



Показатели распространенности и заболеваемости по редким болезням. Библиографические данные: Распространенность, заболеваемость или количество опубликованных случаев, перечисленных по заболеваниям (в алфавитном порядке)

www.orpha.net

www.orphadata.org

Методология

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

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

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

Сбор данных

Используется ряд различных источников:

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

Характеристики данных

Данные, опубликованные в этом документе, представляют общемировую оценку, или

европейскую оценку, если общемировая оценка недоступна.

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

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

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

Для врожденных заболеваний оценивается распространенность таким образом:

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

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

Распространенность = заболеваемость \times средняя продолжительность болезни.

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

Ограничения исследования

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

Достоверность и точность источников исходных данных принимается на веру и не проверялась.

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

Таким образом, возможна путаница между такими терминами, как заболеваемость и распространенность и/или распространенность при рождении из-за взаимозаменяемого использования этих терминов в некоторых источниках.

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

Представление данных

Данные, опубликованные без уточнения приведены по всему миру.

Звездочка * указывает на европейские данные.

P указывает на данные о распространенности

I - данные о заболеваемости.

BP – распространенность при рождении

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

Распространенность, заболеваемость или количество опубликованных случаев, перечисленных по заболеваниям (в алфавитном порядке)

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/зболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
79154	2-аминоадипическая 2-оксоадиповая ацидурия		20 <i>Случаи</i>
939	3-гидроксиизомалясная ацидурия		13 <i>Случаи</i>
67046	3-метилглутаконовая ацидурия тип 1		20 <i>Случаи</i>
44503 8	3-метилглутаконовая ацидурия тип 7		22 <i>Случаи</i>
50520 8	3-метилглутаконовая ацидурия, тип 8		9 <i>Случаи</i>
50521 6	3-метилглутаконовая ацидурия, тип 9		4 <i>Случаи</i>
2616	3М Синдром		200 <i>Случаи</i>
393	46,XX тестикулярное нарушение формирования пола	2.5 <i>P</i>	
2138	46XX, овариотестикулярное нарушения развития пола		500 <i>Случаи</i>
2138	46XX, овариотестикулярное нарушения развития пола	2.5 <i>BP</i>	
28949 4	4Н лейкодистрофия		200 <i>Случаи</i>
43923 2	AApoAIV амилоидоз		2 <i>Случаи</i>
85446	ABeta2M дикого типа амилоидоз	4.5 <i>P*</i>	
32471 8	ABetaE22K амилоидоз		2 <i>Семьи</i>
32470 3	ABetaL34V амилоидоз		1 <i>Семья</i>
10000 8	ACys-амилоидоз		9 <i>Семьи</i>
85448	AGel амилоидоз		475 <i>Случаи</i>
25097 7	AICA-рибозидурия		4 <i>Случаи</i>
79085	AKT2-ассоциированная семейная частичная липодистрофия		1 <i>Семья</i>
85443	AL-амилоидоз	7.75 <i>I*</i>	
85443	AL-амилоидоз	10.0 <i>P*</i>	
85443	AL-амилоидоз	40.0 <i>P</i>	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/зболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
35664	ALDH18A1-ассоциированный синдром Де Барси		32 <i>Случаи</i>
93561	ALys амилоидоз		7 <i>Семьи</i>
35699 6	ANK3-ассоциированный синдром умственной отсталости-нарушения сна		5 <i>Случаи</i>
33000 1	ATTR-амилоидоз дикого типа	1.72 <i>P</i>	
40191 1	AXIN2-ассоциированный аттенуированный семейный аденоматозный полипоз		4 <i>Семьи</i>
58586 7	Acute myeloid leukemia with t(9;22)(q34.1;q11.2)	4.0 <i>I</i>	
32471 3	Абета-амилоидоз, итальянский тип		7 <i>Семьи</i>
99027	Аутосомно-доминантная лейкодистрофия с поздним дебютом		20 <i>Семьи</i>
53646 7	B3GALT6-ассоциированный спондилодиспластический синдром Элерса-Данло		41 <i>Семьи</i>
75496	B4GALT7-ассоциированный спондилодиспластический синдром Элерса-Данло		34 <i>Случаи</i>
36345 4	BICD2-ассоциированная аутосомно-доминантная проксимальная спинальная мышечная атрофия с началом в детском возрасте		60 <i>Случаи</i>
47608 4	BVES-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия		3 <i>Случаи</i>
49584 4	C11ORF73-ассоциированная аутосомно-рецессивная гипомиелинизирующая лейкодистрофия		6 <i>Случаи</i>
49762 3	C12ORF65-ассоциированный комбинированный дефект окислительного фосфорилирования		30 <i>Случаи</i>
32991 8	C3 гломерулопатия	0.15 <i>I*</i>	
36994 2	CADDS		4 <i>Случаи</i>
86870	CD4+/CD56+ гематодермическое новообразование	12.0 <i>P*</i>	
56606 7	CEBPE-ассоциированный синдром аутовоспаления-иммунодефицита-дисфункции нейтрофилов		4 <i>Случаи</i>
56981 6	CELSR1-ассоциированная первичная лимфедема с поздним началом		11 <i>Случаи</i>
59908 2	CHD3-related developmental delay-speech delay-intellectual disability-abnormalities of vision-facial dysmorphism		60 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	syndrome		
263463	CHST3-ассоциированная скелетная дисплазия		2 Семьи
435651	CIDEC-ассоциированная семейная частичная липодистрофия		1 Случай
284448	CLIPPERS-синдром		50 Случаи
397725	COASY-протеин-ассоциированная нейродегенерация		2 Случаи
589856	Choanal atresia-athelia-hypothyroidism-delayed puberty-short stature syndrome		18 Случаи
600731	Clark-Baraitser syndrome		8 Случаи
230839	Classical-like Ehlers-Danlos syndrome type 1		17 Случаи
1461	Criss-cross сердце	0.8 ВР*	
2119	Синдром НЕС		2 Случаи
1488	Синдром Купера-Джэбса		2 Случаи
52056	Синдром дефектов локтевой/малоберцовой костей с радиальной стороны-брахидактилии		1 Семья
96175	Синдром кольцевой хромосомы 11		20 Случаи
96177	Синдром кольцевой хромосомы 15		50 Случаи
96178	Синдром кольцевой хромосомы 16		10 Случаи
96173	Синдром кольцевой хромосомы 9		31 Случаи
3164	Синдром омфалоцеле, тип Шпрингера-Гольдберга		5 Случаи
397606	Системный PrP амилоидоз		16 Случаи
356978	D,L-2-гидроксиглутаровая ацидурия		13 Случаи
79315	D-2-гидроксиглутаровая ацидурия		80 Случаи
404546	DITRA		70 Случаи
443950	DNAJB2-ассоциированная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2		2 Случаи
34516	DNAJB6-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия тип D1		6 Семьи
352470	DND2-ассоциированный синдром делеции митохондриальной ДНК		4 Случаи
330050	DNM1L-ассоциированная энцефалопатия вследствие дефекта разделения		11 Случаи

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	митохондрий и пероксисом		
209341	DYNC1H1-ассоциированная аутосомно-доминантная проксимальная спинальная мышечная атрофия с дебютом в детском возрасте		37 Случаи
370046	Didymosis aplasticosebasea		18 Случаи
589618	Dystonia 28		160 Случаи
485418	EMILIN-1-ассоциированное заболевание соединительной ткани		3 Случаи
568065	EPHB4-ассоциированная с лимфатическая водянка плода		2 Семьи
306550	FADD-ассоциированный иммунодефицит		4 Случаи
166105	FASTKD2-ассоциированная младенческая митохондриальная энцефаломиопатия		3 Случаи
404451	FBLN1-ассоциированный синдром задержки развития-аномалии центральной нервной системы-синдактилии		3 Случаи
313855	FGFR2-related bent bone dysplasia		11 Случаи
34515	FKRP-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия тип R9	1.0 P*	
247790	FTH1-ассоциированная перегрузка железом		4 Случаи
438274	GCGR-ассоциированная гипергликокемия		8 Случаи
354	GM1 ганглиозидоз	0.75 ВР*	
79255	GM1 ганглиозидоз тип 1		200 Случаи
79256	GM1 ганглиозидоз тип 2		50 Случаи
79257	GM1 ганглиозидоз тип 3		70 Случаи
309152	GM2 ганглиозидоз	5.0 P*	
309246	GM2 ганглиозидоз, вариант АВ		10 Случаи
363623	GMPFB-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия R19		2 Случаи
592564	GNAO1-related developmental delay-seizures-movement disorder spectrum		75 Случаи
542306	GNB5-ассоциированный синдром умственной отсталости-сердечной		22 Случаи

