disorder		9 Case(s)
171839	Syndrom zahrnující kraniosynostózu, hydrocefalus, Arnoldovu-Chiariho malformaci typu I, a radioulnární synostózu	Disorder		2 Case(s)
565858	Syndrom zahrnující kraniosynostózu, mikroretrognatii a těžké mentální postižení	Disorder		3 Case(s)
1547	Syndrom zahrnující kryptomikrocii, brachydaktylii a prodloužené konečky prstů	Disorder		2 Case(s)
1548	Syndrom zahrnující kryptorchismus, arachnodaktylii a mentální retardaci	Disorder		3 Case(s)
357329	Syndrom zahrnující kryptosporidiózu, chronickou cholangitidu a postižení jater	Disorder		6 Case(s)
357175	Syndrom zahrnující krátkou ulnu, dysmorfismus, hypotonii a mentální retardaci	Disorder		4 Case(s)
93269	Syndrom zahrnující krátká žebra a polydaktylii, Majewského typ	Disorder		34 Case(s)
2832	Syndrom zahrnující krátké tarzální ploténky a absenci dolních očních řas	Disorder		11 Case(s)
307766	Syndrom zahrnující kudrnaté vlasy, akrální keratodermii a zubní kaz	Disorder		14 Case(s)
496689	Syndrom zahrnující kyfokoliózu, laterální atrofii jazyka a hereditární spastickou paraplegii	Disorder		12 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
79156	Syndrom zahrnující křeče a mentální postižení způsobený hydroxylysinurií	Disorder		6 Case(s)
466926	Syndrom zahrnující křeče, skoliózu a makrocefalii	Disorder		10 Case(s)
495875	Syndrom zahrnující labioskrotální agenezi, malformace mozečku, korneální dystrofii a faciální dysmorfismus	Disorder		3 Case(s)
93267	Syndrom zahrnující lebku tvaru jetelového listu a mnohočetné vrozené anomálie	Disorder		3 Case(s)
53696	Syndrom zahrnující letální artrogrypózu a nemoc buněk předních míšních rohů	Disorder		15 Case(s)
444069	Syndrom zahrnující letální fetální malformaci mozku, duodenální atrezii a bilaterální renální hypoplázii	Disorder		4 Case(s)
1046	Syndrom zahrnující letální hemolytickou anémii a anomálie genitálu	Disorder		2 Case(s)
435845	Syndrom zahrnující letální neonatální spasticitu a epileptickou encefalopatii	Disorder		8 Case(s)
2736	Syndrom zahrnující letální omfalokélu a rozštěp patra	Disorder		5 Case(s)
83629	Syndrom zahrnující leukoencefalopatii a metafyzární chondrodysplázii	Disorder		11 Case(s)
2386	Syndrom zahrnující leukoencefalopatii a palmoplantární keratoderma	Disorder		4 Case(s)
137898	Syndrom zahrnující leukoencefalopatii s involucí mozkového kmene a míchy a vysokou hladinu laktátu	Disorder		127 Case(s)
314051	Syndrom zahrnující leukoencefalopatii, anomálie thalamu a mozkového kmene a vysokou hladinu laktátu	Disorder		14 Case(s)
137639	Syndrom zahrnující leukoencefalopatii, ataxii, hypodonii a hypomyelinizaci	Subtype of disorder		8 Case(s)
163684	Syndrom zahrnující leukoencefalopatii, dystonii a motorickou neuropatii	Disorder		2 Case(s)
210133	Syndrom zahrnující leukonychia totalis, léze podobné acanthosis nigricans a abnormální vlasy	Disorder		11 Case(s)
50811	Syndrom zahrnující lipodystrofii, mentální retardaci a hluchotu	Disorder		3 Case(s)
86822	Syndrom zahrnující lissencefalii typu 3 a dysplázii metakarpálních kostí	Disorder		2 Case(s)
86821	Syndrom zahrnující lissencefalii typu 3	Disorder		5 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	a sekvenci familiární fetální akineze			
231556	Syndrom zahrnující lokalizovanou junkční epidermolysis bullosa s pozdním nástupem a mentální retardaci	Disorder		2 Case(s)
86914	Syndrom zahrnující lymfedém a arteriovenózní anomálie v mozku	Disorder		5 Case(s)
99141	Syndrom zahrnující lymfedém a zadní atrezii choan	Disorder		6 Case(s)
86915	Syndrom zahrnující lymfedém, defekty síňového septa a faciální změny	Disorder		5 Case(s)
85192	Syndrom zahrnující léze na lebce tvaru koblih a křehkost kostí	Disorder		20 Case(s)
397612	Syndrom zahrnující makrocefalii a opožděný vývoj	Disorder		9 Case(s)
2427	Syndrom zahrnující makrocefalii, malý vzrůst a paraplegii	Disorder		2 Case(s)
210548	Syndrom zahrnující makrocefalii, mentální retardaci a autismus	Disorder		40 Case(s)
457485	Syndrom zahrnující makrocefalii, mentální retardaci, neurovývojové poruchy a malý hrudník	Disorder		8 Case(s)
2432	Syndrom zahrnující makrosomii, mikroftalmii a rozštěp patra	Disorder		5 Case(s)
83619	Syndrom zahrnující makrostomii, preaurikulární výběžky a zevní oftalmoplegii	Disorder		9 Case(s)
487796	Syndrom zahrnující makrotrombocytopenii, lymfedém, opoždění vývoje, faciální dysmorfismus a kamptodaktylii	Disorder		2 Case(s)
91494	Syndrom zahrnující makulární kolobom, rozštěp patra a hallux valgus	Disorder		2 Case(s)
75389	Syndrom zahrnující malformaci mozku, vrozené onemocnění srdce a postaxiální polydaktylii	Disorder		2 Case(s)
2215	Syndrom zahrnující maligní hypertermii, artrogrypózu a torticollis	Disorder		4 Case(s)
391677	Syndrom zahrnující malý vzrůst, atrofii optiku a Pelgerovu-Huětovu anomálii	Disorder		39 Case(s)
397623	Syndrom zahrnující malý vzrůst, atrezii zvukovodu, mandibulární hypoplázii a anomálie skeletu	Disorder		4 Case(s)
464288	Syndrom zahrnující malý vzrůst, brachydaktylii, obezitu a vývojové opoždění	Disorder		6 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
2866	Syndrom zahrnující malý vzrůst, hluchotu, dysfunkci neutrofilů a dysmorfismus	Disorder		2 Case(s)
2868	Syndrom zahrnující malý vzrůst, onemocnění srdečních chlopní a charakteristickou facies	Disorder		3 Case(s)
314394	Syndrom zahrnující malý vzrůst, onychodysplázii, faciální dysmorfismus a hypotrichózu	Disorder		14 Case(s)
435804	Syndrom zahrnující malý vzrůst, urychlený kostní věk a osteoartrózu s časným nástupem	Disorder		3 Family(ies)
85442	Syndrom zahrnující malý vzrůst, vady hypofýzy a mozečku a malé sella turcica	Disorder		5 Family(ies)
2863	Syndrom zahrnující malý vzrůst, wormianské kůstky a dextrokardii	Disorder		3 Case(s)
79113	Syndrom zahrnující mandibulofaciální dysostózu a mikrocefalii	Disorder		107 Case(s)
357158	Syndrom zahrnující mandibulofaciální dysostózu, makroblefaron a makrostomii	Disorder		2 Case(s)
2463	Syndrom zahrnující marfanoidní habitus a autozomálně recesivní mentální retardaci	Disorder		4 Case(s)
314041	Syndrom zahrnující marfanoidní habitus, tříselnou kýlu a urychlený kostní věk	Disorder		2 Case(s)
2241	Syndrom zahrnující megacystis, mikrokolon a hypoperistaltiku střev	Disorder		230 Case(s)
60040	Syndrom zahrnující megalencefalii, kapilární malformaci a polymikrogyrii	Disorder		170 Case(s)
83473	Syndrom zahrnující megalencefalii, polymikrogyrii, postaxiální polydaktylii a hydrocefalus	Disorder		62 Case(s)
457359	Syndrom zahrnující megalencefalii, těžkou kyfaskoliózu a nadměrný růst	Disorder		2 Case(s)
3042	Syndrom zahrnující mentální postižení, kataraktu, kalcifikaci ušních boltců a myopatii	Disorder		13 Case(s)
404440	Syndrom zahrnující mentální retardaci a faciální dysmorfismus, způsobený haploinsuficiencí SETD5	Disorder		7 Case(s)
542306	Syndrom zahrnující mentální retardaci a srdeční arytmií způsobený deficitem GNB5	Disorder		22 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
363528	Syndrom zahrnující mentální retardaci a strabismus	Disorder		34 Case(s)
529965	Syndrom zahrnující mentální retardaci, autismus, řečovou apraxii a kraniofaciální dysmorfismus	Disorder		5 Case(s)
364577	Syndrom zahrnující mentální retardaci, brachydaktylii a Pierre Robinovu anomálii	Disorder		4 Case(s)
3044	Syndrom zahrnující mentální retardaci, dysmorfismus, hypogonadismus a diabetes mellitus	Disorder		4 Case(s)
468620	Syndrom zahrnující mentální retardaci, epilepsii a extrapyramidové symptomy	Disorder		3 Case(s)
436151	Syndrom zahrnující mentální retardaci, expresivní afázii a faciální dysmorfismus	Disorder		13 Case(s)
370010	Syndrom zahrnující mentální retardaci, faciální dysmorfismus a anomálie rukou	Disorder		3 Case(s)
397709	Syndrom zahrnující mentální retardaci, hrubé rysy tváře, makrocefalii a cerebelární hypotrofii	Disorder		30 Case(s)
369847	Syndrom zahrnující mentální retardaci, hyperkinetické pohyby a trunkální ataxii	Disorder		5 Case(s)
1495	Syndrom zahrnující mentální retardaci, hypoplázii corpus callosum a preaurikulární vyrůstek	Disorder		3 Case(s)
314575	Syndrom zahrnující mentální retardaci, hypotonii, brachycefalii, pylorostenózu a kryptorchismus	Disorder		2 Case(s)
356996	Syndrom zahrnující mentální retardaci, hypotonii, spasticitu a poruchy spánku	Disorder		5 Case(s)
329224	Syndrom zahrnující mentální retardaci, kraniofaciální dysmorfismus a kryptorchismus	Disorder		2 Case(s)
457279	Syndrom zahrnující mentální retardaci, makrocefalii, hypotonii a poruchy chování	Disorder		16 Case(s)
3074	Syndrom zahrnující mentální retardaci, malý vzrůst a hypertelorismus	Disorder		6 Case(s)
3068	Syndrom zahrnující mentální retardaci, myopatii, malý vzrůst a endokrinní poruchu	Disorder		2 Case(s)
397973	Syndrom zahrnující mentální retardaci, obezitu, prognácií a anomálie očí a	Disorder		2 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	kůže			
352530	Syndrom zahrnující mentální retardaci, obezitu, vývojové vady mozku a faciální dysmorfismus	Disorder		2 Case(s)
3454	Syndrom zahrnující mentální retardaci, opoždění vývoje a kontraktury	Disorder		5 Family(ies)
3082	Syndrom zahrnující mentální retardaci, polydaktylii a neučesatelné vlasy	Disorder		2 Case(s)
363611	Syndrom zahrnující mentální retardaci, poruchy příjmu potravy, opoždění vývoje a mikrocefalii	Disorder		5 Case(s)
1891	Syndrom zahrnující mentální retardaci, spasticitu a ekto daktylii	Disorder		3 Case(s)
508498	Syndrom zahrnující mentální retardaci, srdeční anomálie, malý vzrůst a hypermobilitu kloubů	Disorder		18 Case(s)
457365	Syndrom zahrnující mentální retardaci, svalovou slabost, malý vzrůst a faciální dysmorfismus	Disorder		3 Case(s)
391372	Syndrom zahrnující mentální retardaci, těžké opoždění vývoje řeči a mírný dysmorfismus	Disorder		48 Case(s)
3041	Syndrom zahrnující mentální retardaci, ztrátu vlasů, luxaci česky a akromikrii	Disorder		3 Case(s)
513456	Syndrom zahrnující mentální retardaci, záchvaty, abnormální chůzi a faciální dysmorfismus	Disorder		15 Case(s)
369837	Syndrom zahrnující mentální retardaci, záchvaty, hypotonii a oční a kostní anomálie	Disorder		4 Case(s)
369950	Syndrom zahrnující mentální retardaci, záchvaty, makrocefalii a obezitu	Disorder		7 Case(s)
3051	Syndrom zahrnující mentální retardaci, řídké vlasy a brachydaktylii	Disorder		61 Case(s)
2502	Syndrom zahrnující metafyzární dysostózu, mentální retardaci a převodní hluchotu	Disorder		3 Case(s)
2504	Syndrom zahrnující metafyzární dysplázii, hypoplázii maxily a brachydaktylii	Disorder		2 Family(ies)
502430	Syndrom zahrnující metopický hřeben, ptózu a faciální dysmorfismus	Disorder		8 Case(s)
2631	Syndrom zahrnující mezomelické trpaslictví, rozštěp patra a kamptodaktylii	Disorder		2 Case(s)
2496	Syndrom zahrnující mezomelii a	Disorder		10 Case(s)

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

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	synostózy			
2511	Syndrom zahrnující mikrobrachycefalii, ptózu a rozštěp rtu	Disorder		2 Case(s)
2522	Syndrom zahrnující mikrocefalii a fúzi krční páteře	Disorder		2 Case(s)
294016	Syndrom zahrnující mikrocefalii a kapilární malformace	Disorder		10 Case(s)
2515	Syndrom zahrnující mikrocefalii a kardiomyopatii	Disorder		3 Case(s)
423894	Syndrom zahrnující mikrocefalii a komplexní motorickou a senzickou axonální neuropatii	Disorder		3 Case(s)
2528	Syndrom zahrnující mikrocefalii a mikrokorneu, typ Seemanové	Disorder		2 Case(s)
572768	Syndrom zahrnující mikrocefalii a mikromelii	Subtype of disorder		32 Case(s)
2521	Syndrom zahrnující mikrocefalii a rozštěp patra	Disorder		3 Case(s)
2513	Syndrom zahrnující mikrocefalii, albinismus a anomálie prstů	Disorder		2 Case(s)
3433	Syndrom zahrnující mikrocefalii, brachydaktylii a kyfokoliózu	Disorder		3 Case(s)
521445	Syndrom zahrnující mikrocefalii, faciální dysmorfismus, oční vady a mnohočetné vrozené vady	Disorder		10 Case(s)
2172	Syndrom zahrnující mikrocefalii, glomerulonefritidu a marfanoidní habitus	Disorder		2 Case(s)
2533	Syndrom zahrnující mikrocefalii, hluchotu a mentální retardaci	Disorder		2 Case(s)
500159	Syndrom zahrnující mikrocefalii, hypoplázii corpus callosum a mozečku, faciální dysmorfismus a mentální retardaci	Disorder		4 Case(s)
457284	Syndrom zahrnující mikrocefalii, hypoplázii corpus callosum, mentální retardaci a faciální dysmorfismus	Disorder		5 Case(s)
329332	Syndrom zahrnující mikrocefalii, hypoplázii mozečku a poruchu srdečního vedení	Disorder		4 Case(s)
2526	Syndrom zahrnující mikrocefalii, lymfedém a chorioretinopatii	Disorder		50 Family(ies)
572773	Syndrom zahrnující mikrocefalii, malý vzrůst a abnormality končetin	Subtype of disorder		29 Case(s)
423306	Syndrom zahrnující mikrocefalii, malý vzrůst, mentální retardaci a faciální	Disorder		2 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	dysmorfismus			
457351	Syndrom zahrnující mikrocefalii, mentální retardaci, sensorineurální ztrátu sluchu, epilepsii a abnormální svalový tonus	Disorder		14 Case(s)
171703	Syndrom zahrnující mikrocefalii, polymikrogyrii a agenezi corpus callosum	Disorder		4 Case(s)
2523	Syndrom zahrnující mikrocefalii, poškození mozku, spasticitu a hypernatrémii	Disorder		3 Case(s)
2516	Syndrom zahrnující mikrocefalii, srdeční vadu a malsegmentaci plic	Disorder		3 Case(s)
397951	Syndrom zahrnující mikrocefalii, tenké corpus callosum a mentální retardaci	Disorder		4 Case(s)
597743	Syndrom zahrnující mikrocefalii, těžkou mentální retardaci a vícečetné vrozené vady související s SETD2	Disorder		12 Case(s)
488168	Syndrom zahrnující mikrocefalii, vrozenou kataraktu a psoriaziformní dermatitidu	Disorder		5 Case(s)
2519	Syndrom zahrnující mikrocefalii, záchvaty, mentální retardaci a srdeční onemocnění	Disorder		2 Case(s)
139450	Syndrom zahrnující mikrocii, oční kolobom a imperforovaný nazolakrimální vývod	Disorder		1 Family(ies)
77299	Syndrom zahrnující mikroftalmii a mozkovou atrofii	Disorder		3 Case(s)
424099	Syndrom zahrnující mikroftalmii s kolobomy a rhizomelickou dysplázií	Disorder		5 Family(ies)
2547	Syndrom zahrnující mikroftalmii, mikrocii a fetální akinezi	Disorder		2 Case(s)
2538	Syndrom zahrnující mikrogastrii a redukční defekty končetin	Disorder		16 Case(s)
476126	Syndrom zahrnující mikrognatii, rekurentní infekce, poruchy chování a lehkou mentální retardaci	Disorder		4 Case(s)
2536	Syndrom zahrnující mikrokorneu, glaukom a chybějící frontální sinus	Disorder		5 Case(s)
369970	Syndrom zahrnující mikrokorneu, myopickou chorioretinální atrofii a telekantus	Disorder		14 Case(s)
231736	Syndrom zahrnující mikrokorneu, posteriorní megalolentikonos, perzistentní fetální vaskulaturu a	Disorder		8 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	kolobom			
50810	Syndrom zahrnující mikrolissencefalii a mikromelii	Disorder		2 Case(s)
2556	Syndrom zahrnující mikrooftalmii s lineárními defekty kůže	Disorder		55 Case(s)
251279	Syndrom zahrnující mikrooftalmii, retinitis pigmentosa, foveoschisis a drůzy zrakového nervu	Disorder		9 Case(s)
2597	Syndrom zahrnující mitochondriální myopatii, laktátovou acidózu a hluchotu	Disorder		2 Case(s)
500135	Syndrom zahrnující mnohojaderné neurony, anhydramnion, dysplázii ledvin, mozečkovou hypoplázii a hydranencefalii	Disorder		3 Case(s)
300496	Syndrom zahrnující mnohočetné vrozené anomálie, hypotonii a záchvaty, typ 2	Disorder		24 Case(s)
280633	Syndrom zahrnující mnohočetné vrozené vývojové vady, hypotonii a záchvaty	Disorder		15 Case(s)
504476	Syndrom zahrnující mozečkovou ataxii s neuropatií a bilaterální vestibulární areflexií	Disorder		100 Case(s)
2091	Syndrom zahrnující multinodulární strumu, cystickou ledvinu a polydaktylii	Disorder		3 Case(s)
2234	Syndrom zahrnující mužský hypergonadotropní hypogonadismus, mentální retardaci a kosterní anomálie	Disorder		2 Case(s)
2589	Syndrom zahrnující myoklonus, cerebelární ataxii a hluchotu	Disorder		4 Case(s)
439212	Syndrom zahrnující myopatii s časným nástupem, areflexií, respirační obtíže a dysfagii	Disorder		13 Case(s)
498485	Syndrom zahrnující nadměrný růst, nedostatečnou modelaci metafýz a spondylární dysplázii	Disorder		4 Case(s)
137634	Syndrom zahrnující nadměrný vzrůst, makrocefalii a faciální dysmorfismus	Disorder		6 Family(ies)
2703	Syndrom zahrnující naevus flammeus, zvětšenou cisterna magna a hydrocefalus	Disorder		5 Case(s)
2399	Syndrom zahrnující nazopalpebrální lipom, kolobom a telekantus	Disorder		19 Case(s)
300333	Syndrom zahrnující nefrotický	Disorder		3 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	syndrom, hluchotu a pretibiální epidermolysis bullosa			
2669	Syndrom zahrnující nefrózu, hluchotu, malformace močového traktu a prstů	Disorder		5 Case(s)
79118	Syndrom zahrnující neonatální diabetes, vrozený hypothyroidismus, vrozený glaukom, jaterní fibrózu a polycystické ledviny	Disorder		3 Case(s)
2759	Syndrom zahrnující neperforovaný orofarynx a kosto-vertebrální anomálie	Disorder		2 Case(s)
2972	Syndrom zahrnující neprořezání zubů, hypoplázii horní čelisti a genu valgum	Disorder		4 Case(s)
641353	Syndrom zahrnující neurodegeneraci, progresivní spasticitu, mentální retardaci a léze bílé hmoty projevující se v dětském věku	Disorder		32 Case(s)
2680	Syndrom zahrnující neuropatii s hypomyelinizací a artrogrypózu	Disorder		9 Case(s)
2668	Syndrom zahrnující neuropatii, hluchotu a hyperparatyreózu	Disorder		5 Case(s)
600668	Syndrom zahrnující neurovývojovou poruchu související s CCNK, těžkou mentální retardací a obličejový dysmorfismus	Disorder		4 Case(s)
453499	Syndrom zahrnující neurovývojovou poruchu, kraniofaciální dysmorfismus, srdeční vady a kyčelní dysplázii	Disorder		25 Case(s)
453504	Syndrom zahrnující neurovývojovou poruchu, kraniofaciální dysmorfismus, srdeční vady a kyčelní dysplázii, způsobené bodovými mutacemi	Subtype of disorder		10 Case(s)
641361	Syndrom zahrnující neurovývojové opoždění, hypotonii, cerebelární ataxii a poruchy srdečního vedení	Disorder		10 Case(s)
529665	Syndrom zahrnující neurovývojové opoždění, záchvaty, oční anomálie, osteopenii a atrofii mozečku	Disorder		10 Case(s)
2690	Syndrom zahrnující neutropenii, monocytopenii a hluchotu	Disorder		3 Case(s)
1390	Syndrom zahrnující noční slepotu, anomálie skeletu a dysmorfismus	Disorder		2 Case(s)
168593	Syndrom zahrnující náhlou smrt dítěte a dysgenezi varlat	Disorder		21 Case(s)
2994	Syndrom zahrnující nízký vzrůst, kraniofaciální anomálie a hypoplázii genitálu	Disorder		3 Family(ies)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
2865	Syndrom zahrnující nízký vzrůst, pterygium colli a onemocnění srdce	Disorder		4 Case(s)
589442	Syndrom zahrnující nízký vzrůst, skeletální dysplázii, degeneraci sítnice, mentální retardaci a senzorineurální ztrátu sluchu	Disorder		7 Case(s)
293987	Syndrom zahrnující obezitu s rapidním nástupem v dětství, hypotalamickou dysfunkci, hypoventilaci a autonomní dysregulaci	Disorder		96 Case(s)
88643	Syndrom zahrnující obezitu, kolitidu, hypotyreózu, hypertrofii srdce a opoždění vývoje	Disorder		2 Case(s)
598603	Syndrom zahrnující obličejový dysmorfismus, hypertrichózu, epilepsii, mentální retardaci/opoždění vývoje a přerůstání dásní	Disorder		4 Case(s)
314555	Syndrom zahrnující obličejový dysmorfismus, těžkou myopii, osteopenii, mentální retardaci a zubní anomálie	Disorder		5 Case(s)
2724	Syndrom zahrnující odontomatózu a aortoezofageální stenózu	Disorder		3 Case(s)
2722	Syndrom zahrnující odontoonycho dysplázii a alopecii	Disorder		2 Case(s)
2743	Syndrom zahrnující oftalmoplegii, mentální retardaci a zbrzděný jazyk	Disorder		6 Case(s)
293925	Syndrom zahrnující okcipitální encefalokélu a kosterní dysplázii, letální varianta	Disorder		5 Case(s)
300576	Syndrom zahrnující oligodoncii a predispozici k nádorům	Disorder		2 Family(ies)
444138	Syndrom zahrnující olupování kůže, leukonychii, akrální tečkovanou keratózu, cheilitidu a Garrodovy uzly	Disorder		4 Case(s)
496693	Syndrom zahrnující omfalokélu, brániční hernii, kardiovaskulární anomálie a defekty radiálního paprsku	Disorder		7 Case(s)
480864	Syndrom zahrnující opakované metabolické encefalopatické krize, rhabdomyolýzu, srdeční arytmie a mentální retardaci	Disorder		24 Case(s)
391348	Syndrom zahrnující opoždění růstu a vývoje, hypotonii, poruchu zraku a laktátovou acidózu	Disorder		2 Case(s)
541423	Syndrom zahrnující opoždění vývoje,	Disorder		6 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	mentální retardaci a hepatopatii			
363444	Syndrom zahrnující opoždění vývoje, mikrocefalii a faciální dysmorfismus, typ Hutterite	Disorder		4 Case(s)
3038	Syndrom zahrnující opoždění řeči, faciální asymetrii, strabismus a rýhy ušního lalůčku	Disorder		6 Case(s)
3035	Syndrom zahrnující opožděný růst, hydrocefalus a hypoplázii plic	Disorder		4 Case(s)
619979	Syndrom zahrnující opožděný vývoj, imunodeficienci, leukoencefalopatii a hypohomocysteinémii	Disorder		4 Case(s)
73223	Syndrom zahrnující opožděný vývoj, osteopenii a ektodermální defekt	Disorder		3 Case(s)
1183	Syndrom zahrnující opsoklonus a myoklonus	Disorder	0.02 I*	
543470	Syndrom zahrnující optickou atrofii, ataxii, periferní neuropatii a celkové opoždění vývoje	Disorder		17 Case(s)
2370	Syndrom zahrnující oseální dysplázii podobnou Larsenovu syndromu a malý vzrůst	Disorder		3 Case(s)
73230	Syndrom zahrnující osifikační anomálie a opožděný psychomotorický vývoj	Disorder		2 Case(s)
2772	Syndrom zahrnující osteogenesis imperfecta, mikrocefalii a kataraktu	Disorder		3 Case(s)
2773	Syndrom zahrnující osteogenesis imperfecta, retinopatii, záchvaty a mentální retardaci	Disorder		2 Case(s)
2780	Syndrom zahrnující osteopathia striata a kraniální sklerózu	Disorder		100 Case(s)
2779	Syndrom zahrnující osteopathia striata, pigmentární dermatopatii a vitiligo nad čelem	Disorder		3 Case(s)
178389	Syndrom zahrnující osteopetrózu a hypogamaglobulinémii	Disorder		8 Case(s)
2786	Syndrom zahrnující osteoporózu a okulokutánní hypopigmentaci	Disorder		1 Case(s)
2788	Syndrom zahrnující osteoporózu a pseudogliom	Disorder	0.05 P*	
75325	Syndrom zahrnující osteosklerózu, ichtyózu a předčasné ovariální selhání	Disorder		3 Case(s)
178377	Syndrom zahrnující osteosklerózu, opožděný vývoj a kraniosynostózu	Disorder		13 Case(s)
444048	Syndrom zahrnující ovariální dysgenezi a malý vzrůst při karyotypu 46,XX	Disorder		3 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
2798	Syndrom zahrnující pachygyrii, mentální retardaci a epilepsii	Disorder		5 Case(s)
2198	Syndrom zahrnující palmoplantární keratoderma a karcinom jícnu	Disorder		10 Family(ies)
2201	Syndrom zahrnující palmoplantární keratoderma a spastickou paralýzu	Disorder		1 Family(ies)
2202	Syndrom zahrnující palmoplantární keratoderma s hluchotou	Disorder		10 Family(ies)
85112	Syndrom zahrnující palmoplantární keratoderma, XX reverzi pohlaví a predispozici ke spinocelulárnímu karcinomu	Disorder		5 Case(s)
538574	Syndrom zahrnující palmoplantární keratodermu a hereditární motorickou a senzorickou neuropatii	Disorder		23 Case(s)
401764	Syndrom zahrnující pancytopenii a opožděný vývoj	Disorder		3 Case(s)
199337	Syndrom zahrnující pankreatickou insuficienci, anémii a hyperostózu	Disorder		5 Case(s)
2824	Syndrom zahrnující paraplegii, mentální retardaci a hyperkeratózu	Disorder		6 Case(s)
401959	Syndrom zahrnující parciální agenezi corpus callosum a hypoplázii vermis mozečku s cystami ve fossa posterior	Disorder		2 Case(s)
2379	Syndrom zahrnující parkinsonismus s časným nástupem a mentální retardaci	Disorder		2 Family(ies)
2835	Syndrom zahrnující pectus excavatum, makrocefalii a dysplastické nehty	Disorder		1 Family(ies)
2400	Syndrom zahrnující periferní motorickou neuropatii a dysautonomii	Disorder		2 Case(s)
397744	Syndrom zahrnující periferní neuropatii, myopatii, chrapot a ztrátu sluchu	Disorder		15 Case(s)
500062	Syndrom zahrnující periodické horečky, panniculitidu a dermatózu s nástupem v kojeneckém věku	Disorder		5 Case(s)
65288	Syndrom zahrnující permanentní novorozenecký diabetes mellitus a pankreatickou a cerebelární agenezi	Disorder		4 Case(s)
2885	Syndrom zahrnující piebaldismus a neurologické poruchy	Disorder		8 Case(s)
494439	Syndrom zahrnující pigmentovou degeneraci sítnice, ztrátu sluchu, hypotyreózu, předčasné stárnutí a faciální dysmorfismus	Disorder		3 Case(s)
2890	Syndrom zahrnující pili torti a	Disorder		1 Family(ies)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	onychodysplázií			
2891	Syndrom zahrnující pili torti, opoždění vývoje a neurologické abnormality	Disorder		2 Case(s)
2892	Syndrom zahrnující pilodentální dysplázií a refrakční vady	Disorder		2 Case(s)
1120	Syndrom zahrnující plicní agenezi, srdeční defekt a anomálie prstů	Disorder		9 Case(s)
137631	Syndrom zahrnující plicní fibrózu, imunodeficienci a 46,XX gonadální dysgenezi	Disorder		2 Case(s)
1968	Syndrom zahrnující plochý obličej, mikrostomii a anomálie ucha	Disorder		2 Case(s)
2795	Syndrom zahrnující polycystická ovaria a dysfunkci svěrače uretry	Disorder		33 Case(s)
2917	Syndrom zahrnující polydaktylii a myopii	Disorder		1 Family(ies)
500533	Syndrom zahrnující polyhydramnion, megalencefalii a symptomatickou epilepsii	Disorder		17 Case(s)
2926	Syndrom zahrnující polyneuropatii a defekt ruky	Disorder		3 Case(s)