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	аритмии		
602	GNE-миопатия	1.0 P	
589547	GRIN2B-related developmental delay, intellectual disability and autism spectrum disorder		98 <i>Случаи</i>
55596	HNRNPDL-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия тип D3		2 <i>Семьи</i>
391417	HSD10		37 <i>Случаи</i>
391457	HSD10, неонатальный тип		3 <i>Случаи</i>
482077	HTRA1-ассоциированная аутосомно-доминантная болезнь мелких сосудов головного мозга		21 <i>Случаи</i>
477661	IL21-ассоциированное младенческое воспалительное заболевание кишечника		3 <i>Случаи</i>
352479	ISPD-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия R20		8 <i>Случаи</i>
439254	ITM2B амилоидоз		2 <i>Семьи</i>
457375	ITPA-ассоциированное летальное младенческое неврологическое расстройство с катарактой и поражением сердца		7 <i>Случаи</i>
49041	IgG4-ассоциированный ретроперитонеальный фиброз	0.35 I*	
439218	KCNQ2-ассоциированная эпилептическая энцефалопатия		11 <i>Семьи</i>
399081	KLHL9-ассоциированная дистальная миопатия с ранним началом		10 <i>Случаи</i>
79314	L-2-гидроксиглутаровая ацидурия		140 <i>Случаи</i>
521450	LAMA5-ассоциированный мультисистемный синдром		11 <i>Случаи</i>
466801	LIMS2-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия		2 <i>Случаи</i>
435660	LIFE-ассоциированная семейная частичная липодистрофия		4 <i>Случаи</i>
363618	LMNA-ассоциированный синдром сердечно-кожной прогерии		5 <i>Случаи</i>
589608	Linear hypopigmentation and craniofacial asymmetry with acral, ocular and brain anomalies		7 <i>Случаи</i>
39806	MAGEL2-ассоциированный		28 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
9	Прадер-Вилли-подобный синдром		
52417	MALT-лимфома	0.3 I*	
52417	MALT-лимфома	4.0 P*	
485421	MFF-ассоциированная энцефалопатия вследствие дефекта митохондриального и пероксисомального деления		4 <i>Случаи</i>
293822	MITF-ассоциированная меланома и синдром предрасположенности к почечно-клеточной карциноме		30 <i>Семьи</i>
497757	MME-ассоциированная аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2		19 <i>Случаи</i>
480536	MSH3-ассоциированный аттенуированный семейный аденоматозный полипоз		4 <i>Случаи</i>
320360	MT-ATP6-ассоциированная митохондриальная спастическая паралимпия		5 <i>Случаи</i>
498693	MYBP1-ассоциированный аутосомно-рецессивный нелетальный синдром множественного врожденного артрогрипоза		4 <i>Случаи</i>
437572	MYH7-ассоциированная скапулоперонеальная мышечная дистрофия с поздним началом		12 <i>Случаи</i>
182050	MYH9-ассоциированное заболевание	0.3 P*	
480491	MYO5B-ассоциированный прогрессирующий семейный внутрипеченочный холестаза		5 <i>Случаи</i>
558	Marfan syndrome	25.0 I*	
558	Marfan syndrome	20.0 P*	
558	Marfan syndrome	15.0 P	
592574	Menke-Hennekam syndrome		27 <i>Случаи</i>
443162	NDE1-ассоциированная микрогидранэнцефалия		1 <i>Семья</i>
464366	NEK9-ассоциированная летальная скелетная дисплазия		5 <i>Случаи</i>
263665	NK-клеточная энтеропатия		8 <i>Случаи</i>
527497	NKX6-2-ассоциированная аутосомно-рецессивная гипомелинизирующая лейкодистрофия		25 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
3032	NPHP3-ассоциированный Меккель-подобный синдром		10 <i>Случаи</i>
43813 4	PCNA-ассоциированный синдром прогрессирующей нейродегенеративной светочувствительности		4 <i>Случаи</i>
99807	PEHO-подобный синдром		10 <i>Случаи</i>
31393 6	PENS синдром		13 <i>Случаи</i>
2876	PHAVER синдром		2 <i>Случаи</i>
58990 5	PHIP-related behavioral problems-intellectual disability-obesity-dysmorphic features syndrome		35 <i>Случаи</i>
56806 2	PIEZO1-ассоциированная генерализованная лимфатическая дисплазия с неиммунной водянкой плода		10 <i>Случаи</i>
52142 6	PLAA-ассоциированное нарушение развития нервной системы		15 <i>Случаи</i>
30035 9	PLCG2-ассоциированный дефицит антител и иммунная дисрегуляция		3 <i>Семьи</i>
53707 2	PLG-ассоциированная наследственная ангиоэдема с нормальным C1Inh		105 <i>Случаи</i>
28035 6	PLIN1-ассоциированная семейная частичная липодистрофия		3 <i>Случаи</i>
47639 4	PMP2-ассоциированная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 1		13 <i>Случаи</i>
48068 2	POGLUT1-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия R21		4 <i>Случаи</i>
20656 4	POMGNT1-связанная поясно-конечностная мышечная дистрофия R15		2 <i>Случаи</i>
56589 9	POMGNT2-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия R24		3 <i>Случаи</i>
20655 9	POMT2-связанная поясно-конечностная мышечная дистрофия R14		1 <i>Случай</i>
79083	PPARG-ассоциированная семейная частичная липодистрофия		10 <i>Случаи</i>
41206 6	PRKAR1B-ассоциированная нейродегенеративная деменция с промежуточными филаментами		12 <i>Случаи</i>
54446 9	PRUNE1-ассоциированный неврологический синдром		48 <i>Случаи</i>
58951 5	PUM1-associated developmental disability-ataxia-seizure syndrome		14 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
43821 3	PURA-ассоциированный синдром тяжелой неонатальной гипотонии-судорог-энцефалопатии		24 <i>Случаи</i>
43821 6	PURA-ассоциированный синдром тяжелой неонатальной гипотонии-судорог-энцефалопатии вследствие точечной мутации		24 <i>Случаи</i>
48115 2	RYCR2-ассоциированная микроцефалия-прогрессирующая лейкоэнцефалопатия		18 <i>Случаи</i>
851	Paris-Trousseau thrombocytopenia		50 <i>Случаи</i>
43811 4	RARS-ассоциированная аутосомно-рецессивная гипомиелинизирующая лейкодистрофия		4 <i>Случаи</i>
26811 4	RAS-ассоциированное аутоиммунное лейкопролиферативное заболевание		20 <i>Случаи</i>
21733 0	REN-ассоциированная аутосомно-доминантная тубулоинтерстициальная болезнь почек		21 <i>Случаи</i>
54450 3	RNF13-ассоциированная тяжелая эпилептическая энцефалопатия с ранним началом		3 <i>Случаи</i>
25102 8	SATB2-ассоциированный синдром вследствие хромосомной перестройки		20 <i>Случаи</i>
3163	SHORT синдром		32 <i>Случаи</i>
39807 9	SIM1-ассоциированный Прадер-Вилли-подобный синдром		4 <i>Случаи</i>
50016 3	SIN3A-ассоциированный синдром умственной отсталости		40 <i>Случаи</i>
48843 7	SIX2-ассоциированная фронтонезальная дисплазия		1 <i>Семья</i>
15796 5	SLC39A13-ассоциированный спондилодиспластический синдром Элерса-Данло		8 <i>Случаи</i>
46696 2	SMARCA4-дефицитная саркома грудной клетки		19 <i>Случаи</i>
93357	SPONASTRIME дисплазия		16 <i>Случаи</i>
50243 4	STAG1-ассоциированный синдром умственной отсталости-лицевого дисморфизма-гастроэзофагеального рефлюкса		17 <i>Случаи</i>
43815 9	STAT3-ассоциированное мультисистемное аутоиммунное заболевание с		19 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	ранним началом		
425120	STING-ассоциированная васкулопатия с младенческим началом		9 <i>Случаи</i>
599373	STXBP1-related encephalopathy		282 <i>Случаи</i>
391351	SURF1-ассоциированная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 4		3 <i>Случаи</i>
544254	SYNGAP1-ассоциированная эпилептическая энцефалопатия развития		57 <i>Случаи</i>
589442	Short stature-skeletal dysplasia-retinal degeneration-intellectual disability-sensorineural hearing loss syndrome		7 <i>Случаи</i>
589527	Spinocerebellar ataxia type 45		7 <i>Случаи</i>
589522	Spinocerebellar ataxia type 46		1 <i>Семья</i>
589435	Spondylometaphyseal dysplasia-corneal dystrophy syndrome		2 <i>Случаи</i>
586130	Sporadic fatal insomnia		27 <i>Случаи</i>
2886	TARP синдром		6 <i>Семьи</i>
397959	TCR-альфа-бета-позитивный Т-клеточный дефицит		2 <i>Случаи</i>
488642	TELO2-ассоциированная умственная отсталость-нарушение развития нервной системы		6 <i>Случаи</i>
363444	ТНОС6-ассоциированный синдром задержки развития-микроцефалии-лицевого дисморфизма		4 <i>Случаи</i>
562569	ТМЕМ94-ассоциированный синдром врожденного порока сердца-лицевого дисморфизма-задержки развития		10 <i>Случаи</i>
55595	TNP03-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия тип D2		64 <i>Случаи</i>
424261	TOR1AIP1-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия		3 <i>Случаи</i>
592570	TRAF7-associated heart defect-digital anomalies-facial dysmorphism-motor and speech delay syndrome		55 <i>Случаи</i>
369840	TRAPPC11-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия R18		3 <i>Случаи</i>
3412	VACTERL с гидроцефалией		10 <i>Семьи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
887	VACTERL/VATER-ассоциация	6.25 <i>BP*</i>	
596753	VEXAS syndrome		37 <i>Случаи</i>
466934	VPS11-ассоциированная аутосомно-рецессивная гипомиелинизирующая лейкодистрофия		13 <i>Случаи</i>
572798	WARS2-ассоциированный комбинированный дефект окислительного фосфорилирования		11 <i>Случаи</i>
89936	X-сцепленная гипофосфатемия	1.66 <i>P*</i>	
1852	X-сцепленная дисплазия сетчатки		8 <i>Случаи</i>
452	X-сцепленная лиссэнцефалия с аномалией гениталий		30 <i>Семьи</i>
25980	X-сцепленная миопатия с чрезмерной аутофагией		18 <i>Семьи</i>
1145	X-сцепленная младенческая спинальная мышечная атрофия		14 <i>Семьи</i>
85297	X-сцепленная спиноцеребральная атаксия тип 3		5 <i>Случаи</i>
85292	X-сцепленная спиноцеребральная атаксия тип 4		1 <i>Семья</i>
86788	X-сцепленная тяжелая врожденная нейтропения		45 <i>Случаи</i>
85283	X-сцепленная умственная отсталость, тип Майлса-Карпентера		4 <i>Случаи</i>
85453	X-сцепленное ретикулярное пигментное расстройство		6 <i>Семьи</i>
300373	X-сцепленный акрогигантизм		33 <i>Случаи</i>
1661	X-сцепленный дермоид роговицы		6 <i>Случаи</i>
85334	X-сцепленный нейродегенеративный синдром, тип Бертини		7 <i>Случаи</i>
85336	X-сцепленный нейродегенеративный синдром, тип Гамеля		11 <i>Случаи</i>
90001	X-сцепленный синдром колбочковой дисфункции с миопией		10 <i>Семьи</i>
85338	X-сцепленный синдром умственной отсталости-атаксии-апраксии		9 <i>Случаи</i>
85327	X-сцепленный синдром умственной отсталости-акромегалии-гиперактивности		2 <i>Случаи</i>
85317	X-сцепленный синдром умственной отсталости-гипогаммаглобулинемии-		3 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	прогрессирующей неврологической симптоматики		
85329	X-сцепленный синдром умственной отсталости- гипотонии-лицевого дисморфизма-агрессивного поведения		10 <i>Случаи</i>
85320	X-сцепленный синдром умственной отсталости- макроцефалии- макроорхидизма		12 <i>Случаи</i>
85319	X-сцепленный синдром умственной отсталости- эпилепсии-прогрессирующих контрактур суставов- дисморфизма		2 <i>Случаи</i>
55880	Хондросаркома	0.24 <i>I*</i>	
55880	Хондросаркома	3.55	
10000 6	АBeta амилоидоз, голландский тип		250 <i>Случаи</i>
32472 3	АBeta-амилоидоз, арктический тип		1 <i>Семья</i>
99892	АКТГ-зависимый синдром Кушинга	0.55 <i>I</i>	
44258 2	АН амилоидоз		12 <i>Случаи</i>
31463 2	АТР13А2-ассоциированный нейрональный цероидный липофусциноз, ювенильная форма		4 <i>Случаи</i>
32470 8	Абета-амилоидоз, тип Айова		2 <i>Семьи</i>
14	Абеталипопротеинемия		100 <i>Случаи</i>
18366 9	Агаммаглобулинемия	0.13 <i>P*</i>	
981	Агенезия внутренней сонной артерии		100 <i>Случаи</i>
49	Агенезия полового члена		80 <i>Случаи</i>
3346	Агенезия трахеи	2.0 <i>BP*</i>	
55881	Адамантинома	0.01 <i>I*</i>	
55881	Адамантинома	0.11	
91127	Аденовирусная инфекция у иммунокомпрометированных пациентов	18.0 <i>P*</i>	
42401 6	Аденокарцинома анального канала	0.253 <i>I*</i>	
31402 2	Аденокарцинома желудка и проксимальный полипоз		28 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	желудка		
42499 1	Аденокарцинома желчного пузыря и внепеченочных желчных протоков	2.62 <i>I*</i>	
42494 3	Аденокарцинома печени и внутрпеченочных желчных протоков	0.412 <i>I*</i>	
99976	Аденокарцинома пищевода	3.264 <i>I*</i>	
99976	Аденокарцинома пищевода	0.7 <i>I</i>	
99976	Аденокарцинома пищевода	5.55	
10407 5	Аденокарцинома тонкого кишечника	0.588 <i>I*</i>	
21377 2	Аденокарцинома шейки матки	1.01 <i>I*</i>	
21350 4	Аденокарцинома яичника	5.97 <i>I*</i>	
1501	Адренкортикальная карцинома	0.75 <i>P*</i>	
1501	Адренкортикальная карцинома	0.03 <i>I*</i>	
977	Адреномиодистрофия		2 <i>Случаи</i>
926	Акаталаземия	3.2 <i>P*</i>	
15867 3	Акральный дистрофический буллезный эпидермолиз		10 <i>Семьи</i>
959	Акро-почечно-глазной синдром		20 <i>Семьи</i>
958	Акро-почечно-нижнечелюстной синдром		10 <i>Случаи</i>
950	Акродизостоз		80 <i>Случаи</i>
28065 1	Акродизостоз с множественной устойчивостью к гормонам		40 <i>Случаи</i>
36	Акрокаллезный синдром		38 <i>Случаи</i>
2008	Акрокардиофациальный синдром		10 <i>Случаи</i>
949	Акрораниофациальный дизостоз		2 <i>Случаи</i>
1788	Акролицевой дизостоз, тип Родригес		13 <i>Случаи</i>
1786	Акролицевой дизостоз, катанский тип		2 <i>Семьи</i>
1784	Акролобнолицевоназальный дизостоз		12 <i>Случаи</i>
963	Акромегалия	0.47 <i>I</i>	
40	Акрomezомелическая дисплазия, тип Марото		50 <i>Случаи</i>
968	Акрomezомелическая дисплазия, тип Хантера-Томпсона		10 <i>Случаи</i>
39	Акромеланоз		10 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
1827	Акромелическая лобно-носовая дисплазия		22 <i>Случаи</i>
969	Акромическая дисплазия		60 <i>Случаи</i>
955	Акроостеолиз доминантного типа		100 <i>Случаи</i>
85203	Акропекторальный синдром		25 <i>Случаи</i>
957	Акропекторовертебральная дисплазия		30 <i>Случаи</i>
971	Акроренальный синдром		20 <i>Случаи</i>
64542	Акрофациальный дизостоз, тип Кеннеди-Тиби		2 <i>Случаи</i>
1787	Акрофациальный дизостоз, тип Палагония		4 <i>Случаи</i>
22105 4	Акроцефалоплидактилия		8 <i>Случаи</i>
39759 6	Активированный синдром РІЗК-дельта		18 <i>Случаи</i>
1006	Алопеция с дефицитом антител		3 <i>Случаи</i>
284	Альвеолярный эхинококкоз	0.16 <i>I*</i>	
39905 8	Альфа-В кристаллин-ассоциированная миопатия с поздним началом		17 <i>Случаи</i>
28033 3	Альфа-дистрогликан-ассоциированная пояснично-конечностная мышечная дистрофия R16		1 <i>Случай</i>
61	Альфа-маннозидоз	0.1 <i>P*</i>	
23140 1	Альфа-талассемия-миелодиспластический синдром		80 <i>Случаи</i>
67043	Амебный кератит	1.0 <i>P*</i>	
1028	Амело-онихо-гипогидротический синдром		2 <i>Случаи</i>
31442 2	Амелобластная карцинома		40 <i>Случаи</i>
31465 2	Амилоидоз вариант АВета2М		5 <i>Случаи</i>
1908	Аминоптериновые? синдром		17 <i>Случаи</i>
22811 3	Анальный свищ	18.3 <i>P*</i>	
98841	Анапластическая крупноклеточная лимфома	2.0 <i>P*</i>	
25163 0	Анапластическая олигодендроглиома	0.09 <i>I*</i>	
142	Анапластический рак щитовидной железы	0.17 <i>I*</i>	
142	Анапластический рак щитовидной железы	0.1 <i>P*</i>	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
63442	Ангелоподобная фаланго-эпифизарная дисплазия		20 <i>Случаи</i>
2346	Ангиоостеогипертрофический синдром	0.8 <i>BP*</i>	
26341 3	Ангиосаркома	0.02	
25167 1	Ангиоцентрическая глиома		52 <i>Случаи</i>
124	Анемия Блекфана-Даймонда	0.67 <i>BP*</i>	
84	Анемия Фанкони	0.3 <i>P*</i>	
84	Анемия Фанкони	0.62 <i>BP*</i>	
84	Анемия Фанкони	0.3 <i>P</i>	
1070	Анизакидоз	0.32 <i>I</i>	
2206	Анкилозирующий позвоночный гиперостоз с тилозом		8 <i>Случаи</i>
25441 1	Аннулярный атрофический КПЛ		10 <i>Случаи</i>
93347	Аноксетическая дисплазия		10 <i>Случаи</i>
3294	Аномалии сухожилий разгибателей пальцев		2 <i>Случаи</i>
708	Аномалия Петерса		60 <i>Случаи</i>
3403	Аномалия Уля		84 <i>Случаи</i>
3403	Аномалия Уля	1.0 <i>BP</i>	
99050	Аномальное отхождение правой или левой легочной артерии из аорты		200 <i>Случаи</i>
69125	Анонихия с пигментацией сгибательных поверхностей		3 <i>Случаи</i>
93976	Анотия	0.028 <i>BP*</i>	
45471 0	Анти-р200 пемфигоид		50 <i>Случаи</i>
375	Антигломерулярная болезнь базальной мембраны	0.08 <i>I*</i>	
375	Антигломерулярная болезнь базальной мембраны	0.2 <i>P*</i>	
81	Антисинтетазный синдром	3.5 <i>P</i>	
3400	Аорто-желудочковый туннель		130 <i>Случаи</i>
2926	Аплазия мышцы разгибателя пальцев-полинейропатия		3 <i>Случаи</i>
3383	Аплазия плечевой кости		5 <i>Случаи</i>
99981	Апноэ недоношенных	8.5 <i>P*</i>	
20990	Апраксия речи у детей		22 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
8			
1126	Апрозэнцефалия мозжечковая дисгенезия		2 Случаи
23	Аргининоянтарная ацидурия	1.0 P*	
247	Аритмогенная кардиомиопатия правого желудочка	20.0 P	
3287	Артериит Такаясусу	0.084 I*	
3287	Артериит Такаясусу	1.34 P*	
2038	Артериовенозная мальформация легких	2.5 I	
1144	Артрогрипозо-подобная аномалия кисти-сенсоневральная глухоты		1 Семья
251679	Астробластома	0.02 I*	
94	Астроцитомы	4.8 I*	
94	Астроцитомы	2.5 P*	
69739	Атабаскский синдром дисгенезии ствола мозга		13 Случаи
95	Атаксия Фридрейха	2.0 P*	
96	Атаксия с дефицитом витамина E	0.33 P*	
459033	Атаксия-окуломоторная апраксия тип 4		12 Случаи
100	Атаксия-телеангиэктазия	0.49 P*	
56304	Ателостеогенеза тип II		25 Случаи
56305	Ателостеогенеза тип III		25 Случаи
289863	Атипичная глициновая энцефалопатия		20 Случаи
314721	Атипичная дисплазия дентина вследствие дефицита SMOС2		4 Случаи
1456	Атипичная коарктация аорты	0.17 BP*	
2134	Атипичный гемолитико-уремический синдром	1.0 P*	
86797	Атипичный микседематозный лишай		20 Случаи
314466	Атипичный синдром Мейгса		9 Случаи
391411	Атипичный ювенильный паркинсонизм		6 Семьи
95713	Атирезоз	3.5 P*	
163934	Атопический кератоконъюнктивит	15.0 P*	
1203	Атрезия двенадцатиперстной кишки	9.0 BP*	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
1203	Атрезия двенадцатиперстной кишки	9.0 P*	
1199	Атрезия пищевода	24.3 BP*	
1198	Атрезия толстой кишки	5.0 BP	
1201	Атрезия тонкой кишки	9.0 BP*	
1209	Атрезия трехстворчатого клапана	4.2 BP*	
137914	Атрезия хоан	8.6 BP*	
1352	Атриовентрикулярный дефект-блефарофимоз-лучевой и анальный дефект		2 Случаи
137888	Аурикуло-кондиллярный (мышцелковый) синдром		50 Случаи
114	Аурикулоостеодисплазия		2 Семьи
324530	Аутовоспаление-PLCG2-ассоциированный дефицит антител-иммунная дисрегуляция		2 Случаи
329173	Аутовоспалительный синдром с гнойной бактериальной инфекцией и амилпектинозом		5 Случаи
98375	Аутоиммунная гемолитическая анемия	2.02 I*	
275523	Аутоиммунная лимфопролиферативная болезнь Дианцани		30 Случаи
420789	Аутоиммунная энцефалопатия с парасомнией и обструктивным апноэ сна		10 Случаи
2137	Аутоиммунный гепатит	1.2 I	
2137	Аутоиммунный гепатит	0.75 I*	
2137	Аутоиммунный гепатит	23.5 P	
411593	Аутоиммунный инсулиновый синдром		404 Случаи
747	Аутоиммунный легочный альвеолярный протеиноз	2.66 P	
3261	Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром		500 Случаи
436159	Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром вследствие гаплонедостаточности гена CTLA 4		17 Случаи
275517	Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром с рецидивирующими		1 Семья

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	вирусными инфекциями		
33110	Аутосомная агаммаглобулинемия		100 Случаи
300345	Аутосомная системная красная волчанка		7 Семьи
101010	Аутосомная спастическая параплегия тип 30		3 Семьи
397946	Аутосомная спастическая параплегия тип 58		19 Случаи
401849	Аутосомная спастическая параплегия тип 72		14 Случаи
79278	Аутосомная эритропоэтическая протопорфирия	0.012 I*	
79278	Аутосомная эритропоэтическая протопорфирия	0.92 P*	
99	Аутосомно доминантная мозжечковая атаксия	2.7 P	
99	Аутосомно доминантная мозжечковая атаксия	5.6 P*	
314399	Аутосомно-доминантная аплазия и миелодисплазия		6 Случаи
98672	Аутосомно-доминантная атрофия зрительного нерва	3.3 P	
67036	Аутосомно-доминантная атрофия зрительного нерва и катаракта		3 Семьи
98673	Аутосомно-доминантная атрофия зрительных нервов, классическая форма	2.0 P	
352670	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута промежуточного типа F		8 Случаи
324585	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута промежуточного типа с нейропатической болью		9 Случаи
487814	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2 вследствие мутации в гене DGAT2		2 Случаи
99946	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2A1		1 Семья
99938	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2D		44 Случаи
99940	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2F		5 Семьи
99941	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2G		1 Семья
99944	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2K		30 Случаи
99945	Аутосомно-доминантная		1 Семья

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2L		
228174	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2N		28 Случаи
329258	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2Q		8 Случаи
397735	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2U		2 Случаи
447964	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2V		21 Случаи
488333	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2W		24 Случаи
466768	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2Z		21 Случаи
228179	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2M		20 Случаи
93114	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута тип E, промежуточный тип		21 Случаи
435819	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута типа 2, вследствие мутации в гене TFG		2 Случаи
401964	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута, тип 2 с гигантскими аксонами		2 Семьи
521414	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута, тип 2DD		51 Случаи
435387	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута, тип 2Y		7 Случаи
3086	Аутосомно-доминантная витреоретинохориоидопатия		3 Случаи
1810	Аутосомно-доминантная гипогидротическая эктодермальная дисплазия		40 Случаи
1010	Аутосомно-доминантная ладонно-подошвенная кератодермия и врожденная алопеция		10 Случаи
140957	Аутосомно-доминантная макротромбоцитопения		100 Случаи
319581	Аутосомно-доминантная менделирующая предрасположенность к микобактериальным заболеваниям вследствие частичного дефицита IFN-гамма R1		68 Случаи
31958	Аутосомно-доминантная		2 Случаи