2928	Syndrom zahrnující polyneuropatii, mentální retardaci, akromikrii a předčasnou menopauzu	Disorder		3 Case(s)
171848	Syndrom zahrnující polyneuropatii, ztrátu sluchu, ataxii, retinitis pigmentosa a kataraktu	Disorder		19 Case(s)
2934	Syndrom zahrnující polysyndaktylii a srdeční malformaci	Disorder		8 Case(s)
306547	Syndrom zahrnující porencefalii, mikrocefalii a bilaterální vrozenou kataraktu	Disorder		8 Case(s)
2941	Syndrom zahrnující porencefalii, mozečkovou hypoplázií a vnitřní malformace	Disorder		2 Case(s)
370943	Syndrom zahrnující poruchu autistického spektra, epilepsii a artrogrypózu	Disorder		8 Case(s)
2983	Syndrom zahrnující poruchu sexuálního vývoje a mentální retardaci	Disorder		3 Case(s)
447961	Syndrom zahrnující poruchy pigmentace, palmoplantární keratoderma a karcinom kůže	Disorder		2 Case(s)
2916	Syndrom zahrnující postaxiální polydaktylii a anomálie zubů a obratlů	Disorder		3 Case(s)
420584	Syndrom zahrnující postaxiální	Disorder		112 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	polydaktylii, anomálie přední hypofýzy a faciální dysmorfismus			
2921	Syndrom zahrnující preaxiální polydaktylii, kolobom a mentální retardaci	Disorder		2 Case(s)
436182	Syndrom zahrnující primordiální trpaslictví, mikrocefalii a inzulínovou rezistenci	Disorder		2 Case(s)
2232	Syndrom zahrnující primární hypergonadotropní hypogonadismus a částečnou alopecii	Disorder		7 Case(s)
620363	Syndrom zahrnující primární hypomagnezémii, generalizované záchvaty, intelektovou nedostatečnost a obezitu	Disorder		11 Case(s)
306558	Syndrom zahrnující primární mikrocefalii, epilepsii a permanentní neonatální diabetes	Disorder		8 Case(s)
391408	Syndrom zahrnující primární mikrocefalii, mírnou mentální retardaci a diabetes s nástupem v mládí	Disorder		8 Case(s)
589905	Syndrom zahrnující problémy s chováním související s PHIP, mentální retardaci, obezitu a dysmorfické rysy	Disorder		35 Case(s)
2959	Syndrom zahrnující progerii, malý vzrůst a pigmentové névy	Disorder		11 Case(s)
300382	Syndrom zahrnující progeroidní a marfanoidní vzhled a lipodystrofii	Disorder		7 Case(s)
435953	Syndrom zahrnující progeroidní rysy a predispozici k hepatocelulárnímu karcinomu	Disorder		3 Case(s)
448251	Syndrom zahrnující progresivní autozomálně recesivní ataxii a hluchotu	Disorder		13 Case(s)
496641	Syndrom zahrnující progresivní difuzní atrofii mozku s časným nástupem, mikrocefalii, svalovou slabostí a atrofii optiků	Disorder		39 Case(s)
496756	Syndrom zahrnující progresivní encefalopatii s časným nástupem, spastickou ataxii a spinální muskulární atrofii	Disorder		6 Case(s)
500144	Syndrom zahrnující progresivní encefalopatii, ztrátu sluchu, hypoplázii pontu a atrofii mozku s časným nástupem	Disorder		5 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
457212	Syndrom zahrnující progresivní esenciální třes, poruchy řeči, faciální dysmorfismus, mentální retardaci a poruchy chování	Disorder		5 Case(s)
352447	Syndrom zahrnující progresivní externí oftalmoplegii, myopatii a emaciaci	Disorder		6 Case(s)
477814	Syndrom zahrnující progresivní mikrocefalii, křeče, korovou slepotu a vývojové opoždění	Disorder		9 Case(s)
352654	Syndrom zahrnující progresivní neurodegeneraci s časným nástupem, slepotu, ataxii a spasticitu	Disorder		6 Case(s)
228012	Syndrom zahrnující progresivní sensoneurální ztrátu sluchu a hypertrofickou kardiomyopatii	Disorder		4 Family(ies)
457395	Syndrom zahrnující progresivní spondyloepimetafyzární dysplázii, malý vzrůst, krátké čtvrté metatarzy a mentální retardaci	Disorder		4 Case(s)
240112	Syndrom zahrnující progresivní supranukleární obrnu a progresivní nonfluentní afázii	Subtype of disorder		10 Case(s)
2083	Syndrom zahrnující prominující glabelu, mikrocefalii a hypogenitalismus	Disorder		2 Case(s)
505242	Syndrom zahrnující psychomotorický regres, okulomotorickou apraxii, poruchu pohybu a nefropatii	Disorder		6 Case(s)
2988	Syndrom zahrnující pterygium colli, mentální retardaci a anomálie prstů ruky	Disorder		2 Case(s)
2997	Syndrom zahrnující ptózu a paralýzu hlasivek	Disorder		2 Case(s)
228396	Syndrom zahrnující ptózu, horní omezení očních pohybů a chybění slzných bodů	Disorder		3 Case(s)
2999	Syndrom zahrnující ptózu, strabismus a ektopické zornice	Disorder		1 Family(ies)
289478	Syndrom zahrnující pyoderma gangrenosum, akné a hidradenitis suppurativa	Disorder		36 Case(s)
69126	Syndrom zahrnující pyogenní artritidu, pyoderma gangrenosum a akné	Disorder		53 Case(s)
2840	Syndrom zahrnující pánevní dysplázii a artrogrypózu dolních končetin	Disorder		5 Case(s)
562559	Syndrom zahrnující přední čelistní	Disorder		7 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	protruzi, strabismus a mentální retardaci			
276432	Syndrom zahrnující předčasné stárnutí, opoždění vývoje a srdeční arytmie	Disorder		8 Case(s)
3236	Syndrom zahrnující převodní hluchotu, ptózu a anomálie skeletu	Disorder		3 Case(s)
3216	Syndrom zahrnující převodní nedoslýchavost a malformace vnějšího ucha	Disorder		8 Case(s)
71289	Syndrom zahrnující radioulnární synostózu a amegakaryocytickou trombocytopenii	Disorder		20 Case(s)
3268	Syndrom zahrnující radioulnární synostózu, mikrocefalii a skoliózu	Disorder		13 Case(s)
3270	Syndrom zahrnující radioulnární synostózu, opoždění vývoje a hypotonii	Disorder		4 Case(s)
280384	Syndrom zahrnující recesivní mentální retardaci, motorickou dysfunkci a mnohočetné kloubní kontraktury	Disorder		12 Case(s)
597623	Syndrom zahrnující regresivní neurovývojovou poruchu související s IRF2BPL, dystonií a záchvaty	Disorder		19 Case(s)
251523	Syndrom zahrnující rekurentní infekce a zánět, způsobené poruchou metabolismu zinku	Disorder		18 Case(s)
3145	Syndrom zahrnující renální diabetes insipidus, intrakraniální kalcifikace, malý vzrůst a faciální dysmorfii	Disorder		19 Case(s)
436245	Syndrom zahrnující retinitis pigmentosa, juvenilní kataraktu, malý vzrůst a mentální retardaci	Disorder		3 Case(s)
3085	Syndrom zahrnující retinitis pigmentosa, mentální retardaci, hluchotu a hypogenitalismus	Disorder		2 Family(ies)
1574	Syndrom zahrnující retinální degeneraci, nanofthalmus a glaukom	Disorder		7 Case(s)
313800	Syndrom zahrnující retinální dystrofii, edém optického nervu, splenomegalii, anhidrózu a migrenózní bolesti hlavy	Disorder		3 Case(s)
3018	Syndrom zahrnující retinální ischemii, hyalinózu malých cév zažívacího traktu a difúzní kalcifikaci mozku	Disorder		3 Case(s)
163727	Syndrom zahrnující rolandickou epilepsii, paroxysmální dystonii vyvolanou cvičením a písářskou křeč	Disorder		1 Family(ies)
3151	Syndrom zahrnující roztroušenou	Disorder		2 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	sklerózu, ichtyózu a deficit faktoru VIII			
488232	Syndrom zahrnující rozštěp nohy a mezoaxiální polydaktylii	Disorder		5 Case(s)
2016	Syndrom zahrnující rozštěp patra a laterální synechie	Disorder		11 Case(s)
2010	Syndrom zahrnující rozštěp patra, fixaci třmínku a oligodoncii	Disorder		2 Case(s)
2015	Syndrom zahrnující rozštěp patra, malý vzrůst a anomálie obratlů	Disorder		2 Case(s)
2013	Syndrom zahrnující rozštěp patra, velké uši a malou hlavu	Disorder		8 Case(s)
508476	Syndrom zahrnující rozštěp rtu a patra, kraniofaciální dysmorfismus, vrozenou srdeční vadu a ztrátu sluchu	Disorder		7 Case(s)
1995	Syndrom zahrnující rozštěp rtu a retinopatii	Disorder		2 Case(s)
2003	Syndrom zahrnující rozštěp rtu/patra, hluchotu a sakrální lipom	Disorder		2 Case(s)
2001	Syndrom zahrnující rozštěp rtu/patra, intestinální malrotaci a kardiopatii	Disorder		5 Case(s)
391366	Syndrom zahrnující růstovou retardaci, mírné opoždění vývoje a chronickou hepatitidu	Disorder		2 Case(s)
397927	Syndrom zahrnující sakrální agenezi, abnormální osifikaci obratlových těl a perzistentní notochordální kanál	Disorder		4 Case(s)
66633	Syndrom zahrnující senzorineurální ztrátu sluchu, časně šedivění a esenciální tremor	Disorder		3 Case(s)
1436	Syndrom zahrnující skeletální dysplázii a mentální retardaci	Disorder		4 Case(s)
508533	Syndrom zahrnující skeletální dysplázii, imunodeficienci T buněk a opoždění vývoje	Disorder		12 Case(s)
171844	Syndrom zahrnující slepotu, skoliózu a arachnodaktylii	Disorder		4 Case(s)
542585	Syndrom zahrnující sluchovou neuropatii a optickou atrofii	Disorder		8 Case(s)
401866	Syndrom zahrnující spasticitu, ataxii a anomálie chůze	Disorder		3 Case(s)
3175	Syndrom zahrnující spasticitu, mentální retardaci a X-vázanou epilepsii	Disorder		6 Case(s)
2572	Syndrom zahrnující spastickou ataxii a korneální dystrofii	Disorder		1 Family(ies)
2815	Syndrom zahrnující spastickou paraparézu a hluchotu	Disorder		6 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
329475	Syndrom zahrnující spastickou paraplegii a Pagetovu nemoc kostí	Disorder		1 Family(ies)
2819	Syndrom zahrnující spastickou paraplegii a faciální a kožní léze	Disorder		5 Case(s)
2826	Syndrom zahrnující spastickou paraplegii a předčasnou pubertu	Disorder		2 Case(s)
320406	Syndrom zahrnující spastickou paraplegii, atrofii optiku a neuropatii	Disorder		75 Case(s)
2818	Syndrom zahrnující spastickou paraplegii, glaukom a mentální retardaci	Disorder		2 Family(ies)
521390	Syndrom zahrnující spastickou paraplegii, mentální retardaci, nystagmus a obezitu	Disorder		4 Case(s)
2820	Syndrom zahrnující spastickou paraplegii, nefritidu a hluchotu	Disorder		4 Case(s)
2821	Syndrom zahrnující spastickou paraplegii, neuropatii a poikilodermii	Disorder		1 Family(ies)
464282	Syndrom zahrnující spastickou paraplegii, těžké vývojové opoždění a epilepsii	Disorder		16 Case(s)
3011	Syndrom zahrnující spastickou tetraplegii, retinitis pigmentosa a mentální retardaci	Disorder		2 Case(s)
447997	Syndrom zahrnující spastickou tetraplegii, tenké corpus callosum a progresivní postnatální mikrocefalii	Disorder		15 Case(s)
1185	Syndrom zahrnující spinocerebelární ataxii a dysmorfismus	Disorder		3 Case(s)
73245	Syndrom zahrnující spinální svalovou atrofii, Dandyho-Walkerovu malformaci a kataraktu	Disorder		2 Case(s)
2063	Syndrom zahrnující splenogonadální fúzi, končetinové defekty a mikrognatii	Disorder		30 Case(s)
168451	Syndrom zahrnující spondyloepimetafyzární dysplázii a abnormální dentici	Disorder		2 Case(s)
168443	Syndrom zahrnující spondyloepimetafyzární dysplázii a hypotrichózu	Disorder		5 Case(s)
93358	Syndrom zahrnující spondyloepimetafyzární dysplázii, krátké končetiny a abnormální kalcifikaci	Disorder		27 Case(s)
85167	Syndrom zahrnující spondylometafyzární dysplázii a	Disorder		18 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	dystrofii tyčinek a čípků			
168552	Syndrom zahrnující spondylometafyzární dysplázii, křivé předloktí a faciální dysmorfismus	Disorder		2 Case(s)
1856	Syndrom zahrnující spondyloperiferální dysplázii a krátkou loketní kost	Disorder		10 Family(ies)
137628	Syndrom zahrnující srdeční anomálie a heterotaxii	Disorder		9 Case(s)
369891	Syndrom zahrnující srdeční anomálie, opoždění vývoje a faciální dysmorfismus	Disorder		70 Case(s)
1338	Syndrom zahrnující srdeční defekt, hamartom jazyka a polysyndaktylii	Disorder		4 Case(s)
1354	Syndrom zahrnující srdeční vady a zkrácené končetiny	Disorder		2 Case(s)
3191	Syndrom zahrnující subaortickou stenózu a malý vzrůst	Disorder		1 Family(ies)
2579	Syndrom zahrnující svalovou atrofii, ataxii, retinitis pigmentosa a diabetes mellitus	Disorder		12 Case(s)
324416	Syndrom zahrnující svalovou hypertrofii, hepatomegalii a polyhydramnion	Disorder		2 Case(s)
357332	Syndrom zahrnující syndaktylii, kamptodaktylii a klinodaktylii pátých prstů ruky a rozštěpení palce u nohy	Disorder		26 Case(s)
3259	Syndrom zahrnující syndaktylii, polydaktylii a postižení ušního lalůčku	Disorder		10 Case(s)
140952	Syndrom zahrnující syndaktylii, telekantus a anogenitální a renální malformace	Disorder		7 Case(s)
3293	Syndrom zahrnující telekantus, hypertelorismus, strabismus a pes cavus	Disorder		2 Case(s)
1506	Syndrom zahrnující tenká žebra, lamelární kosti a dysmorfismus	Disorder		2 Case(s)
3301	Syndrom zahrnující tetraamelií a mnohočetné malformace	Disorder		5 Family(ies)
3329	Syndrom zahrnující tibiální aplázii a ektrodaktylii	Disorder	0.1 P*	
3341	Syndrom zahrnující torticollis, keloidy, kryptorchismus a renální dysplázii	Disorder		7 Case(s)
2492	Syndrom zahrnující transverzální defekt končetin a anomálii srdce	Disorder		22 Case(s)
447896	Syndrom zahrnující tremor, ataxii a centrální hypomyelinizaci	Subtype of disorder		7 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
3350	Syndrom zahrnující tremor, nystagmus a duodenální vřed	Disorder		17 Case(s)
3353	Syndrom zahrnující trichodermodyplázii a dentální alteraci	Disorder		3 Case(s)
79129	Syndrom zahrnující trichodysplázii a amelogenesis imperfecta	Disorder		1 Family(ies)
3361	Syndrom zahrnující trichodysplázii a xerodermii	Disorder		1 Family(ies)
3363	Syndrom zahrnující trichomegalii, pigmentovou degeneraci sítnice a trpaslictví	Disorder		14 Case(s)
3365	Syndrom zahrnující trigonocefalii a široké palce na rukou	Disorder		2 Case(s)
3369	Syndrom zahrnující trigonocefalii, nízký vzrůst a opoždění vývoje	Disorder		3 Case(s)
3368	Syndrom zahrnující trigonocefalii, rozštěpený nos a akrální anomálie	Disorder		2 Case(s)
73224	Syndrom zahrnující tubulární renální nemoc a kardiomyopatii	Disorder		2 Case(s)
1078	Syndrom zahrnující tuhost palců, brachydaktylii a mentální retardaci	Disorder		7 Case(s)
369992	Syndrom zahrnující těžkou dermatitidu, mnohočetné alergie a metabolickou kachexii	Disorder		3 Case(s)
527450	Syndrom zahrnující těžkou krátkozrakost, generalizovanou hypermobilitu kloubů a malý vzrůst	Disorder		5 Case(s)
404473	Syndrom zahrnující těžkou mentální retardaci a progresivní spastickou diplegii	Disorder		4 Case(s)
438178	Syndrom zahrnující těžkou mentální retardaci, epilepsii a kataraktu, způsobený deficitem acyl-CoA reduktázy 1 mastných kyselin	Disorder		3 Case(s)
94066	Syndrom zahrnující těžkou mentální retardaci, epilepsii, anální anomálie a hypoplázie distálních falangů	Disorder		2 Case(s)
436141	Syndrom zahrnující těžkou mentální retardaci, hypotonii, strabismus, hrubé faciální rysy a pes planovalgus	Disorder		6 Case(s)
391307	Syndrom zahrnující těžkou mentální retardaci, malý vzrůst, poruchy chování a faciální dysmorfismus	Disorder		3 Case(s)
369939	Syndrom zahrnující těžkou mentální retardaci, poruchu motoriky,	Disorder		7 Case(s)