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
9	менделирующая предрасположенность к микобактериальным заболеваниям вследствие частичного дефицита IFN-гамма R2		
47774 9	Аутосомно-доминантная микроангиопатия с лейкоэнцефалопатией моста мозга		11 <i>Случаи</i>
99846	Аутосомно-доминантная миоглобинурия		2 <i>Семьи</i>
45705 0	Аутосомно-доминантная митохондриальная миопатия с непереносимостью физических нагрузок		15 <i>Случаи</i>
32921 1	Аутосомно-доминантная неоваскулярная воспалительная витреоретинопатия		99 <i>Случаи</i>
98784	Аутосомно-доминантная ночная лобная эпилепсия		100 <i>Семьи</i>
40200 3	Аутосомно-доминантная очаговая неэпидермолитическая ладонно-подошвенная кератодермия с пузырьками на подошве		21 <i>Случаи</i>
34528	Аутосомно-доминантная первичная гипомagneмия с гипокальциурией		28 <i>Случаи</i>
730	Аутосомно-доминантная поликистозная болезнь почек	39.6 <i>P*</i>	
88924	Аутосомно-доминантная поликистозная болезнь почек типа 1 с туберозным склерозом		30 <i>Случаи</i>
266	Аутосомно-доминантная поясно-конечностная мышечная дистрофия тип 1А		4 <i>Семьи</i>
23875 5	Аутосомно-доминантная поясно-конечностная мышечная дистрофия тип 1Н		11 <i>Случаи</i>
88659	Аутосомно-доминантная прогрессирующая нефропатия с артериальной гипертензией		14 <i>Случаи</i>
36344 7	Аутосомно-доминантная проксимальная спинальная мышечная атрофия с началом в детском возрасте		97 <i>Случаи</i>
20933 5	Аутосомно-доминантная проксимальная спинальная мышечная атрофия с поздним дебютом	0.1 <i>P*</i>	
10004 6	Аутосомно-доминантная промежуточная болезнь Шарко-Мари-Тута тип D		12 <i>Случаи</i>
10004 3	Аутосомно-доминантная промежуточная болезнь		20 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	Шарко-Мари-Тута тип А		
10004 4	Аутосомно-доминантная промежуточная болезнь Шарко-Мари-Тута тип В		37 <i>Случаи</i>
10004 5	Аутосомно-доминантная промежуточная болезнь Шарко-Мари-Тута тип С		35 <i>Случаи</i>
20986 7	Аутосомно-доминантная регматогенная отслойка сетчатки		38 <i>Случаи</i>
25128 2	Аутосомно-доминантная спастическая атаксия тип1		53 <i>Случаи</i>
10099 1	Аутосомно-доминантная спастическая пареплегия тип 10		10 <i>Семьи</i>
10099 3	Аутосомно-доминантная спастическая пареплегия тип 12		27 <i>Случаи</i>
10099 4	Аутосомно-доминантная спастическая пареплегия тип 13		10 <i>Случаи</i>
10099 8	Аутосомно-доминантная спастическая пареплегия тип 17		20 <i>Семьи</i>
10099 9	Аутосомно-доминантная спастическая пареплегия тип 19		1 <i>Семья</i>
17162 2	Аутосомно-доминантная спастическая пареплегия тип 32		1 <i>Семья</i>
17162 9	Аутосомно-доминантная спастическая пареплегия тип 35		38 <i>Случаи</i>
32036 5	Аутосомно-доминантная спастическая пареплегия тип 36		1 <i>Семья</i>
17161 2	Аутосомно-доминантная спастическая пареплегия тип 37		13 <i>Случаи</i>
17161 7	Аутосомно-доминантная спастическая пареплегия тип 38		1 <i>Семья</i>
32035 5	Аутосомно-доминантная спастическая пареплегия тип 41		7 <i>Случаи</i>
17186 3	Аутосомно-доминантная спастическая пареплегия тип 42		1 <i>Семья</i>
10098 8	Аутосомно-доминантная спастическая пареплегия тип 6		10 <i>Семьи</i>
44409 9	Аутосомно-доминантная спастическая пареплегия тип 73		1 <i>Семья</i>
10098 9	Аутосомно-доминантная спастическая пареплегия тип 8		10 <i>Семьи</i>
44775 3	Аутосомно-доминантная спастическая пареплегия тип		2 <i>Семьи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	9А		
44775 7	Аутосомно-доминантная спастическая параплегия тип 9В		3 Семьи
22816 9	Аутосомно-доминантная стриатная нейродегенерация		11 Случаи
46680 6	Аутосомно-доминантная тромбоцитопения с нарушением секреции тромбоцитов		4 Семьи
32946 6	Аутосомно-доминантная фокальная дистония, тип DYT25		28 Случаи
14048 1	Аутосомно-доминантное замедление скорости нервной проводимости		1 Семья
2314	Аутосомно-доминантный гипер-IgE синдром	0.1 /*	
89937	Аутосомно-доминантный гипофосфатемический рахит		100 Случаи
2783	Аутосомно-доминантный остеопетроз, тип 1		33 Случаи
31488 9	Аутосомно-доминантный проксимальный почечный канальцевый ацидоз		1 Семья
3107	Аутосомно-доминантный синдром Робинсов		100 Случаи
1215	Аутосомно-доминантный синдром атрофии зрительного нерва плюс	0.4 р*	
79499	Аутосомно-доминантный синдром глухоты-ониходистрофия		22 Случаи
90348	Аутосомно-доминантный синдром дряблой кожи		50 Случаи
44035 4	Аутосомно-доминантный синдром миопии-ретрузии средней трети лица-нейросенсорной тугоухости-ризомелической дисплазии		1 Семья
65743	Аутосомно-доминантный синдром множественных птеригиумов		4 Случаи
31440 4	Аутосомно-доминантный синдром мозжечковой атаксии-глухоты-нарколепсии		24 Случаи
1300	Аутосомно-доминантный синдром подколенного птеригиума		200 Случаи
47611 9	Аутосомно-доминантный синдром преаксиальной полидактилии-гипертрихоза верхней части спины		1 Семья
45719 3	Аутосомно-доминантный синдром умственной отсталости-черепно-лицевых аномалий-пороков сердца		76 Случаи

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
28036 5	Аутосомно-полудоминантная тяжелая липодистрофическая ламинопатия		7 Случаи
10115 0	Аутосомно-рецессивная ДОФА-зависимая дистония		50 Случаи
52141 1	Аутосомно-рецессивная аксональная болезнь Шарко-Мари-Тута, вызванная нарушением метаболизма меди		2 Случаи
32444 2	Аутосомно-рецессивная аксональная нейропатия с нейромиотонией		33 Семьи
1027	Аутосомно-рецессивная амелия		3 Случаи
24781 5	Аутосомно-рецессивная атаксия вследствие дефицита PEX10		6 Случаи
13948 5	Аутосомно-рецессивная атаксия вследствие дефицита убихинона		31 Случаи
88644	Аутосомно-рецессивная атаксия, тип Бос		57 Случаи
22797 6	Аутосомно-рецессивная атрофия зрительного нерва, тип ОРА7		17 Случаи
13945 5	Аутосомно-рецессивная бестрофинопатия		20 Случаи
36986 7	Аутосомно-рецессивная болезнь Шарко-Мари-Тута промежуточного типа, тип С		3 Случаи
21705 5	Аутосомно-рецессивная болезнь Шарко-Мари-Тута промежуточный тип А		8 Семьи
46677 5	Аутосомно-рецессивная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2Х		29 Случаи
25433 4	Аутосомно-рецессивная болезнь Шарко-Мари-Тута тип В, промежуточный тип		1 Случай
20658 0	Аутосомно-рецессивная болезнь нижних мотонейронов с дебютом в детском возрасте		5 Случаи
44824 2	Аутосомно-рецессивная брахиолмия		20 Случаи
36343 2	Аутосомно-рецессивная врожденная мозжечковая атаксия вследствие дефицита GRID2		7 Случаи
32426 2	Аутосомно-рецессивная врожденная мозжечковая атаксия вследствие дефицита MGLUR1		10 Случаи
51938 8	Аутосомно-рецессивная дисгенезия переднего сегмента		8 Случаи
28065 4	Аутосомно-рецессивная дисплазия ногтей		4 Случаи

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
98676	Аутосомно-рецессивная изолированная атрофия зрительных нервов		5 <i>Случаи</i>
1366	Аутосомно-рецессивная ладонно-подошвенная кератодермия и врожденная алопеция		8 <i>Случаи</i>
538096	Аутосомно-рецессивная летальная неонатальная аксональная сенсомоторная полинейропатия		13 <i>Случаи</i>
329329	Аутосомно-рецессивная лобно-височная пахигирия		7 <i>Случаи</i>
477857	Аутосомно-рецессивная менделевская подверженность микобактериальным инфекциям вследствие недействующих ROR-гамма-рецепторов		7 <i>Случаи</i>
319569	Аутосомно-рецессивная менделирующая предрасположенность к микобактериальным заболеваниям вследствие частичного дефицита IFN-гамма R1		18 <i>Случаи</i>
319574	Аутосомно-рецессивная менделирующая предрасположенность к микобактериальным заболеваниям вследствие частичного дефицита IFN-гамма R2		6 <i>Случаи</i>
363677	Аутосомно-рецессивная миопатия с наружной офтальмоплегией с началом в детском возрасте		22 <i>Случаи</i>
300547	Аутосомно-рецессивная младенческая гиперкальциемия		12 <i>Случаи</i>
1172	Аутосомно-рецессивная мозжечковая атаксия	3.3 <i>P</i>	
1172	Аутосомно-рецессивная мозжечковая атаксия	3.6 <i>P*</i>	
412057	Аутосомно-рецессивная мозжечковая атаксия вследствие дефицита STUB1		10 <i>Семьи</i>
453521	Аутосомно-рецессивная мозжечковая атаксия вследствие недостаточности CWF19L1		2 <i>Случаи</i>
284289	Аутосомно-рецессивная мозжечковая атаксия с дебютом у взрослых		14 <i>Случаи</i>
352641	Аутосомно-рецессивная мозжечковая атаксия со спастичностью с поздним началом		10 <i>Случаи</i>
93329	Аутосомно-рецессивная		23 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	омодисплазия		
506353	Аутосомно-рецессивная осложненная спастическая параплегия вследствие дисфункции пути Кеннеди		4 <i>Случаи</i>
435998	Аутосомно-рецессивная промежуточная болезнь Шарко-Мари-Тута, тип D		4 <i>Случаи</i>
255132	Аутосомно-рецессивная сидеробластная анемия со взрослым началом		2 <i>Случаи</i>
314603	Аутосомно-рецессивная спастическая атаксия с лейкоэнцефалопатией		54 <i>Случаи</i>
100995	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 14		1 <i>Семья</i>
100996	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 15		10 <i>Семьи</i>
209951	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 18		9 <i>Случаи</i>
101000	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 20		36 <i>Случаи</i>
101001	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 21		35 <i>Случаи</i>
101003	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 23		5 <i>Семьи</i>
101004	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 24		1 <i>Семья</i>
101005	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 25		1 <i>Семья</i>
101006	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 26		10 <i>Семьи</i>
101007	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 27		10 <i>Случаи</i>
101008	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 28		7 <i>Случаи</i>
101009	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 29		1 <i>Семья</i>
139480	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 39		2 <i>Семьи</i>
320370	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 43		2 <i>Случаи</i>
320401	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 44		3 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
32039 6	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 45		7 Семей
32039 1	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 46		5 Случаи
30651 1	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 48		2 Случаи
31919 9	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 53		9 Случаи
32038 0	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 54		6 Семей
32037 5	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 55		14 Случаи
32041 1	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 56		5 Семей
40180 0	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 60		1 Случай
40178 0	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 61		4 Случаи
40178 5	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 62		7 Случаи
40180 5	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 63		2 Случаи
40181 0	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 64		4 Случаи
40181 5	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 66		2 Случаи
40182 0	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 67		2 Случаи
40183 0	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 69		2 Случаи
40183 5	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 70		4 Случаи
40184 0	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 71		1 Случай
46866 1	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 74		11 Случаи
45905 6	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 75		5 Случаи
48859 4	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип		7 Семей

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	76		
46672 2	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 77		8 Случаи
44776 0	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия тип 9В		2 Семей
43132 9	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия, тип 57		2 Случаи
51343 6	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия, тип 78		7 Случаи
40179 5	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия, тип 59		3 Случаи
40197 9	Аутосомно-рецессивная спондилорметафизарная дисплазия, тип Мегарбане		4 Случаи
42070 2	Аутосомно-рецессивная тяжелая врожденная нейтропения вследствие дефицита CSF3R		4 Случаи
42069 9	Аутосомно-рецессивная тяжелая врожденная нейтропения вследствие дефицита CXCR2		2 Случаи
42338 4	Аутосомно-рецессивная тяжелая врожденная нейтропения вследствие дефицита JAGN1		14 Случаи
33117 6	Аутосомно-рецессивная тяжелая врожденная нейтропения вследствие недостаточности G6PC3		57 Случаи
36396 9	Аутосомно-рецессивная церебральная атрофия		4 Случаи
89838	Аутосомно-рецессивный буллезный эпидермолиз K14		19 Случаи
28109 7	Аутосомно-рецессивный врожденный ихтиоз	0.5 P*	
667	Аутосомно-рецессивный злокачественный остеопетроз	0.75 BP*	
31933 2	Аутосомно-рецессивный миогенный врожденный множественный артрогрипоз		1 Семей
43755 2	Аутосомно-рецессивный первичный иммунодефицит с дефектами спонтанной цитотоксичности естественных киллеров		3 Случаи
1507	Аутосомно-рецессивный синдром Робинова		100 Случаи
25098 4	Аутосомно-рецессивный синдром Стиклера		15 Случаи
47609 3	Аутосомно-рецессивный синдром дистальной аксональной моторной		8 Случаи

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	нейропатии-миофибриллярной миопатии		
90349	Аутосомно-рецессивный синдром дряблой кожи тип 1		60 <i>Случаи</i>
90350	Аутосомно-рецессивный синдром дряблой кожи тип 2		40 <i>Случаи</i>
31457 2	Аутосомно-рецессивный синдром лейкоэнцефалопатии-ишемического инсульта-пигментного ретинита		3 <i>Случаи</i>
2990	Аутосомно-рецессивный синдром множественных птеригиумов		64 <i>Случаи</i>
36342 9	Аутосомно-рецессивный синдром мозжечковой атаксии-пирамидных знаков-нистагма-глазодвигательной апраксии		17 <i>Случаи</i>
95434	Аутосомно-рецессивный синдром мозжечковой атаксии-саккадической интрузии		1 <i>Семья</i>
40449 9	Аутосомно-рецессивный синдром мозжечковой атаксии-эпилепсии-умственной отсталости вследствие недостаточности RUBCN		2 <i>Случаи</i>
40449 3	Аутосомно-рецессивный синдром мозжечковой атаксии-эпилепсии-умственной отсталости вследствие недостаточности TUD		3 <i>Случаи</i>
44825 1	Аутосомно-рецессивный синдром прогрессирующей атаксии-глухоты		13 <i>Случаи</i>
25434 3	Аутосомно-рецессивный синдром спастической атаксии-атрофии зрительного нерва-дизартрии		6 <i>Случаи</i>
95433	Аутосомно-рецессивный синдром спинocerebellарной атаксии-слепоты-глухоты		3 <i>Семьи</i>
1974	Аутосомно-рецессивный фациодегитогенитальный синдром		26 <i>Случаи</i>
15	Ахондроплазия	4.0 <i>BP</i>	
15	Ахондроплазия	3.0 <i>BP*</i>	
49382	Ахроматопсия	2.7 <i>P</i>	
48818	Ацерулоплазминемия	0.09 <i>P</i>	
42404 6	Ацинарно-клеточная карцинома поджелудочной железы	0.029 <i>I*</i>	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
40366	Ацитретин/этретинатная эмбриопатия		26 <i>Случаи</i>
2475	Белая прядь с мальформациями		2 <i>Случаи</i>
52427	Белоточечная абитрофия сетчатки	0.125 <i>P</i>	
52427	Белоточечная абитрофия сетчатки	0.175 <i>P*</i>	
118	Бета-маннозидоз	0.14 <i>BP*</i>	
1035	Бета-меркаптолактат цистеин дисульфидурия		1 <i>Случай</i>
32928 4	Бета-пропеллерный белок-ассоциированная нейродегенерация		68 <i>Случаи</i>
119	Бета-саркогликан-ассоциированная пояснично-конечностная мышечная дистрофия тип R4	0.1 <i>P*</i>	
848	Бета-талассемия	1.0 <i>I</i>	
848	Бета-талассемия	10.0 <i>I*</i>	
1980	Билатеральный стриопаллидодентальный кальциноз		200 <i>Случаи</i>
42498 2	Билиарная цистаденокарцинома	0.002 <i>I*</i>	
1997	Блефаро-хейло-одонтологический синдром		18 <i>Семьи</i>
32998 4	Бокаловидноклеточная карцинома	0.025 <i>I</i>	
803	Боковой амиотрофический склероз	2.2 <i>I*</i>	
803	Боковой амиотрофический склероз	3.85 <i>P</i>	
803	Боковой амиотрофический склероз	5.2 <i>P*</i>	
803	Боковой амиотрофический склероз	1.35 <i>I</i>	
35704 3	Боковой амиотрофический склероз тип 4		70 <i>Случаи</i>
46433 6	Болезнь BENTA		8 <i>Случаи</i>
85295	Болезнь HSD10, атипичный тип		5 <i>Случаи</i>
79292	Болезнь «рыбьих глаз»		30 <i>Случаи</i>
39812	Болезнь «трансплантат против хозяина»	5.0 <i>P*</i>	
85138	Болезнь Аддисона	12.5 <i>P*</i>	
3408	Болезнь Апингтона		1 <i>Семья</i>
36258	Болезнь Бюргера	16.0 <i>P</i>	
36258	Болезнь Бюргера	10.0 <i>P*</i>	