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

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	senzorineurální hluchotu a dystonii			
363686	Syndrom zahrnující těžkou mentální retardaci, poruchu řeči, strabismus, grimasování a dlouhé prsty ruky	Disorder		4 Case(s)
397933	Syndrom zahrnující těžkou mentální retardaci, progresivní postnatální mikrocefalii a stereotypní pohyby rukou ve střední čáře	Disorder		3 Case(s)
1236	Syndrom zahrnující těžkou mikrobrachycefalii, mentální retardaci a athetoidní mozkovou obrnu	Disorder		2 Case(s)
329249	Syndrom zahrnující těžkou obezitu s časným začátkem a inzulinovou rezistenci, způsobený SH2B1 deficitem	Subtype of disorder		13 Case(s)
352577	Syndrom zahrnující těžkou poruchu příjmu potravy, neprospívání a mikrocefalii, způsobený deficitem ASXL3	Disorder		77 Case(s)
324307	Syndrom zahrnující těžké laterální prohnutí holenní kosti, nízký vzrůst, mírně odstávající lopatku a mírnou faciální dysmorfii	Disorder		2 Case(s)
488627	Syndrom zahrnující těžký růstový deficit, strabismus, rozsáhlou dermální melanocytózu a mentální retardaci	Disorder		3 Case(s)
2947	Syndrom zahrnující tříčlankové palce na rukou a brachyektrodaktylii	Disorder		4 Family(ies)
3405	Syndrom zahrnující ulcerace pupeční šňůry a intestinální atrezii	Disorder		66 Case(s)
2249	Syndrom zahrnující ulnární hypoplázii a mentální retardaci	Disorder		2 Case(s)
1122	Syndrom zahrnující ulnární hypoplázii a rozštěpenou nohu	Disorder		1 Family(ies)
636941	Syndrom zahrnující vaskulární Ehlersův-Danlosův syndrom a polymikrogyrii	Disorder		9 Case(s)
137622	Syndrom zahrnující velmi těžký průjem, atrezii choan a oční anomálie	Disorder		3 Case(s)
73246	Syndrom zahrnující viscerální neuropatii, anomálie mozku, faciální dysmorfismus a opožděný vývoj	Disorder		2 Case(s)
420686	Syndrom zahrnující vlnité vlasy a palmoplantární keratoderma	Disorder		8 Case(s)
352333	Syndrom zahrnující vrozenou ichtyózu, mentální retardaci a spastickou kvadruplegii	Disorder		2 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
2271	Syndrom zahrnující vrozenou ichtyózu, mikrocefalii a tetraplegii	Disorder		2 Case(s)
48431	Syndrom zahrnující vrozenou kataraktu, faciální dysmorfismus a neuropatii	Disorder		170 Case(s)
1369	Syndrom zahrnující vrozenou kataraktu, hypertrofickou kardiomyopatii a mitochondriální myopatii	Disorder		40 Case(s)
464738	Syndrom zahrnující vrozenou kataraktu, mikrocefalii, nevus flammeus simplex a těžkou mentální retardací	Disorder		22 Case(s)
330054	Syndrom zahrnující vrozenou kataraktu, progresivní svalovou hypotonii, ztrátu sluchu a vývojové opoždění	Disorder		3 Case(s)
521432	Syndrom zahrnující vrozenou kataraktu, těžkou novorozeneckou hepatopatii a celkové opoždění vývoje	Disorder		2 Case(s)
300313	Syndrom zahrnující vrozenou kataraktu, ztrátu sluchu a těžké opoždění vývoje	Disorder		5 Case(s)
391376	Syndrom zahrnující vrozenou mikrocefalii, těžkou encefalopatii a progresivní mozkovou atrofii	Disorder		20 Case(s)
369852	Syndrom zahrnující vrozenou neutropenii, myelofibrózu a nefromegalii	Disorder		16 Case(s)
369861	Syndrom zahrnující vrozenou sideroblastickou anémii, B-buněčnou imunodeficienci, periodickou horečku a opoždění vývoje	Disorder		16 Case(s)
1355	Syndrom zahrnující vrozenou srdeční vadu, kulatý obličej a opoždění vývoje	Disorder		3 Case(s)
1875	Syndrom zahrnující vrozenou svalovou dystrofii, infantilní katarakta a hypogonadismus	Disorder		7 Case(s)
486815	Syndrom zahrnující vrozenou svalovou dystrofii, respirační selhání, abnormality kůže a hyperlaxitu kloubů	Disorder		4 Case(s)
562528	Syndrom zahrnující vrozené kontraktury končetin a obličeje, hypotonii a opožděný vývoj	Disorder		14 Case(s)
508542	Syndrom zahrnující vrozené	Disorder		5 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	progresivní selhání kostní dřene, imunodeficienci B buněk a skeletální dysplázii			
521438	Syndrom zahrnující vrozené vady páteře, srdce a ledvin	Disorder		4 Case(s)
508512	Syndrom zahrnující vrozené četné skvrny barvy bílé kávy a zvýšenou výměnu mezi sesterskými chromatidami	Disorder		2 Case(s)
514352	Syndrom zahrnující vrozený brachyezofagus, nitrohrudní uložení žaludku a obratlové anomálie	Disorder		8 Case(s)
363396	Syndrom zahrnující vysokou myopii a senzorineurální hluchotu	Disorder		7 Case(s)
329191	Syndrom zahrnující vysoký vzrůst, dlouhé palce na nohách a nadpočetné epifýzy	Disorder		2 Family(ies)
404443	Syndrom zahrnující vysoký vzrůst, mentální retardaci a faciální dysmorfismus	Disorder		17 Case(s)
500095	Syndrom zahrnující vysoký vzrůst, mentální retardaci a vady ledvin	Disorder		4 Case(s)
79107	Syndrom zahrnující vývojové malformace, hluchotu a dystonii	Disorder		2 Case(s)
599082	Syndrom zahrnující vývojové opoždění související s CHD3, opoždění řeči, mentální retardaci, abnormality zraku a obličejový dysmorfismus	Disorder		60 Case(s)
597874	Syndrom zahrnující vývojové opoždění související s MTHFS, mikrocefalii, nízký vzrůst a epilepsii	Disorder		3 Case(s)
480898	Syndrom zahrnující vývojové opoždění, abnormality zraku, progresivní mozečkovou atrofii a trunkální hypotonii	Disorder		6 Case(s)
2064	Syndrom zahrnující zadní fúzi lumbosakrálních obratlů a blefaroptózu	Disorder		3 Case(s)
3411	Syndrom zahrnující zdvojení dělohy, hemivaginu a agenezi ledvin	Disorder		60 Case(s)
66518	Syndrom zahrnující zkrácený pátý metakarp a inzulinovou rezistenci	Disorder		6 Case(s)
3004	Syndrom zahrnující zrcadlovou polydaktylii, segmentaci obratlů a defekty končetin	Disorder	0.3 P*	
2405	Syndrom zahrnující ztlustělé ušní	Disorder		2 Family(ies)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	lalůčky a převodní hluchotu			
505237	Syndrom zahrnující záchvaty s časným nástupem, anomálie distální části končetin, faciální dysmorfismus a celkové opoždění vývoje	Disorder		12 Case(s)
529980	Syndrom zahrnující zánětlivé onemocnění střev a recidivující sinopulmonární infekce	Disorder		1 Case(s)
610569	Syndrom zahrnující časné letální vrozené malformace mozku související s KIAA1109 a artrogrypózu	Disorder		13 Case(s)
465824	Syndrom zapouzdření plodu	Disorder		2 Case(s)
619948	Syndrom časné autoimunity, autoinflamace a imunodeficience	Disorder		10 Case(s)
721	Syndrom šedých destiček	Disorder		60 Case(s)
662	Syndrom žlutých nehtů	Disorder		400 Case(s)
281090	Syndromická X-vázaná ichthyóza	Disorder	1.3 P*	
85274	Syndromická X-vázaná mentální retardace 7	Disorder		10 Case(s)
85279	Syndromická X-vázaná mentální retardace související s KDM5C	Disorder		10 Family(ies)
98606	Syndromická hypoplázie okraje orbity	Disorder		2 Family(ies)
178364	Syndromická mikroftalmie, typ 5	Disorder		20 Case(s)
228426	Syndromická multisystémová autoimunitní choroba způsobená deficitem Itch	Disorder		10 Case(s)
457223	Syndromická senzorineurální hluchota způsobená kombinovým deficitem oxidativní fosforylace	Disorder		2 Case(s)
84064	Syndromický průjem	Disorder		116 Case(s)
199	Syndrom Cornelia de Langové	Disorder	1.24 BP*	
3262	Syngnathia s mnohočetnými anomáliemi	Disorder		2 Case(s)
3269	Synostosis radioulnaris congenita	Disorder		350 Case(s)
840	Syringocystadenoma papilliferum	Disorder		730 Case(s)
85414	Systémová forma juvenilní idiopatické	Disorder	3.1 P	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	artritidy			
85414	Systémová forma juvenilní idiopatické artritidy	Disorder	0.6 I	
90291	Systémová skleróza	Disorder	15.4 P*	
536	Systémový lupus erythematodes	Disorder	5.14 I	
536	Systémový lupus erythematodes	Disorder	43.7 P	
158	Systémový primární deficit karnitinu	Disorder	3.2 BP*	
188	Systémový syndrom děravých kapilár	Disorder		150 Case(s)
844	Síňová tachyarytmie s krátkým PR intervalem	Disorder		12 Case(s)
169157	T-B+ těžká kombinovaná imunodeficience způsobená deficitem CD45	Disorder		3 Case(s)
169154	T-B+ těžká kombinovaná imunodeficience způsobená deficitem IL-7R alfa	Disorder	0.15 BP	
324294	T-buněčná imunodeficience s epidermodysplasia verruciformis	Disorder		2 Case(s)
86872	T-velkobuněčná granulární lymfocytární leukémie	Disorder	0.4 I*	
457077	TARFO syndrom	Disorder		28 Case(s)
2886	TARP syndrom	Disorder		6 Family(ies)
397959	TCR-alfa-beta-pozitivní T-buněčný deficit	Disorder		2 Case(s)
488642	TELO2-vázaná mentální retardace s neurovývojovou poruchou	Disorder		6 Case(s)
284227	TEMPI syndrom	Disorder		10 Case(s)
466703	TMEM199-CDG	Disorder		7 Case(s)
3287	Takayasuova arteriitida	Disorder	0.084 I*	
3287	Takayasuova arteriitida	Disorder	1.34 P*	
50809	Talopatelloškafoidální osteolýza	Disorder		2 Case(s)
364198	Talus bipartitus	Disorder		23 Case(s)
2655	Tanatoforická dysplázie	Disorder	3.5 BP*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
31150	Tangierská nemoc	Disorder		185 Case(s)
845	Tayova-Sachsova nemoc	Disorder	0.31 BP*	
845	Tayova-Sachsova nemoc	Disorder	0.28 BP	
3291	Teebiho-Shaltoutové syndrom	Disorder		5 Case(s)
34514	Telethoninová pletencová svalová dystrofie R7	Disorder		16 Case(s)
420561	Templové-Baraitserův syndrom	Disorder		9 Case(s)
1777	Temtamy syndrom	Disorder		56 Case(s)
363417	Temtamyové syndrom preaxiální brachydaktylie	Disorder		18 Case(s)