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
898	Болезнь Вагнера		100 Случаи
903	Болезнь Виллебранда	12.5 P	
905	Болезнь Вильсона-Коновалова	2.25 BP	
905	Болезнь Вильсона-Коновалова	2.02 P	
905	Болезнь Вильсона-Коновалова	6.0 P*	
399	Болезнь Гентингтона	0.38 I	
399	Болезнь Гентингтона	12.0 P*	
399	Болезнь Гентингтона	2.7 P	
388	Болезнь Гиршпрунга	13.2 BP*	
388	Болезнь Гиршпрунга	10.0 BP	
73	Болезнь Горхема-Стаута		300 Случаи
355	Болезнь Гоше	1.7 I*	
355	Болезнь Гоше	1.3 BP	
355	Болезнь Гоше	1.0 P*	
77259	Болезнь Гоше тип 1	1.0 P*	
77260	Болезнь Гоше тип 2	0.01 P*	
77261	Болезнь Гоше тип 3	0.05 P*	
85212	Болезнь Гоше у плода		50 Случаи
2072	Болезнь Гоше, тип 3С		10 Случаи
218	Болезнь Дарье	3.4 P*	
1652	Болезнь Дента		250 Семьи
239	Болезнь Дигве-Мельхиора-Клаузена		100 Случаи
96253	Болезнь Иценко-Кушинга	4.0 P*	
96253	Болезнь Иценко-Кушинга	0.2 I*	
1328	Болезнь Камурати-Энгельмана		300 Случаи
141	Болезнь Канавана	1.0 BP	
53035	Болезнь Кароли	0.1 I	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
1310	Болезнь Каффи		100 Случаи
50918	Болезнь Кикучи-Фуджимото		1052 Случаи
482	Болезнь Кимуры		300 Случаи
487	Болезнь Краббе	1.0 P*	
487	Болезнь Краббе	1.0 BP*	
487	Болезнь Краббе	0.7 BP	
207	Болезнь Крузона	0.9 BP*	
91546	Болезнь Лайма	177.5 I*	
91546	Болезнь Лайма	21.9 I	
501	Болезнь Лафора		300 Случаи
99718	Болезнь Лебера плюс	0.04 P*	
65285	Болезнь Лермитта-Дюкло		220 Случаи
22107 4	Болезнь Маркиафавы-Бигнами		250 Случаи
565	Болезнь Менкеса	0.33 BP*	
2573	Болезнь Моямоя	0.035 I*	
40194 5	Болезнь Моямоя с дебютом ахалазии в детском возрасте		9 Случаи
77293	Болезнь Ниманна-Пика тип В	0.4 P*	
77292	Болезнь Ниманна-Пика тип А	0.25 BP*	
646	Болезнь Ниманна-Пика типа С	1.0 P*	
649	Болезнь Норри		400 Случаи
75382	Болезнь Огучи		50 Случаи
296	Болезнь Олье	1.0 P*	
2828	Болезнь Паркинсона манифестирующая в молодом возрасте	15.0 P*	
702	Болезнь Пелицеуса-Мерцбахера	0.25 P*	
28021 0	Болезнь Пелицеуса-Мерцбахера, врожденная форма	0.03 P*	

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
280219	Болезнь Пелицеуса-Мерцбахера, классическая форма	0.17 P*	
280224	Болезнь Пелицеуса-Мерцбахера, переходная форма	0.03 P*	
773	Болезнь Рефсума	0.1 P*	
773	Болезнь Рефсума		60 Случаи
158014	Болезнь Розай-Дорфман		1000 Случаи
796	Болезнь Сандхоффа	0.67 BP*	
31150	Болезнь Танжера		100 Случаи
845	Болезнь Тея-Сакса	0.31 BP*	
845	Болезнь Тея-Сакса	0.28 BP	
614	Болезнь Томсена и Беккера	1.0 P	
324	Болезнь Фабри	0.22 BP*	
333	Болезнь Фарбера		96 Случаи
2116	Болезнь Хартнупа	4.2 P	
65753	Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 1	17.5 P	
300319	Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2P		18 Случаи
397968	Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2R		1 Случай
443073	Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2S		35 Случаи
101101	Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2B2		1 Семья
101102	Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2H		13 Случаи
495274	Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2T		10 Случаи
363981	Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 4B3		3 Случаи
99954	Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 4H		15 Случаи
139515	Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 4J		18 Случаи
99955	Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 4B1		11 Семья
228374	Болезнь Шарко-Мари-Тута, тип 2B5		4 Случаи
166	Болезнь Шарко-Мари-Тута/Наследственная моторно-сенсорная нейропатия	25.0 P*	
827	Болезнь Штаргардта	13.0 P*	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
35687	Болезнь Эрдгейма-Честера		500 Случаи
100025	Болезнь альфа-тяжелых цепей		400 Случаи
100026	Болезнь гамма-тяжелых цепей		120 Случаи
158029	Болезнь гистиоцитов цвета морской волны		60 Случаи
71	Болезнь задержки хиломикронов		55 Случаи
50839	Болезнь кошачьих царапин	6.6 P*	
137867	Болезнь моторных нейронов мадрасского типа		200 Случаи
511	Болезнь мочи с запахом кленового сиропа	0.67 BP	
34587	Болезнь накопления гликогена вследствие дефицита LAMP-2		84 Случаи
97234	Болезнь накопления гликогена вследствие дефицита фосфоглицератмутазы		50 Случаи
367	Болезнь накопления гликогена вследствие недостаточности гликоген-ветвящего фермента	0.1 BP	
2089	Болезнь накопления гликогена вследствие недостаточности гликогенсинтазы печени		16 Случаи
364	Болезнь накопления гликогена вследствие недостаточности глюкозо-6-фосфатазы	1.0 BP	
79258	Болезнь накопления гликогена вследствие недостаточности глюкозо-6-фосфатазы тип Ia	1.0 BP*	
79259	Болезнь накопления гликогена вследствие недостаточности глюкозо-6-фосфатазы тип Ib		150 Случаи
370	Болезнь накопления гликогена вследствие недостаточности киназы фосфорилазы	1.0 BP*	
264580	Болезнь накопления гликогена вследствие недостаточности киназы фосфорилазы печени	1.0 BP*	
365	Болезнь накопления гликогена вследствие недостаточности кислой	0.8 BP*	

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	мальтазы		
365	Болезнь накопления гликогена вследствие недостаточности кислой мальтазы	3.0 P*	
420429	Болезнь накопления гликогена вследствие недостаточности кислой мальтазы, с поздним началом	1.75 BP	
137625	Болезнь накопления гликогена вследствие недостаточности мышечной и сердечной гликогенсинтазы		4 Случаи
715	Болезнь накопления гликогена вследствие недостаточности мышечной киназы фосфорилазы		30 Случаи
371	Болезнь накопления гликогена вследствие недостаточности мышечной фосфофруктокиназы		100 Случаи
713	Болезнь накопления гликогена вследствие недостаточности фосфолицерат киназы 1		30 Семьи
263297	Болезнь накопления гликогена с тяжелой кардиомиопатией вследствие недостаточности гликогена		1 Случай
165	Болезнь накопления нейтральных липидов		50 Случаи
834	Болезнь накопления свободной сиаловой кислоты		130 Случаи
3005	Болезнь пайл		30 Случаи
93571	Болезнь плотных депозитов	0.25 P	
206583	Болезнь полиглюкозановых телец взрослых		50 Случаи
46348	Болезнь приступообразных резких болей		4 Семьи
180275	Болезнь соска Педжета	0.51 I*	
324290	Болезнь телец Лафора с ранним началом		3 Случаи
100024	Болезнь тяжелых цепей-мю		35 Случаи
166096	Болезнь фон Виллебранда тип 3	0.2038 P	
240760	Болезнь, сходная с синдромом хромосомных поломок Ниймеген		1 Случай
609	Большеберцовая мышечная дистрофия	6.0 P*	
1267	Ботулизм	0.022 I*	
75374	Брадиопсия		5 Случаи

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
1297	Бранхио-окуло-фациальный синдром		150 Случаи
1299	Бранхиоскелетогенитальный синдром		7 Случаи
498602	Брахидактилия Шугермана		1 Семья
93397	Брахидактилия тип А7		1 Семья
93382	Брахидактилия тип А6		7 Случаи
93409	Брахидактилия-синдактилия, тип Чжао		2 Семьи
1293	Брахиолмия		100 Случаи
93302	Брахиолмия, тип Марото		4 Семьи
70589	Бронхолегочная дисплазия	13.0 P*	
1304	Бруцеллез	0.09 I*	
99745	Брюшной тиф	3.0 I*	
280785	Буллезный диффузный кожный мастоцитоз		40 Случаи
306504	Буллезный узловый эпидермолиз с поражением органов дыхания и почек		3 Случаи
703	Буллезный пемфигоид	25.0 P*	
171915	В-клеточная неходжкинская лимфома	17.45 I*	
86852	В-клеточный пролимфоцитарный лейкоз	0.05 I*	
67038	В-клеточный хронический лимфолейкоз	48.0 P*	
88635	Вакуолярная миопатия с агрегатами белков саркоплазматического ретикулула		4 Случаи
317	Вариабельная эритрокератодермия		200 Случаи
90342	Вариант пигментной ксеродермы		50 Случаи
52759	Васкулит	6.3 P*	
404553	Васкулит вследствие дефицита ADA2		48 Случаи
221126	Васкулопатия Фаулера		44 Случаи
83312	Везикулёзный риккетсиоз		800 Случаи
3424	Вело-фацио-скелетный синдром		2 Случаи
443988	Вентрикуломегалия-поликистозная болезнь почек		11 Случаи

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
302	Верруциформная эпидермодисплазия		200 Случаи
70476	Весенний кератоконъюнктивит	32.0 P*	
49334 2	Вибрационная крапивница		37 Случаи
22837 9	Вирус-ассоциированная шиповатая триходисплазия		7 Случаи
32463 2	Вирусная инфекция Хендра		7 Случаи
79312	Витамин В12- нечувствительная метилмалоновая ацидемия тип mut-		450 Случаи
79310	Витамин В12-чувствительная метилмалоновая ацидемия тип cblA		60 Случаи
28	Витамин В12-чувствительная метилмалоновая ацидемия		192 Случаи
91496	Витреоретинальная дегенерация по типу "снежинки"		50 Случаи
36357 9	Внегонадная герминогенная опухоль	0.13 I*	
20991 6	Внескелетная миксоидная хондросаркома	0.2 P*	
44309 8	Внутренний краниальный гипоростоз		13 Случаи
42405 8	Внутрипротоковая папиллярная муцинозная карцинома поджелудочной железы	0.011 I*	
58057 2	Внутрипротоковое тубулопапиллярное новообразование поджелудочной железы	0.0 I	
16627 7	Вормиевы кости- множественные переломы- несовершенный дентиногенез-скелетная дисплазия		3 Случаи
90003	Воспалительная псевдоопухоль печени		140 Случаи
29402 3	Воспалительные заболевания кожи и кишечника новорожденных		3 Случаи
18371 3	Восприимчивость к бактериальным инфекциям вследствие дефицита сигнального пути TLR		24 Случаи
33122 6	Восприимчивость к инфекции вследствие недостаточности TUK2		8 Случаи
49587 9	Врожденная агенезия мошонки		6 Случаи
53810	Врожденная аксональная		7 Случаи

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
1	нейропатия с энцефалопатией		
21012 2	Врожденная альвеолярно-капиллярная дисплазия		40 Случаи
3319	Врожденная амегакариоцитарная тромбоцитопения		100 Случаи
86816	Врожденная анальбуминемия		50 Случаи
1114	Врожденная аплазия кожи	10.0 BP	
1195	Врожденная атрансферринемия		16 Случаи
56619 2	Врожденная аутосомно-рецессивная тромбоцитопения малых тромбоцитов		5 Случаи
60041	Врожденная блокада сердца	4.54 BP	
2185	Врожденная гидроцефалия	46.5 BP*	
90795	Врожденная гиперплазия коры надпочечников вследствие недостаточности 11-гидроксилазы	0.75 BP*	
90795	Врожденная гиперплазия коры надпочечников вследствие недостаточности 11-гидроксилазы	0.47 P*	
90793	Врожденная гиперплазия коры надпочечников вследствие недостаточности 17-гидроксилазы альфа	0.1 P*	
90794	Врожденная гиперплазия коры надпочечников вследствие недостаточности 21-гидроксилазы	7.0 P*	
90794	Врожденная гиперплазия коры надпочечников вследствие недостаточности 21-гидроксилазы	7.0 BP	
90791	Врожденная гиперплазия коры надпочечников вследствие недостаточности 3-бета-гидроксистероиддегидрогеназы		68 Случаи
418	Врожденная гиперплазия надпочечников	13.35 I*	
418	Врожденная гиперплазия надпочечников	6.7 BP*	
418	Врожденная гиперплазия надпочечников	10.0 P*	
95699	Врожденная гиперплазия надпочечников вследствие недостаточности оксидоредуктазы цитохрома P450	0.75 BP*	
98976	Врожденная глаукома	2.2 BP*	

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/эпидемиологическая заболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
2140	Врожденная диафрагмальная грыжа	30.0 ВР	
2140	Врожденная диафрагмальная грыжа	21.2 ВР*	
85	Врожденная дизэритропоэтическая анемия	0.16 ВР*	
85	Врожденная дизэритропоэтическая анемия		740 Случаи
98870	Врожденная дизэритропоэтическая анемия тип III		60 Случаи
293825	Врожденная дизэритропоэтическая анемия, тип IV		4 Случаи
71278	Врожденная дисгенезия головного мозга вследствие недостаточности глутаминсинтетазы		3 Случаи
1928	Врожденная долевая эмфизема	4.0 ВР	
79394	Врожденная ихтиозиформная эритродермия	0.3 Р*	
313906	Врожденная киста поджелудочной железы		10 Случаи
2391	Врожденная короткая реберно-грудная связка		1 Семья
2414	Врожденная легочная лимфангиэктазия		100 Случаи
2444	Врожденная легочная мальформация дыхательных путей	8.2 ВР*	
210163	Врожденная летальная миопатия, тип Комптона-Норта		4 Случаи
1954	Врожденная летальная эритродермия		17 Случаи
528	Врожденная липодистрофия Берардинелли-Сейпа	0.5 Р*	
69063	Врожденная мембранозная нефропатия вследствие аллоиммунизации фетоматеринской анти-нейтральной эндопептидазой		15 Случаи
319160	Врожденная миопатия с внутренними ядрами и атипичными стержнями		5 Случаи
424107	Врожденная миопатия с миастения-подобным началом		2 Случаи
544602	Врожденная миопатия с уменьшением мышечных волокон 2 типа		2 Случаи
199329	Врожденная миопатия, тип Парадас		2 Случаи
20697	Врожденная миотония	1.0 Р	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/эпидемиологическая заболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
3			
512260	Врожденная мозжечковая атаксия вследствие мутации в гене RNU12		6 Случаи
157973	Врожденная мышечная дистрофия вследствие мутации LMNA		23 Случаи
371007	Врожденная мышечная дистрофия с гиперэластичностью		14 Случаи
34520	Врожденная мышечная дистрофия с дефицитом интегрина альфа-7	0.03 Р*	
329178	Врожденная мышечная дистрофия с умственной отсталостью и тяжелой эпилепсией		3 Случаи
98893	Врожденная мышечная дистрофия тип 1В		6 Случаи
258	Врожденная мышечная дистрофия, ассоциированная с альфа 2 субъединицей ламина	0.3 Р*	
98975	Врожденная наследственная эндотелиальная дистрофия тип I		68 Случаи
35122	Врожденная недостаточность сахаразы-изомальтазы	20.0 Р*	
217399	Врожденная нечувствительность к боли с гипергидрозом		2 Случаи
453510	Врожденная нечувствительность к боли с тяжелой умственной отсталостью		3 Случаи
88642	Врожденная нечувствительность к боли, ассоциированная с каналопатией		20 Случаи
2309	Врожденная пахионихия		1000 Случаи
569821	Врожденная первичная лимфедема Гордона		23 Случаи
281190	Врожденная ретикулярная ихтиозиформная эритродермия		40 Случаи
93346	Врожденная спондилоэпиметафизарная дисплазия, тип Страдвика		30 Случаи
94068	Врожденная спондилоэпифизарная дисплазия	1.0 ВР*	
101068	Врожденная стромальная дистрофия роговицы		6 Семьи
92050	Врожденная тафтинговая энтеропатия	0.5 ВР*	
1556	Врожденная телеангиэктатическая		300 Случаи

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	мраморная кожа		
93583	Врожденная тромботическая тромбоцитопеническая пурпура		123 <i>Случаи</i>
32924 2	Врожденная хроническая диарея и энтеропатия с потерей белка		2 <i>Случаи</i>
79277	Врожденная эритропоэтическая порфирия		200 <i>Случаи</i>
79277	Врожденная эритропоэтическая порфирия	0.065 <i>I*</i>	
860	Врожденно неисправленная транспозиция магистральных артерий	24.25 <i>BP*</i>	
21669 4	Врожденно скорректированная транспозиция магистральных артерий	3.0 <i>BP</i>	
48	Врожденное двустороннее отсутствие семявыносящего протока	50.0 <i>P*</i>	
137	Врожденное нарушение гликозилирования	1.5 <i>BP*</i>	
79327	Врожденное нарушение гликозилирования ALG1-CDG		57 <i>Случаи</i>
28007 1	Врожденное нарушение гликозилирования ALG11-CDG		8 <i>Случаи</i>
79324	Врожденное нарушение гликозилирования ALG12-CDG		11 <i>Случаи</i>
32442 2	Врожденное нарушение гликозилирования ALG13-CDG		1 <i>Случай</i>
79326	Врожденное нарушение гликозилирования ALG2-CDG		1 <i>Случай</i>
79321	Врожденное нарушение гликозилирования ALG3-CDG		15 <i>Случаи</i>
79320	Врожденное нарушение гликозилирования ALG6-CDG		54 <i>Случаи</i>
79325	Врожденное нарушение гликозилирования ALG8-CDG		15 <i>Случаи</i>
79328	Врожденное нарушение гликозилирования ALG9-CDG		12 <i>Случаи</i>
79332	Врожденное нарушение гликозилирования B4GALT1-CDG		1 <i>Случай</i>
44801 0	Врожденное нарушение гликозилирования CAD-CDG		1 <i>Случай</i>
46868 4	Врожденное нарушение гликозилирования CCDC115-CDG		8 <i>Случаи</i>
26350 8	Врожденное нарушение гликозилирования COG1-CDG		3 <i>Случаи</i>
43593 4	Врожденное нарушение гликозилирования COG2-CDG		1 <i>Случай</i>
26350 1	Врожденное нарушение гликозилирования COG4-CDG		2 <i>Случаи</i>
26348 7	Врожденное нарушение гликозилирования COG5-CDG		9 <i>Случаи</i>
46444	Врожденное нарушение		10 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
3	гликозилирования COG6-CDG		
79333	Врожденное нарушение гликозилирования COG7-CDG		8 <i>Случаи</i>
95428	Врожденное нарушение гликозилирования COG8-CDG		2 <i>Случаи</i>
30053 6	Врожденное нарушение гликозилирования DDOST-CDG		1 <i>Случай</i>
91131	Врожденное нарушение гликозилирования DK1-CDG		17 <i>Случаи</i>
86309	Врожденное нарушение гликозилирования DPAGT1-CDG		18 <i>Случаи</i>
79322	Врожденное нарушение гликозилирования DPM1-CDG		9 <i>Случаи</i>
26349 4	Врожденное нарушение гликозилирования DPM3-CDG		1 <i>Случай</i>
39794 1	Врожденное нарушение гликозилирования MAN1B1-CDG		25 <i>Случаи</i>
79329	Врожденное нарушение гликозилирования MGAT2-CDG		13 <i>Случаи</i>
79330	Врожденное нарушение гликозилирования MOGS-CDG		3 <i>Случаи</i>
79323	Врожденное нарушение гликозилирования MPDU1-CDG		8 <i>Случаи</i>
79319	Врожденное нарушение гликозилирования MPI-CDG		25 <i>Случаи</i>
31964 6	Врожденное нарушение гликозилирования PGM1-CDG		46 <i>Случаи</i>
44381 1	Врожденное нарушение гликозилирования PGM3-CDG		20 <i>Случаи</i>
24431 0	Врожденное нарушение гликозилирования RFT1-CDG		8 <i>Случаи</i>
23845 9	Врожденное нарушение гликозилирования SLC35A1-CDG		3 <i>Случаи</i>
35696 1	Врожденное нарушение гликозилирования SLC35A2-CDG		4 <i>Случаи</i>
46869 9	Врожденное нарушение гликозилирования SLC39A8-CDG		10 <i>Случаи</i>
32473 7	Врожденное нарушение гликозилирования SRD5A3-CDG		7 <i>Семьи</i>
37092 7	Врожденное нарушение гликозилирования SSR4-CDG		9 <i>Случаи</i>
37092 1	Врожденное нарушение гликозилирования STT3A-CDG		2 <i>Случаи</i>
37092 4	Врожденное нарушение гликозилирования STT3B-CDG		1 <i>Случай</i>
31466 7	Врожденное нарушение гликозилирования TMEM165-CDG		6 <i>Случаи</i>
46670 3	Врожденное нарушение гликозилирования TMEM199-		7 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	CDG		
370930	Врожденное нарушение гликозилирования XYLT1-CDG		2 Случаи
79095	Врожденное нарушение синтеза желчных кислот тип 4		5 Случаи
79302	Врожденное нарушение синтеза первичных желчных кислот тип 3		2 Случаи
294975	Врожденное отсутствие плеча и предплечья при наличии кисти	0.62 ВР	
973	Врожденное отсутствие/гипоплазия пальцев, за исключением большого, одностороннее		2 Семьи
65	Врожденный амавроз Лебера	2.5 ВР	
65	Врожденный амавроз Лебера	2.5 Р	
1023	Врожденный генерализованный гипертрихоз, тип Амбраса		40 Случаи
626	Врожденный гигантский меланоцитарный невус	2.75 Р*	
442	Врожденный гипотиреоз	38.0 ВР*	
95711	Врожденный гипотиреоз вследствие аномалии развития	21.3 Р*	
95715	Врожденный гипотиреоз вследствие трансплацентарного пассажа ТТГ-связывающих ингибирующих антител	1.0 Р*	
79	Врожденный дефицит ?2-антиплазмина		40 Случаи
168612	Врожденный дефицит альфа-фетопротейна		22 Случаи
332	Врожденный дефицит внутреннего фактора Касла		100 Случаи
103910	Врожденный дефицит гепарансульфата энтероцитов		3 Случаи
326	Врожденный дефицит фактора V	0.1 Р*	
327	Врожденный дефицит фактора VII	0.33 Р*	
329	Врожденный дефицит фактора XI	0.1 Р*	
331	Врожденный дефицит фактора XIII	0.04 I*	
331	Врожденный дефицит фактора XIII	0.05 Р*	
325	Врожденный дефицит фактора свертывания крови II	0.05 Р*	
335	Врожденный дефицит фибриногена	0.15 Р*	
1775	Врожденный дискератоз	0.1 Р*	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
657	Врожденный изолированный гиперинсулинизм	3.67 ВР	
583097	Врожденный инфильтрирующий липоматоз лица		59 Случаи
66630	Врожденный ложный сустав ключицы		200 Случаи
93109	Врожденный мегакаликоз		25 Случаи
590	Врожденный миастенический синдром	0.3 Р*	
1037	Врожденный множественный артрогрипоз	5.7 ВР*	
168486	Врожденный нейрональный цероидный липофусциноз		10 Случаи
139414	Врожденный панфолликулярный невус		3 Случаи
3269	Врожденный радиоульнарный синостоз		350 Случаи
2040	Врожденный респираторно-билиарный свищ		35 Случаи
476406	Врожденный синдром генерализованного мышечного напряжения и скованности		2 Случаи
2301	Врожденный синдром короткой кишки		43 Случаи
499009	Врожденный сифилис	1.3 ВР*	
3189	Врожденный стеноз клапана легочной артерии	39.3 ВР*	
858	Врожденный токсоплазмоз	33.0 ВР*	
99125	Врожденный тотальный аномальный легочный венозный возврат	9.0 ВР	
231573	Врожденный эрозивный и везикулярный дерматоз		31 Случаи
2290	Врожденная атрофия микроворсин		137 Случаи
83453	Вульвовагинальный десневый синдром		380 Случаи
31112	Выбухающая дерматофибросаркома	10.0 Р*	
99971	Высокодифференцированная липосаркома	0.51 I*	
352	Галактоземия	2.0 ВР*	
352	Галактоземия	2.1 I*	
351	Галактосиалидоз		100 Случаи
353	Гамма-саркогликан-ассоциированная поясно-	0.2 Р*	

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	конечностная мышечная дистрофия тип R5		
48104	Гангренозная пиодермия	0.74 I	
44890	Гастроинтестинальная стромальная опухоль	13.0 P*	
44890	Гастроинтестинальная стромальная опухоль	1.0 I	
44890	Гастроинтестинальная стромальная опухоль	1.0 I*	
2368	Гастрошизис	16.9 BP*	
2623	Гелеофизическая дисплазия		27 Случаи
86813	Геликоидная перипапиллярная хориоретинальная дегенерация		100 Случаи
95719	Гемиагенезия щитовидной железы	25.0 P	
2130	Гемимелиа	4.15 P*	
1822	Гемимелическая эпифизарная дисплазия	0.1 I	
93322	Гемимелиа большеберцовой кости	0.1 BP*	
14114 8	Гемифациальная миогиперплазия		12 Случаи
28061 5	Гемоглобинопатия Томс-Ривер		10 Случаи
35700 8	Гемолитико-уремический синдром с дефицитом DGKE		47 Случаи
86817	Гемолитическая анемия вследствие дефицита аденилаткиназы		7 Семьи
90030	Гемолитическая анемия вследствие недостаточности глутатионредуктазы		3 Случаи
712	Гемолитическая анемия вследствие недостаточности глюкофосфат-изомеразы		50 Случаи
766	Гемолитическая анемия вследствие недостаточности эритроцитарной пируваткиназы	5.0 P*	
17839 6	Геморрагическая болезнь вследствие мутации альфа-1-антитрипсина		4 Случаи
99826	Геморрагическая лихорадка Марбург		500 Случаи
31921 8	Геморрагическая лихорадка Эбола		28220 Случаи
340	Геморрагическая лихорадка с почечным синдромом	0.74 I*	
340	Геморрагическая лихорадка с почечным синдромом	37.0 P*	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
73271	Геморрагический диатез вследствие дефекта рецептора коллагена		20 Случаи
448	Гемофилия	6.25 I*	
448	Гемофилия	7.7 P*	
98879	Гемофилия В	3.0 P*	
98879	Гемофилия В	1.665 BP	
16979 9	Гемофилия В легкой степени	0.6 P*	
16979 6	Гемофилия В средней степени тяжести	0.6 P*	
16979 3	Гемофилия В тяжелой степени	0.8 P*	
98878	Гемофилия А	4.85 P	
98878	Гемофилия А	8.0 P*	
98878	Гемофилия А	11.25 BP	
16980 2	Гемофилия А тяжелой степени	2.8 P*	
79230	Гемохроматоз тип 2		74 Случаи
22512 3	Гемохроматоз тип 3		33 Случаи
13949 1	Гемохроматоз тип 4		200 Случаи
256	Генерализованная дистония конечностей с ранним началом	0.4 P*	
51608	Генерализованная инфантильная артериальная кальцификация		300 Случаи
41177 7	Генерализованная эруптивная кератоакантома		40 Случаи
2222	Генерализованный врожденный гипертрихоз		100 Случаи
3416	Генерализованный кортикальный гиперостоз		35 Случаи
50852 9	Генерализованный простой буллезный базальный эпидермолиз с атрофией кожи, рубцами и выпадением волос		14 Случаи
2075	Генитопалатокардиальный синдром		15 Случаи
85201	Генитопателлярный синдром		22 Случаи
93398	Генохондроматоз тип 2		10 Случаи
98934	Гентингтон-подобное заболевание 2		50 Семьи
40190	Гентингтон-подобный		10 Случаи

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
1	синдром вследствие экспансий в гене C9ORF72		
402823	Гепатит дельта	40.0 P*	
449	Гепатобластома	0.02 I*	
449	Гепатобластома	0.54	
88673	Гепатоцеллюлярная карцинома	15.0 P*	
88673	Гепатоцеллюлярная карцинома	3.221 I*	
210159	Гепатоцеллюлярная карцинома у взрослых	3.22 I*	
137681	Гепатоэнцефалопатия вследствие комбинированного дефицита окислительного фосфорилирования 1 типа		2 Случаи
95159	Гепатоэритропоэтическая порфирия		40 Случаи
1656	Герпетиформный дерматит	27.0 P*	
251579	Гигантоклеточная глиобластома	0.02 I*	
643	Гигантская аксональная нейропатия		50 Семьи
79155	Гидрооксикинуруениурия		30 Случаи
1808	Гидротическая эктодермальная дисплазия, тип Кристиансона-Фури		6 Случаи
1809	Гидротическая эктодермальная дисплазия, тип Халяль		4 Случаи
2182	Гидроцефалия со стенозом Сильвиева водопровода	1.7 BP	
2182	Гидроцефалия со стенозом Сильвиева водопровода	1.7 P	
309147	Гипер-бета-аланинемия		2 Случаи
401948	Гипераммониемическая энцефалопатия вследствие дефицита карбоангидразы VA		4 Случаи
168588	Гиперандрогения вследствие недостаточности кортизонредуктазы		11 Случаи
276405	Гипербилвердинемия		2 Случаи
343	Гипериммуноглобулинемия D с периодической лихорадкой		200 Случаи
324575	Гиперинсулинизм вследствие дефицита HNF1A		2 Случаи
263458	Гиперинсулинизм вследствие недостаточности INSR		10 Случаи
276556	Гиперинсулинизм вследствие недостаточности UCP2		2 Случаи
71212	Гиперинсулинизм вследствие		10 Случаи

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	недостаточности короткоцепочечной 3-гидроксилазил-КоА-дегидрогеназы		
682	Гиперкалиемический периодический паралич	0.5 P*	
2658	Гиперостотическая карликовость Ленца-Маевского		10 Случаи
157798	Гиперпластический полипозный синдром	1.0 I	
1519	Гипертелоризм, тип Тиби		25 Случаи
2224	Гипертриптофанемия		12 Случаи
2220	Гипертрихоз локтей		28 Случаи
324525	Гипертрофическая кардиомиопатия и поражение почечных канальцев вследствие мутации митохондриальной ДНК		3 Случаи
508523	Гиперфенилаланинемия вследствие дефицита DNAJC12		6 Случаи
238583	Гиперфенилаланинемия вследствие дефицита тетрагидробиптерина	0.2 P	
209902	Гиперхолестеринемия вследствие недостаточности холестерин-7альфа-гидроксилазы		24 Случаи
251523	Гиперцинкемия и гиперкальпротектинемия		18 Случаи
168956	Гиперэозинофильный синдром	1.5 P*	
238468	Гипогидротическая эктодермальная дисплазия	6.7 P*	
98813	Гипогидротическая эктодермальная дисплазия с иммунодефицитом	0.2 BP*	
293964	Гипоинсулинемическая гипогликемия и гемигипертрофия тела		5 Случаи
681	Гипокалиемический периодический паралич	1.0 P*	
1790	Гипомандибулярный фациокраниальный дизостоз		3 Случаи
139441	Гипомиелинизация с атрофией базальных ганглиев и мозжечка		19 Случаи
363412	Гипомиелинизация с поражением ствола головного и спинного мозга и спастичностью ног		13 Случаи
95720	Гипоплазия щитовидной железы	3.5 P	
86789	Гипоплазия/аплазия		5 Семьи

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	надколенника		
722	Гипоплазминогенемия	0.16 P*	
137908	Гипотония с лактат-ацидозом и гипераммониемией		4 Случаи
1573	Гипотрихоз с ювенильной макулярной дистрофией		50 Случаи
2266	Гипотрихоз-умственная отсталость, тип Лопеса		2 Случаи
429	Гипохондроплазия	3.3 P*	
414	Гиратная атрофия сосудистой оболочки и сетчатки		200 Случаи
98287	Гистиоцитарная и дендритноклеточная опухоль	0.05 I*	
389	Гистиоцитоз из клеток Лангерганса	1.5 P*	
178333	Глазная болезнь островов Ааланда		5 Семьи
1000	Глазной альбинизм с поздней нейросенсорной глухотой		9 Случаи
2714	Глазо-небно-церебральный синдром		5 Случаи
55	Глазокожный альбинизм	5.9 P	
352731	Глазокожный альбинизм тип 1	2.5 P	
79431	Глазокожный альбинизм тип 1А	1.3 P	
79434	Глазокожный альбинизм тип 1В	1.3 P	
79432	Глазокожный альбинизм тип 2	2.55 P	
79435	Глазокожный альбинизм тип 4	1.0 P	
370091	Глазокожный альбинизм тип 5		1 Семья
370097	Глазокожный альбинизм тип 6		1 Случай
352745	Глазокожный альбинизм тип 7		9 Случаи
2713	Глазостнокожный синдром		3 Случаи
238763	Глаукома вторичная по отношению к сферофакии/эктопии хрусталика и мегалокоорнея		12 Случаи
182067	Глиальная опухоль	26.0 P*	
182067	Глиальная опухоль	5.35 I*	
99849	Гликогеноз вследствие недостаточности бета-енолазы мышц		1 Случай
360	Глиобластома	3.0 I	
360	Глиобластома	2.52 I*	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
360	Глиобластома	1.0 P	
2086	Глиома зрительного пути	0.12 I	
251582	Глиоматоз головного мозга	0.01 I*	
251576	Глиосаркома	0.03 I*	
407	Глициновая энцефалопатия	0.17 P*	
90024	Глухота с аплазией лабиринта, микротией и микродонтией		56 Случаи
97280	Глюкагонома	0.005 I*	
2162	Голопрозенцефалия	13.4 BP*	
391665	Гомозиготная семейная гиперхолестеринемия	0.1 P	
622	Гомоцистинурия без метилмалоновой ацидурии		73 Случаи
900	Гранулематоз с полиангиит	0.85 I*	
900	Гранулематоз с полиангиит	9.0 P*	
33111	Гранулематозная дряблая кожа		50 Случаи
217080	Грибковые инфекции легких у пациентов, относящихся к группе риска	22.0 P*	
178566	Грибовидный микоз и его варианты	0.59 I*	
255	ДОФА-зависимая дистония	0.3 P*	
255	ДОФА-зависимая дистония	0.5 P	
70594	ДОФА-зависимая дистония вследствие недостаточности сепиаптеринредуктазы		43 Случаи
3427	Двойное отхождение сосудов от левого желудочка	0.5 BP	
364198	Двудольная таранная кость		23 Случаи
1848	Двусторонняя агенезия почек	1.7 BP*	
69736	Двусторонняя острая депигментация радужки		62 Случаи
3202	Дегидратирующий наследственный стоматоцитоз		20 Семьи
99970	Дедифференцированная липосаркома	0.27 I*	
1627	Делеция 5q35		10 Случаи
219	Дельта-саркогликан-ассоциированная пояснично-конечностная мышечная дистрофия тип R6	0.3 P*	