842	Testikulární seminomatózní nádor ze zárodečných buněk	Disorder	1.71 I*	
842	Testikulární seminomatózní nádor ze zárodečných buněk	Disorder	46.01	
363483	Testikulární teratom	Disorder	0.04	
3299	Tetanus	Disorder	0.024 I*	
884	Tetrazomie 12p	Disorder	4.0 BP*	
96055	Tetrazomie 21	Disorder		13 Case(s)
3310	Tetrazomie 9p	Disorder		70 Case(s)
9	Tetrazomie X	Disorder		50 Case(s)
1780	Thakkerův-Donnaiové syndrom	Disorder		2 Case(s)
3312	Thalidomidová embryopatie	Disorder	0.77 P	
199348	Thiamin-responzivní encefalopatie	Disorder		2 Case(s)
98960	Thielova-Behnkeho dystrofie rohovky	Disorder		173 Case(s)
3314	Thiemannova nemoc, familiární forma	Disorder		33 Case(s)
3316	Thomasův syndrom	Disorder		6 Case(s)
614	Thomsenova a Beckerova choroba	Disorder	1.0 P	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
1803	Thorakomelická dysplázie	Disorder		2 Case(s)
436169	Thrombomodulin-vázaná krvácivá porucha	Disorder		15 Case(s)
3326	Thymická-renální-anální-plicní dysplázie	Disorder		3 Case(s)
99867	Thymom	Disorder	0.14 I*	
99867	Thymom	Disorder	1.22	
3327	Thyrocerebrorenální syndrom	Disorder		2 Case(s)
93322	Tibiální hemimelie	Disorder	0.1 BP*	
93322	Tibiální hemimelie	Disorder	0.1 P*	
609	Tibiální svalová dystrofie	Disorder	6.0 P*	
42665	Tietzův syndrom zahrnující albinismus a hluchotu	Disorder		2 Family(ies)
65283	Timothyové syndrom	Disorder		56 Case(s)
640	Tomakulózní neuropatie	Disorder	3.5 P*	
3317	Torakolaryngopelvicá dysplázie	Disorder		10 Case(s)
3338	Toriellové-Careyův syndrom	Disorder		59 Case(s)
3339	Toriellové-Lacassieův-Drosteův syndrom	Disorder		19 Case(s)
565782	Toxicita metotrexátu	Disorder	3.0 P*	
95455	Toxická epidermální nekrolýza	Disorder	0.19 I	
3348	Tracheobronchopatia osteochondroplastica	Disorder		400 Case(s)
90053	Transplantace krevetvorných kmenových buněk	Disorder	0.65 P*	
79411	Tranzientní bulózní dermolýza novorozenců	Disorder		52 Case(s)
99886	Tranzientní novorozenecký diabetes mellitus	Disorder	0.3 BP*	
861	Treacher Collinsův syndrom	Disorder	2.0 BP*	
863	Trichinelóza	Disorder	0.06 I*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
3352	Trichodentooseální syndrom	Disorder		30 Case(s)
3351	Trichodentální syndrom	Disorder		5 Family(ies)
3355	Trichoodontoonychální dysplázie	Disorder		4 Case(s)
1264	Trichoretinodentodigitální syndrom	Disorder		9 Case(s)
77258	Trichorhinofalangeální syndrom, typ 1 a 3	Disorder		250 Case(s)
33364	Trichothiodystrofie	Disorder		201 Case(s)
33364	Trichothiodystrofie	Disorder	0.12 BP*	
1209	Trikuspidální atrézie	Disorder	5.5625 BP*	
869	Triple A syndrom	Disorder		100 Case(s)
3376	Triploidie	Disorder	12.6 BP*	
88629	Tritanopie	Disorder	4.8 P*	
171929	Trizomie 10p	Disorder		50 Case(s)
1699	Trizomie 12p	Disorder		40 Case(s)
1699	Trizomie 12p	Disorder	2.0 BP	
3378	Trizomie 13	Disorder	3.7 BP*	
3380	Trizomie 18	Disorder	16.7 BP	
3380	Trizomie 18	Disorder	10.4 BP*	
1715	Trizomie 18p	Disorder		25 Case(s)
261344	Trizomie 1q	Disorder		18 Case(s)
1738	Trizomie 4p	Disorder		85 Case(s)
1742	Trizomie 5p	Disorder		40 Case(s)
1752	Trizomie 8q	Disorder		30 Case(s)
236	Trizomie 9p	Disorder		150 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
3375	Trizomie X	Disorder	42.5 P*	
3320	Trombocytopenie s aplázií radia	Disorder	0.5 BP*	
67044	Trombocytopenie s vrozenou dyserythropoetickou anémií	Disorder		3 Family(ies)
54057	Trombotická trombocytopenická purpura	Disorder	0.35 I	
854	Trombóza portální žíly	Disorder	1.72 I*	
2617	Trpaslictví s ptačí hlavou, montrealský typ	Disorder		3 Case(s)
3384	Truncus arteriosus	Disorder	4.3 BP	
3384	Truncus arteriosus	Disorder	4.8 BP*	
3392	Tularémie	Disorder	0.2 I*	
3392	Tularémie	Disorder	2.0 P*	
881	Turnerův syndrom	Disorder	5.5 BP*	
69083	Turnpennyho typ ektodermální dysplázie s natálními zuby	Disorder		1 Family(ies)
28378	Tyrosinémie, typ 2	Disorder		150 Case(s)
69723	Tyrosinémie, typ 3	Disorder		20 Case(s)
882	Tyrozinemie, typ 1	Disorder	0.9 BP	
3078	Těžká X-vázaná mentální retardace, Gustavsonův typ	Disorder		7 Case(s)
238329	Těžká X-vázaná mitochondriální encefalomyopatie	Disorder		2 Case(s)
438207	Těžká autozomálně recesivní makrotrombocytopenie	Disorder		2 Case(s)
228374	Těžká axonální neuropatie s časným začátkem způsobená NEFL deficitem	Disorder		4 Case(s)
231080	Těžká dysplázie u pacientů s Barretovým jícnem	Disorder	36.0 P*	
79408	Těžká generalizovaná recesivní dystrofická epidermolysis bullosa	Disorder	1.3 BP*	
79408	Těžká generalizovaná recesivní dystrofická epidermolysis bullosa	Disorder	0.963 P*	
169802	Těžká hemofilie A	Subtype of	2.8 P*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
		disorder		
169793	Těžká hemofilie B	Subtype of disorder	0.8 P*	
357237	Těžká kombinovaná imunodeficeience způsobená deficitem CARD11	Disorder		3 Case(s)
228003	Těžká kombinovaná imunodeficeience způsobená deficitem CORO1A	Disorder		9 Case(s)
317425	Těžká kombinovaná imunodeficeience způsobená deficitem DNA-PKcs	Disorder		2 Case(s)
397787	Těžká kombinovaná imunodeficeience způsobená deficitem IKK2	Disorder		9 Case(s)
504523	Těžká kombinovaná imunodeficeience způsobená deficitem LAT	Disorder		3 Case(s)
277	Těžká kombinovaná imunodeficeience způsobená deficitem adenosin deaminázy	Disorder	0.3 BP*	
277	Těžká kombinovaná imunodeficeience způsobená deficitem adenosin deaminázy	Disorder	0.2 P*	
331206	Těžká kombinovaná imunodeficeience způsobená kompletním RAG1/2 deficitem	Disorder	1.0 P*	
280763	Těžká mentální retardace a progresivní spastická paraplegie	Disorder		15 Case(s)
397593	Těžká neonatální laktátová acidóza způsobená deficitem komplexu NFS1- ISD11	Disorder		5 Case(s)
600663	Těžká neurovývojová porucha související s NRXN1, motorické stereotypie, chronická zácpa a poruchy cyklu spánků-bdění	Disorder		11 Case(s)
209370	Těžká novorozenecká encefalopatie s mikrocefalií	Disorder		30 Case(s)
300298	Těžká vrozená hypochromní anémie s prstenčitými sideroblasty	Disorder		3 Case(s)
420573	Těžký kombinovaný imunodeficit způsobený deficitem CTPS1	Disorder		12 Case(s)
280142	Těžký kombinovaný imunodeficit způsobený deficitem LCK	Disorder		4 Case(s)
363400	Těžký neurodegenerativní syndrom s lipodystrofií	Disorder		10 Case(s)
481665	USP18 deficit	Disorder		5 Case(s)
3403	Uhlova anomálie	Disorder		84 Case(s)
3403	Uhlova anomálie	Disorder	1.0 BP	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
3404	Ulbrightové-Hodesův syndrom	Disorder		3 Case(s)
3138	Ulnární-mamární syndrom	Disorder		128 Case(s)
97363	Unilaterální multicystická dysplázie ledvin	Subtype of disorder	23.2 BP	
97363	Unilaterální multicystická dysplázie ledvin	Subtype of disorder	14.8 BP*	
973	Unilaterální vrozená absence/hypoplázie prstů kromě palců	Disorder		2 Family(ies)
3408	Upingtonská nemoc	Disorder		1 Family(ies)
3409	Urbanův-Rogersův-Meyerův syndrom	Disorder		3 Case(s)
94059	Uremický pruritus	Disorder	35.0 P*	
210128	Urokanová acidurie	Disorder		4 Case(s)
598216	Uroteliální karcinom horních cest močových	Disorder	1.5 I	
39044	Uveální melanom	Disorder	0.5 I*	
39044	Uveální melanom	Disorder	6.0	
86867	Uzlinový B-buněčný lymfom z marginální zóny	Disorder	1.0 P*	
3412	VACTERL s hydrocefalem	Disorder		10 Family(ies)
887	VACTERL/VATER asociace	Disorder	6.25 BP*	
466934	VPS11 asociovaná autozomálně recesivní hypomyelinizační leukodystrofie	Disorder		13 Case(s)
3417	Van den Boschův syndrom	Disorder		1 Family(ies)
2460	Van den Endové-Guptův syndrom	Disorder		29 Case(s)
314652	Varianta ABeta2M amyloidózy	Disorder		5 Case(s)
280558	Varšavský syndrom chromozomální instability	Disorder		4 Case(s)
404553	Vaskulitida způsobená deficitem ADA2	Disorder		48 Case(s)
3424	Velofacioskeletální syndrom	Disorder		2 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
443988	Ventrikulomegalie a cystická choroba ledvin	Disorder		11 Case(s)
3429	Verloove Vanhorickův-Brubakkův syndrom	Disorder		2 Case(s)
70476	Vernální keratokonjunktivitida	Disorder	32.0 P*	
2206	Vertebrální ankylozující hyperostóza s tylózou	Disorder		8 Case(s)
493342	Vibrační kopřivka	Disorder		37 Case(s)
1493	Viciho syndrom	Disorder		50 Case(s)
91496	Vločkovitá vitreoretinální degenerace	Disorder		50 Case(s)
221145	Volná kůže s těžkými anomáliemi respiračního, gastrointestinálního a močového ústrojí	Disorder		21 Case(s)
3439	Von Voss Cherstvoyův syndrom	Disorder		10 Case(s)
903	Von Willebrandova choroba	Disorder	10.0 P	
166096	Von Willebrandova nemoc, typ 3	Subtype of disorder	0.1865 P	
90795	Vrozená adrenální hyperplázie způsobená deficitem 11-beta-hydroxylázy	Disorder	0.75 BP*	
90795	Vrozená adrenální hyperplázie způsobená deficitem 11-beta-hydroxylázy	Disorder	0.47 P*	
90793	Vrozená adrenální hyperplázie způsobená deficitem 17-alfa-hydroxylázy	Disorder	0.1 P*	
90791	Vrozená adrenální hyperplázie způsobená deficitem 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenázy	Disorder		68 Case(s)
95699	Vrozená adrenální hyperplázie způsobená deficitem cytochrom P450 oxidoreduktázy	Disorder	0.75 BP*	
495879	Vrozená ageneze skrota	Disorder		6 Case(s)
210122	Vrozená alveolární kapilární dysplázie	Disorder		40 Case(s)
3319	Vrozená amegakaryocytová trombocytopenie	Disorder		100 Case(s)
86816	Vrozená analbuminémie	Disorder		50 Case(s)