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
168598	Демиелинизация головного мозга вследствие недостаточности метионин-аденозилтрансферазы		2 <i>Случаи</i>
1659	Дерматолейкодистрофия		2 <i>Случаи</i>
221	Дерматомиозит	0.55 <i>I*</i>	
221	Дерматомиозит	6.0 <i>P*</i>	
1657	Дерматоостеозис, Киргизский тип		5 <i>Случаи</i>
86920	Дерматопатия пигментная ретикулярная		20 <i>Случаи</i>
1660	Дермоодонтодисплазия		11 <i>Случаи</i>
79149	Дермохондрокорнеальная дистрофия		15 <i>Случаи</i>
84132	Десмин-ассоциированная миопатия с включениями в виде Мэллори-подобных телец		5 <i>Случаи</i>
873	Десмоидная опухоль	0.3 <i>I*</i>	
83469	Десмопластическая мелкокруглоклеточная опухоль		300 <i>Случаи</i>
251863	Десмопластическая/нодулярная медуллобластома	0.01 <i>I*</i>	
35107	Десмостеролоз		10 <i>Случаи</i>
33402	Детская гепатоцеллюлярная карцинома	0.15 <i>I*</i>	
494541	Детская доброкачественная хорей с вовлечением полосатого тела		3 <i>Случаи</i>
401866	Детская спастичность с гиперглициемией		3 <i>Случаи</i>
487809	Детский коллагеновый гастрит		24 <i>Случаи</i>
168782	Детское дезинтегративное расстройство	2.0 <i>P*</i>	
3388	Дефект нервной трубки	91.05 <i>BP*</i>	
2847	Дефекты перикарда и диафрагмы		20 <i>Случаи</i>
447737	Дефицит DOCK2		5 <i>Случаи</i>
440731	Дефицит L-ферритина		2 <i>Случаи</i>
447731	Дефицит NIK		2 <i>Случаи</i>
2968	Дефицит адгезии лейкоцитов		350 <i>Случаи</i>
425	Дефицит аполипопротеина А, тип 1		30 <i>Семьи</i>
570422	Дефицит галактозомутаратазы	0.4 <i>I</i>	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
562509	Дефицит гемоксигеназы-1		3 <i>Случаи</i>
382	Дефицит гуанидинацетат метилтрансферазы		80 <i>Случаи</i>
555402	Дефицит дегидратазы NAD(P)HX		6 <i>Случаи</i>
280133	Дефицит компонента комплемента 3		27 <i>Случаи</i>
275761	Дефицит лизосомной кислой липазы	2.0 <i>P*</i>	
171673	Дефицит лимбальных стволовых клеток	20.0 <i>P*</i>	
401862	Дефицит липоилтрансферазы 1		4 <i>Случаи</i>
2169	Дефицит метилкобаламина, тип cbIE		27 <i>Случаи</i>
2170	Дефицит метилкобаламина, тип cbIG		33 <i>Случаи</i>
447784	Дефицит митохондриального переносчика пирувата		4 <i>Случаи</i>
746	Дефицит митохондриального трифункционального белка		100 <i>Случаи</i>
746	Дефицит митохондриального трифункционального белка	1.0 <i>P*</i>	
742	Дефицит пролидазы		90 <i>Случаи</i>
401859	Дефицит синтетазы липоевой кислоты		3 <i>Случаи</i>
101028	Дефицит трансальдолазы		23 <i>Случаи</i>
859	Дефицит транскобаламина		40 <i>Случаи</i>
555407	Дефицит эпимеразы NAD(P)HX		11 <i>Случаи</i>
994	Деформационная секвенция акинезии плода	0.6 <i>BP*</i>	
628	Диастрофическая дисплазия	1.2 <i>P*</i>	
628	Диастрофическая дисплазия	0.3 <i>BP*</i>	
66637	Диафаноспондилодисостоз		18 <i>Случаи</i>
1681	Дипрозоп		33 <i>Случаи</i>
412	Дисбеталипопротеинемия	7.8 <i>P*</i>	
412	Дисбеталипопротеинемия	10.0 <i>P</i>	
467166	Дисгирия, ассоциированная с тубулинопатией		7 <i>Случаи</i>
1426	Дисплазия Гринберга		10 <i>Случаи</i>
85191	Дисплазия Синглтона-Мертена		22 <i>Случаи</i>
178355	Дисплазия Смита-МакКорта		16 <i>Случаи</i>
85175	Дисплазия Эстли-Кендалла		5 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
231080	Дисплазия высокой степени злокачественности у пациентов с пищеводом Барретта	36.0 P*	
3317	Дисплазия грудной клетки-гортани-таза		10 Случаи
99789	Дисплазия дентина тип I	1.0 P*	
99791	Дисплазия дентина тип II		19 Семьи
466695	Дисплазия надкончиковой части носа		5 Случаи
1263	Дисплазия по типу бумеранга		10 Случаи
269229	Дисплазия покрышки моста головного мозга		22 Случаи
3326	Дисплазия тимуса-почек-заднего прохода-легких		3 Случаи
2204	Диспластический кортикальный гиперостоз		2 Случаи
71274	Диссеминированный перитонеальный лейомиоматоз		150 Случаи
85198	Диспандилоэнхондроматоз		16 Случаи
399096	Дистальная аноктаминопатия		24 Случаи
63273	Дистальная миопатия с вовлечением задних отделов голени и передних отделов кистей		16 Случаи
178400	Дистальная миопатия с началом в передних большеберцовых мышцах		4 Случаи
98912	Дистальная миопатия с поздним дебютом, тип Маркесбери-Григгса		11 Случаи
329478	Дистальная миопатия со взрослым началом вследствие мутации в гене VCP		9 Случаи
482601	Дистальная миопатия, ассоциированная с аденилосукцинат-синтетаза 1-подобным белком		19 Случаи
488650	Дистальная миопатия, тип Татейамы		7 Случаи
96148	Дистальная моносомия 10q		40 Случаи
280325	Дистальная моносомия 12p		8 Случаи
1590	Дистальная моносомия 13q		150 Случаи
1596	Дистальная моносомия 15q		30 Случаи
1620	Дистальная моносомия 3p		34 Случаи

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
96125	Дистальная моносомия 6p		35 Случаи
1642	Дистальная моносомия 9p		89 Случаи
314485	Дистальная наследственная моторная нейропатия с ранним взрослым дебютом		3 Случаи
139525	Дистальная наследственная моторная нейропатия тип 2		4 Семьи
139552	Дистальная наследственная моторная нейропатия, тип Джераш		30 Случаи
399103	Дистальная небулиновая миопатия		13 Случаи
139547	Дистальная спинальная мышечная атрофия тип 3		28 Случаи
314588	Дистальная тетрасомия 15q		23 Случаи
96102	Дистальная трисомия 10q		40 Случаи
1745	Дистальная трисомия 6p		40 Случаи
251515	Дистальный артрогрипоз тип 10		53 Случаи
329457	Дистальный артрогрипоз тип 5D		33 Случаи
3248	Дистальный симфалангизм		8 Семьи
210571	Дистония 16		12 Случаи
199351	Дистония-паркинсонизм взрослого возраста		14 Случаи
71517	Дистония-паркинсонизм со стремительным развитием		100 Случаи
303	Дистрофический буллезный эпидермолиз	0.572 P	
303	Дистрофический буллезный эпидермолиз	0.572 P*	
89843	Дистрофический зудящий буллезный эпидермолиз		100 Семьи
209932	Дистрофия колбочек со сверхнормальной реакцией палочек		45 Случаи
293375	Дистрофия роговицы Грейсона-Уилбрандта		1 Семья
98954	Дистрофия роговицы Месманна		250 Случаи
98961	Дистрофия роговицы Райс-Бакслерс		81 Случаи
98960	Дистрофия роговицы Тилля-Бенке		173 Случаи
98967	Дистрофия роговицы Шнайдера		115 Случаи
397758	Дистрофия сетчатки с дисфункцией внутренней		14 Случаи

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	сетчатки и аномалиями ганглиозных клеток		
32432 1	Дисфункция синоатриального узла и глухота		8 <i>Случаи</i>
31963 5	Дисхромный амилоидоз кожи		27 <i>Случаи</i>
227	Дифаллия	0.02 <i>ВР</i>	
146	Дифференцированный рак щитовидной железы	5.25 <i>I</i>	
146	Дифференцированный рак щитовидной железы	2.0 <i>I*</i>	
544	Диффузная В-крупноклеточная лимфома	43.0 <i>P*</i>	
544	Диффузная В-крупноклеточная лимфома	2.79 <i>I*</i>	
659	Диффузная ладонно-подошвенная кератодермия с периорифическими кератотическими бляшками		73 <i>Случаи</i>
90060	Диффузное альвеолярное кровотечение	1.0 <i>P*</i>	
79456	Диффузный кожный мастоцитоз		30 <i>Случаи</i>
2123	Диффузный неонатальный гемангиоматоз		70 <i>Случаи</i>
14109 6	Добавочная ноздря		32 <i>Случаи</i>
32458 1	Доброкачественная врожденная миопатия самаритян		4 <i>Случаи</i>
25128 7	Доброкачественная концентрическая кольцевидная макулярная дистрофия		27 <i>Случаи</i>
16630 8	Доброкачественная младенческая фокальная эпилепсия со спайками и волнами в центральных отделах		36 <i>Случаи</i>
20997 3	Доброкачественная ночная альтернирующая гемиплегия у детей		12 <i>Случаи</i>
1949	Доброкачественная семейная неонатальная эпилепсия		100 <i>Семьи</i>
25216 4	Доброкачественная шваннома	6.0 <i>P*</i>	
1179	Доброкачественное детское пароксизмальное тоническое закатывание глаз с атаксией		12 <i>Случаи</i>
16630 5	Доброкачественные приступы младенчества, ассоциированные с легким гастроэнтеритом		100 <i>Случаи</i>
14092 7	Доброкачественные семейные неонатально-инфантильные судороги		10 <i>Семьи</i>
71518	Доброкачественный пароксизмальный тортиколиз		150 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	младенчества		
1551	Доброкачественный семейный дефицит меди		1 <i>Семья</i>
24430 5	Доминантная гипофосфатемия с нефролитиазом или остеопорозом		12 <i>Случаи</i>
15867 6	Доминантный дистрофический буллезный эпидермолиз с изолированным поражением ногтей		10 <i>Семьи</i>
237	Дупликация уретры		300 <i>Случаи</i>
1221	Железистый хейлит		100 <i>Случаи</i>
2069	Желудочно-кожный синдром		24 <i>Случаи</i>
40446 6	Женское бесплодие вследствие дефекта zona pellucida		4 <i>Случаи</i>
48819 1	Женское бесплодие вследствие остановки мейоза ооцитов		16 <i>Случаи</i>
3157	Заболевание из спектра септо-оптической дисплазии	10.0 <i>ВР*</i>	
30028 4	Заболевание соединительной ткани вследствие недостаточности лизилгидроксилазы-3		2 <i>Случаи</i>
99825	Заболевание, вызванное вирусом Нипах		556 <i>Случаи</i>
3034	Задержка перепончатого окостенения черепа		2 <i>Семьи</i>
31389 2	Задержка психоречевого развития вследствие дефицита SOX5		14 <i>Случаи</i>
32919 5	Задержка развития с расстройством аутистического спектра и неустойчивостью походки		22 <i>Случаи</i>
73272	Задержка роста вследствие дефицита инсулиноподобного фактора роста 1 типа		5 <i>Случаи</i>
98971	Задняя аморфная дистрофия роговицы		11 <i>Семьи</i>
95706	Задняя гипоспадия	20.0 <i>ВР*</i>	
83476	Западно-Нильский энцефалит	0.036 <i>I*</i>	
28064 0	Затылочная пахигирия и полимикрогирия		3 <i>Случаи</i>
35807	Злокачественная герминогенная опухоль яичника	0.08 <i>I*</i>	

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
35807	Злокачественная герминогенная опухоль яичника	2.3	
99915	Злокачественная гранулезоклеточная опухоль яичника	0.12 I*	
99912	Злокачественная дисгерминома яичников	0.04 I*	
16899 9	Злокачественная меланома слизистых оболочек	0.26 I*	
16899 9	Злокачественная меланома слизистых оболочек	1.5	
39894 0	Злокачественная неэпителиальная опухоль яичника	0.43 I*	
18024 2	Злокачественная опухоль маточных труб	1.0 P*	
3148	Злокачественная опухоль оболочек периферических нервов	1.0 I	
39804 3	Злокачественная опухоль полового члена	1.075 I*	
21351 2	Злокачественная смешанная мюллеровская опухоль яичника	0.12 I*	
35808	Злокачественная стромальная опухоль полового тяжа яичника	1.85 P*	
35808	Злокачественная стромальная опухоль полового тяжа яичника	0.13 I*	
39898 7	Злокачественная тератома яичника	0.07 I*	
25221 2	Злокачественная тритон-опухоль		170 Случаи
27614 5	Злокачественная эпителиальная опухоль слюнных желез	0.73 I*	
39893 4	Злокачественная эпителиальная опухоль яичника	9.39 I*	
29318 1	Злокачественные мигрирующие парциальные приступы младенчества		114 Случаи
679	Злокачественный атрофический папулез		200 Случаи
99672	Зубо-ногтевой синдром Фрида		12 Случаи
79503	Иглистый ихтиоз Курта-Маклина		10 Случаи
88	Идиопатическая апластическая анемия	0.4 P*	
930	Идиопатическая ахалазия	8.0 P	
930	Идиопатическая ахалазия	0.77 I	
23862	Идиопатическая	14.0 P*	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
4	внутричерепная гипертензия		
33208	Идиопатическая гиперсомния	30.0 P*	
27576 6	Идиопатическая легочная артериальная гипертензия	1.1 P*	
724	Идиопатическая острая эозинофильная пневмония		100 Случаи
422	Идиопатическая/наследственная легочная артериальная гипертензия	1.0 P*	
99931	Идиопатический гемосидероз легких	0.0425 I*	
13942 3	Идиопатический острый поперечный миелит	0.25 I*	
49442 8	Идиопатический плевропаренхиматозный фиброэластоз		37 Случаи
2032	Идиопатический фиброз легких	11.5 P*	
2032	Идиопатический фиброз легких	3.81 I*	
45452	Идиопатическое трепетание предсердий у новорожденных	1.5 BP*	
75326	Извитость артерий сетчатки		100 Случаи
33	Изовалериановая ацидемия	1.0 P*	
823	Изолированная spina bifida	18.6 BP*	
22971 7	Изолированная агаммаглобулинемия	0.3 P	
25092 3	Изолированная аниридия	1.31 I*	
2440	Изолированная аномалия расщепления кисти-стопы	5.4 BP*	
557	Изолированная аноректальная мальформация	20.0 BP	
557	Изолированная аноректальная мальформация	24.0 BP*	
1048	Изолированная анэнцефалия/экзэнцефалия	35.0 BP*	
1134	Изолированная ариния		20 Случаи
30391	Изолированная атрезия желчевыводящих путей	2.9 BP*	
30391	Изолированная атрезия желчевыводящих путей	18.5 BP	
19932 6	Изолированная аутосомнодоминантная гипомагнемия, тип Глаудеманса		21 Случаи
79143	Изолированная врожденная анонихия		50 Случаи
88620	Изолированная врожденная аносмия		15 Случаи

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
217	Изолированная мальформация Денди-Уокера	1.0 ВР*	
217	Изолированная мальформация Денди-Уокера	2.1 Р*	
440713	Изолированная недостаточность седогеупулкиназы		2 Случаи
3208	Изолированная недостаточность сукцинат-КоQ редуктазы		37 Случаи
99731	Изолированная недостаточность сульфитоксидазы		50 Случаи
448264	Изолированная очаговая неэпидермолитическая ладонно-подошвенная кератодермия		2 Случаи
35098	Изолированная плагиоцефалия	3.0 ВР	
2924	Изолированная поликистозная болезнь печени	1.0 Р*	
3366	Изолированная тригоноцефалия	6.7 ВР*	
69084	Изолированная эктодермальная дисплазия волос и ногтей		20 Случаи
1885	Изолированная эктопия хрусталика		90 Случаи
457083	Изолированное спленогнадное слияние		145 Случаи
93928	Изолированные эписпадии	2.4 ВР*	
468666	Изолированный генерализованный ангидроз с нормальными потовыми железами		7 Случаи
542657	Изолированный гиперхлоргидроз		13 Случаи
91396	Изолированный криптофтальм		30 Случаи
306527	Изолированный наследственный врожденный паралич лицевого нерва		8 Семей
480556	Изолированный неонатальный склерозирующий холангит		4 Случаи
3387	Изолированный передний гипертрихоз шеи		20 Случаи
2345	Изолированный синдром Клиппеля-Фейля	2.0 Р*	
2345	Изолированный синдром Клиппеля-Фейля	0.6 ВР*	
718	Изолированный синдром Пьера Робена	5.0 ВР*	
454750	Изолированный трахеопищеводный свищ	2.2 ВР	
58386	Изолированный тромбоз	1.6 I*	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
1	брыжеечной вены		
2306	Изотретиноиново-подобный синдром		6 Случаи
42062	Иминоглицинурия	6.67 ВР*	
42062	Иминоглицинурия	6.68 Р*	
3002	Иммунная тромбоцитопения	25.0 Р*	
3002	Иммунная тромбоцитопения	6.75 I*	
329903	Иммуноглобулин-опосредованный мембранопротеративный гломерулонефрит	0.0 Р	
34592	Иммунодефицит вследствие дефектной экспрессии МНС I класса		30 Случаи
169100	Иммунодефицит вследствие дефицита CD25		2 Случаи
331190	Иммунодефицит вследствие дефицита фиколина-3		1 Случай
331187	Иммунодефицит вследствие недостаточности MASP-2		1 Случай
70592	Иммунодефицит вследствие недостаточности киназы-4, ассоциированной с рецептором интерлейкина-1		49 Случаи
572	Иммунодефицит вследствие дефектной экспрессии МНС II класса		179 Случаи
200418	Иммунодефицит с аномалией фактора I		35 Семей
1830	Иммунокостная дисплазия Шимке		71 Случаи
206569	Иммуноопосредованная некротизирующая миопатия		300 Случаи
254504	Ингаляционный ботулизм		10 Случаи
63259	Иниоцефалия	50.0 ВР*	
97279	Инсулинома	0.25 I	
182095	Интерстициальное заболевание легких	5.4 I*	
79099	Интерстициальный гранулематозный дерматит с артритом		53 Случаи
137583	Интраэпителиальная неоплазия вульвы	20.0 Р*	
2591	Инфантильный миофиброматоз	0.67 ВР*	
238455	Инфантильный паркинсонизм-дистония		16 Случаи
729	Истинная полицитемия	1.9 I*	
729	Истинная полицитемия	30.0 Р*	

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
457	Ихтиоз Арлекина		200 Случаи
100976	Ихтиоз по типу «купального костюма»		20 Случаи
267	Кальпаин-3 ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия R1	1.0 P*	
565909	Кальпаин-3-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия		47 Случаи
178506	Кальцификация мозга, тип Раджаб		8 Случаи
1318	Кампомелия, тип Камминга		8 Случаи
1319	Камптобрахидактилия		1 Семья
137667	Капиллярная мальформация-артериовенозная мальформация		261 Случаи
199241	Капиллярный гемангиоматоз легких		100 Случаи
1340	Кардио-фацио-кожный синдром		300 Случаи
97292	Кардиогенный шок	40.0 P*	
2872	Кардиокраниальный синдром, тип Пайффера		7 Случаи
565612	Кардиомиоваскулопатия с отложением триглицеридов		200 Случаи
1349	Кардиомиопатия и тугоухость ассоциированная с митохондриальной ДНК		2 Семьи
3238	Кардиоспондилокарпофациальный синдром		5 Случаи
401996	Кариомегалический интерстициальный нефрит		12 Семьи
300385	Карцинома гипофиза	0.04 I*	
300385	Карцинома гипофиза	0.87	
313920	Карцинома желудка, ассоциированная с вирусом Эпштейна-Барр	1.2 I	
70482	Карцинома пищевода	7.0 I	
70482	Карцинома пищевода	6.67 I*	
70482	Карцинома пищевода	9.8 P	
70482	Карцинома пищевода	7.1 P*	
70482	Карцинома пищевода	12.2	
251899	Карцинома сосудистого сплетения	0.01 I*	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
251899	Карцинома сосудистого сплетения	0.35	
3286	Катехоламинергическая полиморфная желудочковая тахикардия	10.0 P*	
293807	Кетамин-индуцированная дилатация желчных путей		2 Случаи
438075	Кетоацидоз вследствие дефицита транспортера монокарбоксилата-1		9 Случаи
2111	Кистозная гамартома легкого и почки		3 Случаи
85136	Кистозная лейкоэнцефалопатия без мегалэнцефалии		50 Случаи
168816	Кистозная мезотелиома брюшины		150 Случаи
400	Кистозный эхинококкоз	1.0 I*	
300179	Кифосколиотический синдром Элерса-Данло вследствие дефицита FKBP22		9 Случаи
314376	Кишечная непроходимость у новорожденных вследствие недостаточности гуанилатциклазы 2С		16 Случаи
83620	Кишечный анэндокриноз		7 Случаи
178487	Кишечный ботулизм взрослых		19 Случаи
93110	Клапан задней уретры	2.0 P*	
93110	Клапан задней уретры	4.125 BP*	
315311	Классическая врожденная гиперплазия коры надпочечников вследствие дефицита 21-гидроксилазы, простая вирильная форма	2.5 P*	
315306	Классическая врожденная гиперплазия коры надпочечников вследствие дефицита 21-гидроксилазы, сольтеряющая форма	7.5 BP*	
315306	Классическая врожденная гиперплазия коры надпочечников вследствие дефицита 21-гидроксилазы, сольтеряющая форма	7.5 P*	
79239	Классическая галактоземия	2.1 I*	
394	Классическая гомоцистинурия	0.3 BP	
394	Классическая гомоцистинурия	1.65 P*	
391	Классическая лимфома Ходжкина	2.463 I*	
391	Классическая лимфома	22.9	

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	Ходжкина		
98844	Классическая лимфома Ходжкина, смешанно-клеточный тип	0.42 I*	
98846	Классическая лимфома Ходжкина, тип лимфоидного истощения	0.04 I*	
98845	Классическая лимфома Ходжкина, тип лимфоидного преобладания	0.1 I*	
98843	Классическая лимфома Ходжкина, тип нодулярного склероза	1.28 I*	
32997 7	Классическая нейроэндокринная опухоль аппендикса	0.25 I	
58017	Классический волосатоклеточный лейкоз	0.29 I*	
58017	Классический волосатоклеточный лейкоз	3.12	
2584	Классический грибовидный микоз	0.5 I*	
287	Классический синдром Элерса-Данло	5.0 P	
1453	Ключично-ризомелический синдром		2 Случаи
1452	Ключично-черепная дисплазия	0.1 P	
1452	Ключично-черепная дисплазия	0.4 BP*	
1457	Коарктация аорты	35.6 BP*	
28077 9	Кожная коллагеновая васкулопатия		20 Случаи
43627 4	Кожные проявления, подобные эластической псевдоксантомы с пигментным ретинитом		13 Случаи
90068	Кокаиновая интоксикация	1.0 P*	
1489	Коклюш	8.9 I*	
1508	Коксоаурикулярный синдром		4 Случаи
36320 3	Кольцевая хромосома	2.0 BP	
675	Кольцевидная поджелудочная железа	1.8 BP*	
91481	Кольцевидный дермоид роговицы		30 Случаи
69744	Кольцевидный ладонно-подошвенный гипокератоз		17 Случаи
28113 9	Кольцевидный эпидермолитический ихтиоз		7 Семьи
44072 7	Комбинированная гамартома сетчатки и пигментного эпителия сетчатки		120 Случаи
45737 8	Комбинированная летальная остеохондродисплазия		6 Случаи

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
30911 1	Комбинированная панкреатическая недостаточность липазы-колипазы		3 Случаи
32453 5	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 11		32 Случаи
31951 4	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 13		2 Случаи
31951 9	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 14		5 Случаи
31952 4	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 15		16 Случаи
36991 3	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 17		20 Семьи
25492 0	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 2		1 Случай
44401 3	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 23		11 Случаи
44445 8	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 24		3 Случаи
44795 4	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 25		2 Случаи
47768 4	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 26		2 Случаи
47777 4	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 27		3 Случаи
47802 9	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 29		1 Случай
47804 2	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 30		2 Случаи
25492 5	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 4		2 Случаи
25493 0	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 7		7 Случаи
31950 4	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 8		7 Случаи
31950 9	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования тип 9		4 Случаи
42072 8	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования, тип 20		2 Случаи
42073	Комбинированный дефект		2 Случаи

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
3	окислительного фосфорилирования, тип 21		
565624	Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования, тип 39		6 <i>Случаи</i>
35909	Комбинированный дефицит факторов V и VIII	0.5 <i>P*</i>	
238505	Комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита CD27		18 <i>Случаи</i>
538958	Комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита CD70		6 <i>Случаи</i>
357329	Комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита IL21R		6 <i>Случаи</i>
538963	Комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита ITK		13 <i>Случаи</i>
317428	Комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита ORA11		6 <i>Случаи</i>
314689	Комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита STK4		7 <i>Случаи</i>
504530	Комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита монзина		7 <i>Случаи</i>
169090	Комбинированный иммунодефицит вследствие дисфункции CRAC-канала		10 <i>Случаи</i>
217390	Комбинированный иммунодефицит вследствие недостаточности DOCK8		11 <i>Случаи</i>
445018	Комбинированный иммунодефицит вследствие недостаточности LRBA		23 <i>Случаи</i>
397964	Комбинированный иммунодефицит вследствие недостаточности MALT1		3 <i>Случаи</i>
476113	Комбинированный иммунодефицит вследствие недостаточности TFRC		2 <i>Семьи</i>
231154	Комбинированный иммунодефицит вследствие частичного дефицита RAG1		9 <i>Случаи</i>
505227	Комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита GINS1		5 <i>Случаи</i>
221139	Комбинированный иммунодефицит с лице-глазо-скелетными аномалиями		2 <i>Случаи</i>
431149	Комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита OX40		1 <i>Случай</i>
1986	Комплекс Голлопа-Вольфганга		200 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
1359	Комплекс Карни		160 <i>Случаи</i>
99063	Комплекс Шона		100 <i>Случаи</i>
2019	Комплекс бедренной-малоберцовой-локтевой костей	1.5 <i>BP*</i>	
220295	Комплекс пигментная ксеродерма-синдром Коккейна		30 <i>Случаи</i>
458758	Композитная гемангиоэндотелиома		39 <i>Случаи</i>
168966	Композитная лимфома	0.01 <i>I*</i>	
281127	Конечностный самоизлечивающийся синдром коллоидного плода		2 <i>Случаи</i>
319651	Конституциональная мегалобластная анемия с тяжелым неврологическим заболеванием		6 <i>Случаи</i>
420794	Конусовидная дисплазия позвонков		3 <i>Случаи</i>
221142	Конфетти-подобная атрофия желтого пятна		2 <i>Случаи</i>
300570	Кортикальная дисгенезия с понтоцереbellарной гипоплазией вследствие в гене TUBB3		12 <i>Случаи</i>
223727	Костная саркома	0.8 <i>I*</i>	
223727	Костная саркома	9.29 <i>P*</i>	
1525	Кранио-остеоартропатия		30 <i>Случаи</i>
363705	Кранио-фацио-фронтодигитальный синдром		4 <i>Случаи</i>
1513	Краниодиафизарная дисплазия		20 <i>Случаи</i>
1514	Краниодигитальный синдром с умственной отсталостью		5 <i>Случаи</i>
50814	Краниолентикулосутуральная дисплазия		28 <i>Случаи</i>
85184	Краниометадиафизарная дисплазия, тип червеобразных костей		4 <i>Случаи</i>
1522	Краниометафизарная дисплазия		160 <i>Случаи</i>
157832	Краниориния		4 <i>Случаи</i>
1531	Краниосиностоз	24.3 <i>BP*</i>	
97340	Краниосиностоз Хантера-Макальпина		10 <i>Случаи</i>
1527	Краниосиностоз, Филадельфийский тип		1 <i>Семья</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
1541	Краниосиностоз, тип Бостон		3 Семьи
2145	Краниосинтоз, тип Германна-Опица		2 Случаи
1528	Краниотелэнцефальная дисплазия		4 Случаи
54595	Краниофарингиома	1.0 I	
54595	Краниофарингиома	2.0 P*	
3241	Краниофациальный синдром с глухотой		2 Случаи
1515	Краниозктодермальная дисплазия		60 Случаи
98970	Крапчатая дистрофия роговицы		30 Случаи
83616	Краснушный панэнцефалит		20 Случаи
46863 5	Криптогенный мультифокальный язвенно-стенозирующий энтерит		60 Случаи
1546	Криптококкоз	11.0 I*	
1549	Криптоспоридиоз	1.96 I*	
910	Ксеродерма пигментная	0.23 BP*	
781	Ку-лихорадка	0.16 I*	
45474 5	Куру		2700 Случаи
14096 6	Ладонно-подошвенная кератодермия, тип Нагашимы		40 Случаи
2363	Лакримоауриколодентодигитальный синдром		100 Случаи
2004	Ларинготрахеозофагеальная расщелина	7.5 BP*	
93940	Ларинготрахеозофагеальная расщелина тип 3		30 Случаи
93941	Ларинготрахеозофагеальная расщелина тип 4		20 Случаи
28413 9	Ларсен-подобный синдром, тип V3GAT3		14 Случаи
46059	Латостеролоз		4 Случаи
549	Легионеллез	1.4 I*	
93279	Легкая спондилоэпифизарная дисплазия вследствие мутации в гене COL2A1 с ранним началом остеоартрита		4 Семьи
18209 0	Легочная артериальная гипертензия	2.0 P*	
27580 3	Легочная артериальная гипертензия, ассоциированная с	0.57 P*	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	врожденным пороком сердца		
27579 8	Легочная артериальная гипертензия, ассоциированная с заболеванием соединительной ткани	0.25 P*	
64741	Легочная бластома		350 Случаи
31837	Легочная вено-окклюзионная болезнь	0.015 I*	
41170 3	Легочная нетуберкулезная микобактериальная инфекция	6.0 P*	
57242 8	Легочный альвеолярный протеиноз-гипогамаглобулинемия с младенческим началом		5 Случаи
13944 4	Лейкоэнцефалопатия с двусторонними кистами передней височной доли		29 Случаи
54231 0	Лейкоэнцефалопатия с кальцификатами и кистами		50 Случаи
36354 0	Лейкоэнцефалопатия с легкой мозжечковой атаксией и отеком белого вещества		6 Случаи
507	Лейшманиоз	0.1 P*	
507	Лейшманиоз	25.0 I	
509	Лептоспироз	0.12 I*	
1187	Летальная атаксия с глухотой и атрофией зрительного нерва		4 Семьи
2347	Летальная Книст-подобная дисплазия		2 Случаи
1842	Летальная дисплазия костей, тип Холмгрен		7 Случаи
1832	Летальная остеосклеротическая дисплазия костей		40 Случаи
1423	Летальная рецессивная хондродисплазия		4 Случаи
1972	Летальная фациокардиомелическая дисплазия		3 Случаи
50945	Летальная хондродисплазия Бломстранда		13 Случаи
2371	Летальный Ларсен-подобный синдром		8 Случаи
15868 7	Летальный акантолитический буллезный эпидермолиз		4 Случаи
13777 6	Летальный синдром врожденных контрактур тип 2		1 Семья
13778 3	Летальный синдром врожденных контрактур тип 3		14 Случаи
21014 4	Летальный синдром множественных		10 Случаи

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	мальформаций, тип Буасселя		
33108	Летальный синдром множественных птериgiumов		28 <i>Семьи</i>
32934 1	Лимбический энцефалит с антителами к DPP6		4 <i>Случаи</i>
49870 0	Лимбический энцефалит с антителами к нейрксину-3		5 <i>Случаи</i>
538	Лимфангиолойомиоматоз	0.0135 <i>I</i>	
538	Лимфангиолойомиоматоз	0.25 <i>P*</i>	
538	Лимфангиолойомиоматоз	0.15 <i>P</i>	
543	Лимфома Беркитта	0.17 <i>I*</i>	
98293	Лимфома Ходжкина	2.4 <i>I*</i>	
98293	Лимфома Ходжкина	46.9	
52416	Лимфома из клеток мантии	3.5 <i>P*</i>	
30091 2	Лимфома маргинальной зоны	7.0 <i>P*</i>	
30091 2	Лимфома маргинальной зоны	0.3 <i>I*</i>	
86854	Лимфома маргинальной зоны селезенки	0.5 <i>P*</i>	
14093 3	Линейная атрофодермия Мулена		30 <i>Случаи</i>
22823 6	Линейный очаговый эластоз		30 <i>Случаи</i>
1979	Липодистрофия вследствие дефицита пептидных факторов роста		1 <i>Семья</i>
530	Липоидный протеиноз		500 <i>Случаи</i>
32948 1	Липопротеиновая гломерулопатия		150 <i>Случаи</i>
69078	Липосаркома	1.0 <i>I*</i>	
17168 0	Лиссэнцефалия вследствие мутации в гене TUBA1A		15 <i>Случаи</i>
35268 2	Лиссэнцефалия по типу бульжной мостовой без вовлечения мышц или глаз		6 <i>Случаи</i>
10001 2	Лиссэнцефалия с гипоплазией мозжечка тип В		50 <i>Случаи</i>
10001 3	Лиссэнцефалия с гипоплазией мозжечка тип С		2 <i>Случаи</i>
51577	Лиссэнцефалия, тип бульжной мостовой	1.0 <i>BP*</i>	
533	Листерииоз	0.43 <i>I*</i>	
533	Листерииоз	0.337 <i>I</i>	
99828	Лихорадка денге	714.0 <i>I</i>	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
99828	Лихорадка денге	0.5 <i>I*</i>	
269	Лице-лопаточно-плечевая дистрофия	4.5 <i>P*</i>	
2674	Лицевой-нервно-мышечно-скелетный синдром, кипрский тип		1 <i>Семья</i>
282	Лобно-височная деменция	3.0 <i>P*</i>	
90399	Локализованный микседематозный лишай с моноклональной гаммопатией или системными симптомами		5 <i>Случаи</i>
90398	Локализованный микседематозный лишай со смешанными признаками разных подтипов		10 <i>Случаи</i>
25139 3	Локализованный пограничный буллезный эпидермолиз, тип не Херлица		20 <i>Случаи</i>
33226	Макроглобулинемия Вальденштрём	0.81 <i>I*</i>	
22044 8	Макротромбоцитопения с недостаточностью митрального клапана		2 <i>Случаи</i>
75327	Макулярная дистрофия Северной Каролины		2 <i>Семьи</i>
31964 0	Макулярная дистрофия сетчатки тип 2		5 <i>Семьи</i>
87503	Мал де Меледа	1.0 <i>P</i>	
93323	Малоберцовая гемимелия	2.0 <i>P*</i>	
943	Малоновая ацидурия		34 <i>Случаи</i>
1880	Мальформация Эбштейна	1.25 <i>P*</i>	
1880	Мальформация Эбштейна	3.5 <i>BP*</i>	
673	Малярия	73.0 <i>I</i>	
673	Малярия	1.2 <i>I*</i>	
673	Малярия	3.0 <i>P*</i>	
44399 5	Мандибуло-фациальный дизостоз с алопецией		4 <i>Случаи</i>
2457	Мандибулоакральная дисплазия		40 <i>Случаи</i>
46671 8	Мартиникская морщинистая пигментная эпителиопатия сетчатки		14 <i>Случаи</i>
2464	Марфаноидный синдром, тип Де Сильва		6 <i>Случаи</i>
98292	Мастоцитоз	3.0 <i>P*</i>	
98292	Мастоцитоз	10.0 <i>P</i>	