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

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
512260	Vrozená ataxie mozečku způsobená mutací RNU12	Disorder		6 Case(s)
1195	Vrozená atransferinemie	Disorder		16 Case(s)
566192	Vrozená autozomálně recesivní trombocytopenie malých krevních destiček	Disorder		5 Case(s)
538101	Vrozená axonální neuropatie s encefalopatií	Disorder		7 Case(s)
2040	Vrozená bronchobiliární píštěl	Disorder		35 Case(s)
2140	Vrozená brániční kýla	Disorder	30.0 BP	
2140	Vrozená brániční kýla	Disorder	21.2 BP*	
329242	Vrozená chronická diareja s protein-ztrácející enteropatií	Disorder		2 Case(s)
93109	Vrozená dilatace renálních kalichů	Disorder		25 Case(s)
98870	Vrozená dyserythropoetická anémie, typ III	Disorder		60 Case(s)
71278	Vrozená dysgeneze mozku způsobená deficitem glutamin syntetázy	Disorder		3 Case(s)
1775	Vrozená dyskeratóza	Disorder	0.1 P*	
306530	Vrozená dědičná faciální paralýza s variabilní ztrátou sluchu	Disorder		13 Case(s)
231573	Vrozená erozivní a vezikulární dermatóza	Disorder		31 Case(s)
79277	Vrozená erythropoetická porfyrie	Disorder		200 Case(s)
79277	Vrozená erythropoetická porfyrie	Disorder	0.065 I*	
1023	Vrozená generalizovaná hypertrichóza, Ambrasův typ	Subtype of disorder		40 Case(s)
95715	Vrozená hypotyreóza způsobená transplacentárně přenesenými mateřskými protilátkami inhibujícími TSH receptor	Disorder	1.0 P*	
583097	Vrozená infiltrující lipomatóza obličeje	Disorder		59 Case(s)
217399	Vrozená insenzitivita k bolesti s hyperhidrózou a absencí kožní sensorické inervace	Disorder		2 Case(s)
2222	Vrozená lanuginózní hypertrichóza	Disorder		100 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
1954	Vrozená letální erythrodermie	Disorder		17 Case(s)
210163	Vrozená letální myopatie, typ Comptonové-Northové	Disorder		4 Case(s)
69063	Vrozená membranázní nefropatie způsobená aloimunizací maternální anti-neutrální endopeptidázou	Disorder		15 Case(s)
280671	Vrozená muskulární dystrofie způsobená poruchou syntézy fosfatidylcholinu	Disorder		19 Case(s)
424107	Vrozená myopatie s nástupem podobným myastenii	Disorder		2 Case(s)
544602	Vrozená myopatie s redukovánými svalovými vlákny typu 2	Disorder		2 Case(s)
199329	Vrozená myopatie, Paradasův typ	Disorder		2 Case(s)
88642	Vrozená necitlivost k bolesti, anosmii a neuropatické artropatii	Disorder		20 Case(s)
453510	Vrozená necitlivost pro bolest s těžkou mentální retardací	Disorder		3 Case(s)
860	Vrozená nekorigovaná transpozice velkých tepen	Disorder	24.25 BP*	
79394	Vrozená non-bulózní ichtyoziformní erythroderma	Disorder	0.3 P*	
48	Vrozená oboustranná absence vas deferens	Disorder	50.0 P*	
2309	Vrozená panyonychie	Disorder		1000 Case(s)
2414	Vrozená plicní lymfangiektázie	Disorder		100 Case(s)
280071	Vrozená porucha glykosylace, typ 1p	Disorder		8 Case(s)
300536	Vrozená porucha glykosylace, typ 1r	Disorder		1 Case(s)
79095	Vrozená porucha syntézy žlučových kyselin, typ 4	Disorder		5 Case(s)
66630	Vrozená pseudoartróza klavikuly	Disorder		200 Case(s)
2038	Vrozená pulmonální arteriovenózní píštěl	Disorder	2.5 I	
281190	Vrozená retikulární ichtyoziformní erythrodermie	Disorder		40 Case(s)
290	Vrozená rubeola	Disorder	0.03 I*	
290	Vrozená rubeola	Disorder	0.35 BP*	

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

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
94068	Vrozená spondyloepifyzární dysplázie	Disorder	1.0 BP*	
60041	Vrozená srdeční blokáda	Disorder	4.54 BP	
101068	Vrozená stromální korneální dystrofie	Disorder		6 Family(ies)
157973	Vrozená svalová dystrofie na podkladě mutací genu LMNA	Disorder		23 Case(s)
34520	Vrozená svalová dystrofie s deficitem integrinu alfa7	Disorder	0.03 P*	
371007	Vrozená svalová dystrofie s hyperlaxitou	Disorder		14 Case(s)
329178	Vrozená svalová dystrofie s mentální retardací a těžkou epilepsií	Disorder		3 Case(s)
258	Vrozená svalová dystrofie, typ 1A	Disorder	0.3 P*	
98893	Vrozená svalová dystrofie, typ 1B	Disorder		6 Case(s)
499009	Vrozená syfilis	Disorder	1.3 P*	
499009	Vrozená syfilis	Disorder	1.3 BP*	
858	Vrozená toxoplazmóza	Disorder	33.0 BP*	
93583	Vrozená trombotická trombocytopenická purpura	Subtype of disorder		123 Case(s)
294975	Vrozené chybění nadloktí a předloktí s přítomností ruky	Disorder	0.62 BP	
313906	Vrozené cysty pankreatu	Disorder		10 Case(s)
2444	Vrozené vývojové vady dýchacích cest	Disorder	8.2 BP*	
79302	Vrozený defekt syntézy žlučových kyselin, typ 3	Disorder		2 Case(s)
168612	Vrozený deficit alfa-fetoproteinu	Disorder		22 Case(s)
79	Vrozený deficit alfa2-antiplasminu	Disorder		40 Case(s)
325	Vrozený deficit faktoru II	Disorder	0.05 P*	
326	Vrozený deficit faktoru V	Disorder	0.1 P*	
327	Vrozený deficit faktoru VII	Disorder	0.33 P*	
335	Vrozený deficit fibrinogenu	Disorder	0.15 P*	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
103910	Vrozený deficit heparan sulfátu v enterocyту	Disorder		3 Case(s)
331	Vrozený deficit koagulačního faktoru XIII	Disorder	0.04 I*	
331	Vrozený deficit koagulačního faktoru XIII	Disorder	0.05 P*	
35122	Vrozený deficit sacharázy-izomaltázy	Disorder	20.0 P*	
332	Vrozený deficit vnitřního faktoru	Disorder		100 Case(s)
98976	Vrozený glaukom	Disorder	2.2 BP*	
2185	Vrozený hydrocefalus	Disorder	46.5 BP*	
1928	Vrozený lobární emfyzém	Disorder	4.0 BP	
83620	Vrozený malabsorpční průjem způsobený nedostatkem enteroendokrinních buněk	Disorder		7 Case(s)
590	Vrozený myastenický syndrom	Disorder	0.3 P*	
329	Vrozený nedostatek faktoru XI	Disorder	0.1 P*	
306504	Vrozený nefrotický syndrom s intersticiální plicní fibrózou a epidermolysis bullosa	Disorder		3 Case(s)
626	Vrozený obrovský melanocytární névus	Disorder	2.75 P*	
139414	Vrozený panfolikulární névus	Disorder		3 Case(s)
569821	Vrozený primární lymfedém Gordonové	Disorder		23 Case(s)
103908	Vrozený průjem způsobený poruchou sodíkového kanálu	Disorder		50 Case(s)
2301	Vrozený syndrom krátkého střeva	Disorder		43 Case(s)
291	Vrozený varicellový syndrom	Disorder		130 Case(s)
99125	Vrozený úplný anomální návrat plicních žil	Disorder	9.0 BP	
99125	Vrozený úplný anomální návrat plicních žil	Disorder	9.0 P	
2391	Vrozeně krátké ligamentum costocoracoideum	Disorder		1 Family(ies)
216694	Vrozeně opravená transpozice velkých tepen	Disorder	3.0 BP	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
83453	Vulvovaginingivální syndrom	Disorder		380 Case(s)
137583	Vulvární intraepiteliální neoplázie	Disorder	20.0 P*	
293168	Vzestupná dědičná spastická paralýza s nástupem v kojeneckém věku	Disorder		17 Family(ies)
213528	Vzácný adenokarcinom prsu	Disorder	3.55 I*	
2715	Vážný okulorenocerebelární syndrom	Disorder		5 Case(s)
589547	Vývojové opoždění, mentální retardace a porucha autistického spektra související s GRIN2B	Disorder		98 Case(s)
411543	Významně zvýšená aktivita fosforibosylpyrofosfátsyntetázy	Subtype of disorder		33 Case(s)
2804	W syndrom	Disorder		6 Case(s)
893	WAGR syndrom	Disorder	0.2 BP	
572798	WARS2-vázaný kombinovaný defekt oxidativní fosforylace	Disorder		11 Case(s)
51636	WHIM syndrom	Disorder		65 Case(s)
3466	WT syndrom	Disorder		3 Family(ies)
3440	Waardenburgův syndrom	Disorder	0.37 BP*	
895	Waardenburgův syndrom, typ 2	Subtype of disorder		3 Family(ies)
897	Waardenburgův-Shahův syndrom	Disorder		100 Case(s)
898	Wagnerova choroba	Disorder		100 Case(s)
33226	Waldenströmová makroglobulinemie	Disorder	0.81 I*	
899	Walkerův-Warburgův syndrom	Disorder	1.65 BP*	
3447	Weaverův syndrom	Disorder		48 Case(s)
3448	Weaverův-Wiliamsův syndrom	Disorder		2 Case(s)
3449	Weillův-Marchesaniho syndrom	Disorder	1.0 P	
3344	Weismann-Netterův syndrom	Disorder		100 Case(s)
901	Wellsův syndrom	Disorder		200 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
902	Wernerův syndrom	Disorder	0.5 P*	
3451	Westův syndrom	Disorder	6.0 P*	
3451	Westův syndrom	Disorder	3.7 BP	
3451	Westův syndrom	Disorder	3.5 BP*	
3455	Wiedemannův-Rautenstrauchův syndrom	Disorder		37 Case(s)
319182	Wiedemannův-Steinerův syndrom	Disorder		84 Case(s)
905	Wilsonova choroba	Disorder	2.25 BP	
905	Wilsonova choroba	Disorder	2.02 P	
905	Wilsonova choroba	Disorder	6.0 P*	
3459	Wilsonův-Turnerův syndrom	Disorder		28 Case(s)
906	Wiskottův-Aldrichův syndrom	Disorder	0.1 P*	
1667	Wolcottové-Rallisonův syndrom	Disorder		60 Case(s)
3463	Wolframův syndrom	Disorder	0.13 P	
3463	Wolframův syndrom	Disorder	0.62 P*	
280	Wolfův-Hirschhornův syndrom	Disorder	2.0 BP*	
3464	Woodhouseův-Sakatiův syndrom	Disorder		25 Family(ies)
3465	Worster-Droughtův syndrom	Disorder	3.7 P*	
53719	Wyburn-Masonův syndrom	Disorder		90 Case(s)
352675	X-vázaná Charcotova-Marieho-Toothova nemoc, typ 6	Disorder		8 Case(s)
101076	X-vázaná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2	Disorder		5 Case(s)
101077	X-vázaná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 3	Disorder		4 Family(ies)
101078	X-vázaná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 4	Disorder		7 Case(s)
99014	X-vázaná Charcotova-Marieova-	Disorder		9 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	Toothova nemoc, typ 5			
98863	X-vázaná Emeryho-Dreifussova svalová dystrofie	Subtype of disorder	1.0 <i>BP</i>	
98863	X-vázaná Emeryho-Dreifussova svalová dystrofie	Subtype of disorder	1.0 <i>P</i>	
47	X-vázaná agamaglobulinemie	Subtype of disorder	0.1 <i>P*</i>	
47	X-vázaná agamaglobulinemie	Subtype of disorder	0.22 <i>P</i>	
329235	X-vázaná centrální vrozená hypotyreóza s testikulárním zvětšením s pozdním začátkem	Disorder		27 <i>Case(s)</i>
1145	X-vázaná distální arthrogryposis multiplex congenita	Disorder		14 <i>Family(ies)</i>
139557	X-vázaná distální spinální svalová atrofie, typ 3	Disorder		2 <i>Family(ies)</i>
35173	X-vázaná dominantní chondrodysplasia punctata	Disorder	0.25 <i>BP*</i>	
163966	X-vázaná dominantní chondrodysplázie, Chassaingův-Lacombův typ	Disorder		10 <i>Case(s)</i>
363727	X-vázaná dyserythropoetická anémie s abnormálními destičkami a neutropenií	Disorder		1 <i>Family(ies)</i>
293621	X-vázaná dystrofie endotelu rohovky	Disorder		35 <i>Case(s)</i>
443197	X-vázaná erythropoetická protoporfyrie	Disorder		50 <i>Case(s)</i>
596	X-vázaná forma centronukleární myopatie	Disorder	0.2 <i>P*</i>	
319605	X-vázaná genetická vnímavost k mykobakteriální infekci	Disorder		13 <i>Case(s)</i>
319623	X-vázaná genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená CYBB deficitem	Subtype of disorder		7 <i>Case(s)</i>
319612	X-vázaná genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená IKBKG deficitem	Subtype of disorder		6 <i>Case(s)</i>
139583	X-vázaná hereditární senzorká a autonomní neuropatie s hluchotou	Disorder		5 <i>Family(ies)</i>
391327	X-vázaná hyperostóza lebky	Disorder		1 <i>Family(ies)</i>
89936	X-vázaná hypofosfatémie	Disorder	1.66 <i>P*</i>	
89936	X-vázaná hypofosfatémie	Disorder	2.14 <i>P</i>	

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
89936	X-vázaná hypofosfatémie	Disorder	4.5 I	
181	X-vázaná hypohidrotická ektodermální dysplázie	Subtype of disorder	0.75 BP*	
317476	X-vázaná imunodeficience s defektem metabolismu hořčiku, infekcí virem Epstein-Barrové a neopláziemi	Disorder		7 Case(s)
2571	X-vázaná imunoneurologická porucha	Disorder		5 Case(s)
98890	X-vázaná izolovaná atrofie optiku s časným nástupem	Disorder		4 Family(ies)
1497	X-vázaná komplikovaná dysgeneze corpus callosum	Subtype of disorder		11 Case(s)
452	X-vázaná lisencefalie s abnormálními genitáliemi	Disorder		30 Family(ies)
1131	X-vázaná mandibulofaciální dysostóza	Disorder		7 Case(s)
480880	X-vázaná mentální retardace s faciálním dysmorfismem, malým vzrůstem, choanální atrezií omezená na ženské pohlaví	Disorder		17 Case(s)
67045	X-vázaná mentální retardace s izolovaným deficitem růstového hormonu	Subtype of disorder		2 Family(ies)
163979	X-vázaná mentální retardace s kraniofacioskeletálními symptomy	Disorder		9 Case(s)
85276	X-vázaná mentální retardace, Armfieldův typ	Disorder		6 Case(s)
85293	X-vázaná mentální retardace, Cabezasův typ	Disorder		24 Family(ies)
85277	X-vázaná mentální retardace, Cantagrelův typ	Disorder		30 Case(s)
163971	X-vázaná mentální retardace, Cilliersové typ	Disorder		4 Case(s)
93947	X-vázaná mentální retardace, Golabiové-Itoové-Hallův typ	Subtype of disorder		3 Case(s)
93952	X-vázaná mentální retardace, Hederův typ	Disorder		9 Case(s)
163961	X-vázaná mentální retardace, Kroesové typ	Disorder		3 Case(s)
85283	X-vázaná mentální retardace, Milesové-Carpenterové typ	Disorder		4 Case(s)
163937	X-vázaná mentální retardace, Najmové typ	Disorder		35 Family(ies)
163956	X-vázaná mentální retardace, Nascimentoové typ	Disorder		8 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
85322	X-vázaná mentální retardace, Paiův typ	Disorder		1 Family(ies)
85285	X-vázaná mentální retardace, Schimkeho typ	Disorder		4 Case(s)
85323	X-vázaná mentální retardace, Seemanové typ	Disorder		4 Case(s)
85286	X-vázaná mentální retardace, Shashiové typ	Disorder		9 Case(s)
85324	X-vázaná mentální retardace, Shrimptonův typ	Disorder		3 Case(s)
85287	X-vázaná mentální retardace, Sideriusové typ	Disorder		2 Family(ies)
3063	X-vázaná mentální retardace, Snyderův typ	Disorder		21 Case(s)
85325	X-vázaná mentální retardace, Stevensonův typ	Disorder		4 Case(s)
85288	X-vázaná mentální retardace, Stocco Dos Santosové typ	Disorder		1 Family(ies)
85326	X-vázaná mentální retardace, Stollův typ	Disorder		4 Case(s)
163976	X-vázaná mentální retardace, Van Eschové typ	Disorder		7 Case(s)
85290	X-vázaná mentální retardace, Wilsonův typ	Disorder		3 Case(s)
459070	X-vázaná mentální retardace, cerebelární hypoplázie a spondyloepifyzární dysplázie	Disorder		2 Case(s)
85273	X-vázaná mentální retardace, typ Abidiové	Disorder		8 Case(s)
25980	X-vázaná myopatie s excesivní autofagii	Disorder		18 Family(ies)
178461	X-vázaná myopatie s posturální svalovou atrofií	Disorder		7 Family(ies)
314978	X-vázaná neprogresivní cerebelární ataxie	Disorder		3 Family(ies)
391330	X-vázaná osteoporóza s frakturami	Disorder		8 Family(ies)
85453	X-vázaná porucha retikulární pigmentace se systémovou manifestací	Disorder		6 Family(ies)
461	X-vázaná recesivní ichtyóza	Disorder	15.0 I*	
461	X-vázaná recesivní ichtyóza	Disorder	16.6 P*	
1852	X-vázaná retinální dysplázie	Disorder		8 Case(s)
75563	X-vázaná sideroblastická anémie	Disorder		200 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
2802	X-vázaná sideroblastická anémie a ataxie	Disorder		13 Case(s)
431272	X-vázaná skapuloperoneální svalová dystrofie	Disorder		22 Case(s)
100997	X-vázaná spastická paraplegie, typ 16	Disorder		1 Family(ies)
171607	X-vázaná spastická paraplegie, typ 34	Disorder		24 Case(s)
85297	X-vázaná spinocerebelární ataxie, typ 3	Disorder		5 Case(s)
85292	X-vázaná spinocerebelární ataxie, typ 4	Disorder		1 Family(ies)
86788	X-vázaná těžká vrozená neutropenie	Disorder		45 Case(s)
538931	X-vázané lymfoproliferativní onemocnění způsobené deficitem SH2D1A	Disorder		100 Case(s)
538934	X-vázané lymfoproliferativní onemocnění způsobené deficitem XIAP	Disorder		100 Case(s)
364028	X-vázané mentální postižení způsobené GRIA3 anomáliemi	Disorder		14 Case(s)
75497	X-vázaný Ehlersův-Danlosův syndrom	Disorder		2 Family(ies)
52503	X-vázaný deficit transportéru kreatinu	Disorder		150 Case(s)
1661	X-vázaný dermoid rohovky	Disorder		6 Case(s)
79447	X-vázaný letální syndrom mnohočetných pterygií	Disorder		6 Family(ies)
85334	X-vázaný neurodegenerativní syndrom, Bertiniho typ	Disorder		7 Case(s)
85336	X-vázaný neurodegenerativní syndrom, Hamelův typ	Disorder		11 Case(s)
54	X-vázaný okulární albinismus	Disorder	0.58 BP*	
90001	X-vázaný syndrom dysfunkce čípků s myopií	Disorder		10 Family(ies)
622925	X-vázaný syndrom těžkého aneuryzmatu a disekce hrudní aorty	Disorder		32 Case(s)
500188	X-vázaný syndrom zahrnující atrezii zevního zvukovodu, dilataci vnitřního zvukovodu a faciální dysmorfismus	Disorder		4 Case(s)
85327	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, akromegalii a hyperaktivitu	Disorder		2 Case(s)
85338	X-vázaný syndrom zahrnující mentální	Disorder		9 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	retardaci, ataxii a apraxii			
85280	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, cubitus valgus a dysmorfismus	Disorder		5 Case(s)
2958	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, dysmorfismus a atrofii mozku	Disorder		8 Case(s)
85319	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, epilepsii, progresivní kloubní kontraktury a dysmorfismus	Disorder		2 Case(s)
85317	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, hypogamaglobulinémii a progresivní neurologickou deterioraci	Disorder		3 Case(s)
3055	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, hypogonadismus, ichtyózu, obezitu a malý vzrůst	Disorder		4 Case(s)
85329	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, hypotonii, faciální dysmorfismus a agresivní chování	Disorder		10 Case(s)
324410	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, kardiomegalii a městnavé srdeční selhání	Disorder		2 Case(s)
85320	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, makrocefalii a makroorchidismus	Disorder		12 Case(s)
3077	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, psychózu a makroorchidismus	Disorder		6 Case(s)
423479	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, spasticitu končetin, dystrofii sítnice a diabetes insipidus	Disorder		2 Case(s)
3052	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, záchvaty a psoriázu	Disorder		4 Case(s)
431140	X-vázaný syndrom zahrnující mikroftalmii s kolobomy, mikrocefalii, mentální retardaci a malý vzrůst	Disorder		1 Family(ies)
363654	X-vázaný syndrom zahrnující parkinsonismus a spasticitu	Disorder		5 Case(s)
3469	XK aprozencefalie	Disorder		10 Case(s)
370930	XYLT1-CDG	Disorder		2 Case(s)
910	Xeroderma pigmentosum	Disorder	0.23 BP*	
90342	Xeroderma pigmentosum - variant	Disorder		50 Case(s)

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
792	X-vázaná retinoschíza	Disorder	5.0 <i>P</i>	
792	X-vázaná retinoschíza	Disorder	4.5 <i>P*</i>	
3472	Yunisův-Varonův syndrom	Disorder		25 <i>Case(s)</i>
98971	Zadní amorfní dystrofie rohovky	Disorder		11 <i>Family(ies)</i>
95706	Zadní hypospadie	Disorder	19.25 <i>BP*</i>	
83616	Zarděnková panencefalitida	Disorder		20 <i>Case(s)</i>
314621	Zdvojení hypofýzy	Disorder		38 <i>Case(s)</i>
97240	Zebra body myopatie	Disorder		10 <i>Case(s)</i>
217017	Zechi-Ceideové syndrom	Disorder		3 <i>Case(s)</i>
50812	Zellweger-like syndrom bez peroxizomálních anomálií	Disorder		2 <i>Case(s)</i>
180242	Zhoubný nádor vejcovodů	Disorder	1.0 <i>P*</i>	
2935	Zkřížená polysyndaktylie	Disorder		12 <i>Case(s)</i>
3253	Zlotogorův-Ogurův syndrom	Disorder		50 <i>Case(s)</i>
913	Zollingerův-Ellisonův syndrom	Disorder	0.15 <i>I*</i>	
913	Zollingerův-Ellisonův syndrom	Disorder	0.125 <i>I</i>	
466718	Zvrásněná pigmentová epitelopatie sítnice ostrova Martinik	Disorder		14 <i>Case(s)</i>
60015	Zvětšení foramina parietalia	Disorder	4.3 <i>P*</i>	
60015	Zvětšení foramina parietalia	Disorder	3.7 <i>P</i>	
565788	Zánětlivé onemocnění střev s neurologickým postižením v dětském věku	Disorder		3 <i>Case(s)</i>
597887	Zánětlivé onemocnění střev související s ALPI	Disorder		2 <i>Case(s)</i>
597201	Zánětlivé onemocnění střev související s TRIM22	Disorder		8 <i>Case(s)</i>
83476	Západonilská encefalitida	Disorder	0.036 <i>I*</i>	
542301	Závažná kombinovaná	Disorder		21 <i>Case(s)</i>

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

ORPHACode	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
	imunodeficiencie způsobená deficitem CARMIL2			
538958	Závažná kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem CD70	Disorder		6 Case(s)
500545	Závažná neurovývojová porucha s obtížným krmením, stereotypickými pohyby rukou a bilaterální kataraktou	Disorder		6 Case(s)
46487	Získaná epidermolysis bullosa	Disorder	0.03 I*	
79086	Získaná generalizovaná lipodystrofie	Disorder	1.0 P*	
599480	Získaná hemofilie A	Disorder	0.1505 I*	
75564	Získaná idiopatická sideroblastická anémie	Disorder	0.09 I*	
464453	Získaná methemoglobinémie	Disorder		242 Case(s)
2221	Získaná lanuginózní hypertrichóza	Disorder		60 Case(s)
228247	Získané pseudoxanthoma elasticum	Disorder		20 Case(s)
90065	Získané subarachnoideální krvácení z aneuryzmatu	Disorder	10.0 P*	
91136	Získaný Fanconioho syndrom asociovaný s lehkými řetězci monoklonálních imunoglobulinů	Disorder		100 Case(s)
599490	Získaný deficit faktoru V	Disorder		200 Case(s)
599495	Získaný deficit faktoru VII	Disorder		83 Case(s)
599501	Získaný deficit faktoru X	Disorder		77 Case(s)
599507	Získaný deficit faktoru XI	Disorder		15 Case(s)
599513	Získaný deficit faktoru XIII	Disorder		95 Case(s)
99147	Získaný von Willebrandův syndrom	Disorder		300 Case(s)
178333	Ålandská oční nemoc	Disorder		5 Family(ies)
1935	Časná myoklonická encefalopatie	Disorder		80 Case(s)
1489	Černý kašel	Disorder	8.9 I*	
137678	Česká dysplázie, metatarzální typ	Disorder		13 Family(ies)

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

ORPHA Code	Onemocnění nebo podtyp onemocnění	Úroveň klasifikace	Odhadovaná prevalence/incidence (/100 000)	Počet publikovaných případů či rodin
1646	Částečná delece chromozomu Y	Disorder	20.8 <i>P</i>	
1646	Částečná delece chromozomu Y	Disorder	20.0 <i>P*</i>	
1330	Částečný atrioventrikulární kanál	Disorder	20.0 <i>BP*</i>	
1330	Částečný atrioventrikulární kanál	Disorder	30.0 <i>P*</i>	
209932	Čípková dystrofie se supernormální tyčinkovou odpovědí	Disorder		45 <i>Case(s)</i>
100075	Žaludeční endokrinní nádor	Disorder	3.2 <i>P*</i>	
404466	Ženská neplodnost způsobená defektem zona pellucida	Disorder		4 <i>Case(s)</i>
488191	Ženská neplodnost způsobená zástavou meiózy oocytů	Disorder		16 <i>Case(s)</i>

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

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

Prevalence a incidence vzácných onemocnění: Bibliografické údaje – Říjen 2024 - Vydání 1

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

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

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

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

Správný tvar při citování tohoto dokumentu je:

« Prevalence a incidence vzácných onemocnění », Orphanet Report Series, Rare Diseases collection, Month Year,

Vydání 1: Prevalence, incidence nebo počet publikovaných případů

uvedené podle onemocnění (v abecedním pořadí)

[https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence of rare diseases by diseases CZ.pdf](https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence%20of%20rare%20diseases%20by%20diseases%20CZ.pdf)