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
97678	Материнская однородительская дисомия хромосомы 13		3 <i>Случаи</i>
96186	Материнская однородительская дисомия хромосомы 20		12 <i>Случаи</i>
96187	Материнская однородительская дисомия хромосомы 21		2 <i>Случаи</i>
96188	Материнская однородительская дисомия хромосомы 22		4 <i>Случаи</i>
96181	Материнская однородительская дисомия хромосомы 6		15 <i>Случаи</i>
2209	Материнская фенилкетонурия	10.0 <i>I*</i>	
41171 2	Материнский дефицит рибофлавина		2 <i>Случаи</i>
29	Мевалоновая ацидурия		30 <i>Случаи</i>
28067 1	Мегакониальная врожденная мышечная дистрофия		19 <i>Случаи</i>
2478	Мегалэнцефальная лейкоэнцефалопатия с субкортикальными кистами		100 <i>Случаи</i>
57196	Медиальный конденсирующий остеоит ключицы		58 <i>Случаи</i>
616	Медуллобластома	0.11 <i>I*</i>	
616	Медуллобластома	1.0 <i>P*</i>	
1332	Медуллярный рак щитовидной железы	5.0 <i>P*</i>	
1332	Медуллярный рак щитовидной железы	0.22 <i>I*</i>	
15780 1	Мезоаксиальная синоотическая синдактилия с редукцией фаланги		6 <i>Семьи</i>
2632	Мезомелическая дисплазия Лангера		100 <i>Случаи</i>
2497	Мезомелическая дисплазия верхних конечностей		4 <i>Случаи</i>
1836	Мезомелическая дисплазия, тип Кантапутра		5 <i>Семьи</i>
50251	Мезотелиома плевры	3.1 <i>P*</i>	
50251	Мезотелиома плевры	1.9 <i>I*</i>	
70573	Мелкоклеточный рак легкого	12.0 <i>P*</i>	
2485	Мелореостоз	0.09 <i>P*</i>	
1879	Мелореостоз с остеопойкилозом		5 <i>Семьи</i>
99898	Менделирующая		31 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	предрасположенность к микобактериальным заболеваниям вследствие полного дефицита IFN-гамма R1		
31954 7	Менделирующая предрасположенность к микобактериальным заболеваниям вследствие полного дефицита IFN-гамма R2		13 <i>Случаи</i>
31955 8	Менделирующая предрасположенность к микобактериальным заболеваниям вследствие полного дефицита IL12B		49 <i>Случаи</i>
31955 2	Менделирующая предрасположенность к микобактериальным заболеваниям вследствие полного дефицита IL12RB1		180 <i>Случаи</i>
31956 3	Менделирующая предрасположенность к микобактериальным заболеваниям вследствие полного дефицита ISG15		6 <i>Случаи</i>
31960 0	Менделирующая предрасположенность к микобактериальным заболеваниям вследствие частичного дефицита IRF8		2 <i>Случаи</i>
31959 5	Менделирующая предрасположенность к микобактериальным заболеваниям вследствие частичного дефицита STAT1		17 <i>Случаи</i>
21353 1	Метапластическая карцинома молочной железы	0.06 <i>I*</i>	
2635	Метатропная дисплазия		81 <i>Случаи</i>
2635	Метатропная дисплазия	0.2 <i>BP*</i>	
1240	Метафизарная акроскифодисплазия		4 <i>Случаи</i>
1040	Метафизарная анадисплазия		27 <i>Случаи</i>
2501	Метафизарная дисплазия, тип Спар		18 <i>Случаи</i>
16603 8	Метафизарная хондродисплазия, тип Кайтила		2 <i>Случаи</i>
33067	Метафизарная хондродисплазия, тип Янсена		16 <i>Случаи</i>
2499	Метахондроматоз		25 <i>Случаи</i>
512	Метахроматическая лейкодистрофия	1.47 <i>BP*</i>	
512	Метахроматическая лейкодистрофия	0.1 <i>P*</i>	

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
308425	Метилмалоновая ацидемия вследствие недостаточности метилмалонил-КоА эпимеразы		7 <i>Случаи</i>
26	Метилмалоновая ацидемия с гомоцистинурией		500 <i>Случаи</i>
79282	Метилмалоновая ацидемия с гомоцистинурией, тип cblC		500 <i>Случаи</i>
79283	Метилмалоновая ацидемия с гомоцистинурией, тип cblD		17 <i>Случаи</i>
79284	Метилмалоновая ацидемия с гомоцистинурией, тип cblF		15 <i>Случаи</i>
369955	Метилмалоновая ацидемия с гомоцистинурией, тип cblJ		2 <i>Случаи</i>
369962	Метилмалоновая ацидемия с гомоцистинурией, тип cblX		18 <i>Случаи</i>
280183	Метилмалоновая ацидурия вследствие дефекта рецептора транскобаламина		5 <i>Случаи</i>
1923	Метимазоловая эмбриофетопатия		40 <i>Случаи</i>
43393	Миастенический синдром Ламберта-Итона	1.0 <i>P*</i>	
43393	Миастенический синдром Ламберта-Итона	0.35 <i>P</i>	
589	Миастения гравис	1.7 <i>I*</i>	
589	Миастения гравис	7.77 <i>P</i>	
589	Миастения гравис	20.0 <i>P*</i>	
589	Миастения гравис	0.53 <i>I</i>	
52688	Миелодиспластический синдром	1.5 <i>I*</i>	
52688	Миелодиспластический синдром	5.02	
98275	Миелодиспластическое/миелопролиферативное заболевание	0.29 <i>I*</i>	
86850	Миелоидная саркома	0.02 <i>I*</i>	
98274	Миелополиферативное новообразование	3.07 <i>I*</i>	
268249	Микофенолат мофетиловая эмбриопатия		25 <i>Случаи</i>
444002	Микроделеционный синдром 11q22.2q22.3		5 <i>Случаи</i>
313884	Микроделеционный синдром 12p12.1		11 <i>Случаи</i>
94063	Микроделеционный синдром 12q14		22 <i>Случаи</i>
289513	Микроделеционный синдром 12q15q21.1		6 <i>Случаи</i>
412035	Микроделеционный синдром 13q12.3		3 <i>Случаи</i>
26112	Микроделеционный синдром		3 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
0	14q11.2		
261144	Микроделеционный синдром 14q12		3 <i>Случаи</i>
264200	Микроделеционный синдром 14q22q23		5 <i>Случаи</i>
401935	Микроделеционный синдром 14q24.1q24.3		3 <i>Случаи</i>
261183	Микроделеционный синдром 15q11.2		200 <i>Случаи</i>
199318	Микроделеционный синдром 15q13.3		246 <i>Случаи</i>
261190	Микроделеционный синдром 15q14		9 <i>Случаи</i>
94065	Микроделеционный синдром 15q24		30 <i>Случаи</i>
261211	Микроделеционный синдром 16p11.2p12.2		8 <i>Случаи</i>
261236	Микроделеционный синдром 16p13.11	7.0 <i>BP</i>	
500055	Микроделеционный синдром 16p13.2		6 <i>Случаи</i>
352629	Микроделеционный синдром 16q24.1		42 <i>Случаи</i>
261250	Микроделеционный синдром 16q24.3		27 <i>Случаи</i>
97685	Микроделеционный синдром 17q11		170 <i>Случаи</i>
261265	Микроделеционный синдром 17q12		103 <i>Случаи</i>
363958	Микроделеционный синдром 17q21.31	1.82 <i>P*</i>	
261279	Микроделеционный синдром 17q23.1q23.2		7 <i>Случаи</i>
529962	Микроделеционный синдром 17q24.2		19 <i>Случаи</i>
254346	Микроделеционный синдром 19p13.12		6 <i>Случаи</i>
357001	Микроделеционный синдром 19p13.13		7 <i>Случаи</i>
217346	Микроделеционный синдром 19q13.11		12 <i>Случаи</i>
293948	Микроделеционный синдром 1p21.3		9 <i>Случаи</i>
401986	Микроделеционный синдром 1p31p32		5 <i>Случаи</i>
456298	Микроделеционный синдром 1p35.2		2 <i>Случаи</i>
238769	Микроделеционный синдром 1q44		100 <i>Случаи</i>
261295	Микроделеционный синдром 20p12.3		3 <i>Случаи</i>
313781	Микроделеционный синдром 20p13		4 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
444051	Микроделеционный синдром 20q11.2		11 <i>Случаи</i>
261323	Микроделеционный синдром 21q22.11q22.12		14 <i>Случаи</i>
363680	Микроделеционный синдром 2p13.2		2 <i>Случаи</i>
261349	Микроделеционный синдром 2p15p16.1		11 <i>Случаи</i>
163693	Микроделеционный синдром 2p21		7 <i>Случаи</i>
369881	Микроделеционный синдром 2p21 без цистинурии		2 <i>Случаи</i>
228402	Микроделеционный синдром 2q23.1		18 <i>Случаи</i>
1617	Микроделеционный синдром 2q24		23 <i>Случаи</i>
251019	Микроделеционный синдром 2q32q33		25 <i>Случаи</i>
1001	Микроделеционный синдром 2q37		115 <i>Случаи</i>
435638	Микроделеционный синдром 3p25.3		8 <i>Случаи</i>
1621	Микроделеционный синдром 3q13		42 <i>Случаи</i>
356947	Микроделеционный синдром 3q26q27		4 <i>Случаи</i>
397695	Микроделеционный синдром 3q27.3		7 <i>Случаи</i>
238750	Микроделеционный синдром 4q21		14 <i>Случаи</i>
228384	Микроделеционный синдром 5q14.3		40 <i>Случаи</i>
251046	Микроделеционный синдром 6p22		19 <i>Случаи</i>
171829	Микроделеционный синдром 6q16		12 <i>Случаи</i>
251056	Микроделеционный синдром 6q25		4 <i>Случаи</i>
251061	Микроделеционный синдром 7q31		20 <i>Случаи</i>
251066	Микроделеционный синдром 8p11.2		3 <i>Случаи</i>
284160	Микроделеционный синдром 8q21.11		13 <i>Случаи</i>
178303	Микроделеционный синдром 8q22.1		6 <i>Случаи</i>
508488	Микроделеционный синдром 8q24.3		2 <i>Случаи</i>
324313	Микроделеционный синдром 9p13		4 <i>Случаи</i>
531151	Микроделеционный синдром 9q21.13		10 <i>Случаи</i>
401923	Микроделеционный синдром 9q31.1q31.3		2 <i>Случаи</i>
495818	Микроделеционный синдром 9q33.3q34.11		4 <i>Случаи</i>
26147	Микроделеционный синдром		100

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
6	Xp21		<i>Случаи</i>
1435	Микроделеционный синдром Xq21		13 <i>Случаи</i>
300305	Микродупликационный синдром 11p15.4		1 <i>Семья</i>
261229	Микродупликационный синдром 14q11.2		7 <i>Случаи</i>
238446	Микродупликационный синдром 15q11q13		30 <i>Случаи</i>
261204	Микродупликационный синдром 16p11.2p12.2		7 <i>Случаи</i>
261243	Микродупликационный синдром 16p13.11		162 <i>Случаи</i>
96078	Микродупликационный синдром 16p13.3		27 <i>Случаи</i>
217385	Микродупликационный синдром 17p13.3		50 <i>Случаи</i>
139474	Микродупликационный синдром 17q11.2		7 <i>Случаи</i>
261272	Микродупликационный синдром 17q12		118 <i>Случаи</i>
447980	Микродупликационный синдром 19p13.3		6 <i>Случаи</i>
250994	Микродупликационный синдром 1q21.1		46 <i>Случаи</i>
313947	Микродупликационный синдром 2q23.1		2 <i>Случаи</i>
96095	Микродупликационный синдром 3q26		100 <i>Случаи</i>
329802	Микродупликационный синдром 5p13		7 <i>Случаи</i>
228415	Микродупликационный синдром 5q35		30 <i>Случаи</i>
314034	Микродупликационный синдром 7p22.1		5 <i>Случаи</i>
96121	Микродупликационный синдром 7q11.23		163 <i>Случаи</i>
228399	Микродупликационный синдром 8q12		4 <i>Случаи</i>
477817	Микродупликационный синдром PMP22-RAI1		23 <i>Случаи</i>
217377	Микродупликационный синдром Xp11.22p11.23		12 <i>Случаи</i>
521258	Микродупликационный синдром Xq25		28 <i>Случаи</i>
727	Микроскопический полиангиит	1.0 <i>I*</i>	
83463	Микротия	13.0 <i>BP*</i>	
83463	Микротия	15.5 <i>BP</i>	
289522	Микротрипликация 11q24.1		2 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
1106	Микрофтальм с аномалиями конечностей		35 Семей
13947 1	Микрофтальм с аномалиями мозга и пальцев		2 Семей
98555	Микрофтальм-анофтальм-колобома	8.3 ВР*	
42389 4	Микроцефалия-моторно-сенсорная аксональная нейропатия		3 Случаи
83642	Микроцитарная анемия с накоплением железа в печени		3 Случаи
99967	Миксоидная/круглоклеточная липосаркома	0.1 I*	
35273 4	Минимально пигментный глазокожный альбинизм тип 1		10 Случаи
611	Миозит с включениями	0.5 Р*	
86909	Миоклоническая эпилепсия младенчества		106 Случаи
17188 1	Миопатия с включениями вида шапочки		21 Случаи
52430	Миопатия с включениями с костной болезнью Педжета и лобно-височной деменцией		26 Семей
97240	Миопатия с накоплением зебра-телец		10 Случаи
98908	Миопатия с накоплением нейтральных липидов		36 Случаи
97232	Миопатия с накоплением телец, сходных с отпечатками пальцев		20 Случаи
39793 7	Миопатия с полиглюкозановыми тельцами тип 1		11 Случаи
45636 9	Миопатия с полиглюкозановыми тельцами тип 2		15 Случаи
97239	Миопатия с редуцирующими тельцами		4 Семей
20664 7	Миотоническая дистрофия	6.7 Р	
20664 7	Миотоническая дистрофия	8.78 Р*	
273	Миотоническая дистрофия Штейнерта	5.0 Р*	
273	Миотоническая дистрофия Штейнерта	12.5 Р	
31463 7	Митохондриальная гипертрофическая кардиомиопатия с лактоацидозом вследствие дефицита МТО1		8 Случаи
2598	Митохондриальная миопатия и сидеробластная анемия		7 Случаи
298	Митохондриальная нейрогастроинтестинальная	0.1 Р*	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	энцефаломиопатия		
2443	Митохондриальное нарушение окислительного фосфорилирования вследствие аномалий ядерной ДНК	9.0 Р*	
35069	Младенческая нейроаксональная дистрофия		150 Случаи
29316 8	Младенческий восходящий наследственный спастический паралич		17 Семей
25130 4	Младенческий панникулит с увеитом и системным гранулематозом		4 Случаи
40236 4	Младенческая атрофия головного мозга и мозжечка с постнатальной прогрессирующей микроцефалией		5 Случаи
45631 2	Младенческая болезнь нервной, эндокринной систем и поджелудочной железы		2 Случаи
49452 6	Младенческая генерализованная дискинезия с орофациальным вовлечением		8 Случаи
35256 3	Младенческая гипертрофическая кардиомиопатия вследствие дефицита MRPL44		2 Случаи
39131 6	Младенческая медиальная височная эпилепсия с тяжелой когнитивной регрессией		3 Случаи
1186	Младенческая спинocerebellарная атаксия		29 Случаи
31385 0	Младенческая церебеллярно-ретикулярная дегенерация		11 Случаи
17847 8	Младенческий ботулизм	0.2 ВР*	
17847 8	Младенческий ботулизм	0.3 I*	
19926 7	Младенческий фиброматоз пальцев		200 Случаи
56578 8	Младенческое воспалительное заболевание кишечника с неврологическими проявлениями		3 Случаи
29073	Множественная миелома	6.0 I	
29073	Множественная миелома	2.4 I*	
29073	Множественная миелома	11.9 Р*	
65748	Множественная		100

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	самозаживляющаяся чешуйчатая эпителиома		Случаи
102	Множественная системная атрофия	3.7 P*	
102	Множественная системная атрофия	1.8 I	
102	Множественная системная атрофия	3.5 P	
585	Множественная сульфатазная недостаточность		50 Случаи
652	Множественная эндокринная неоплазия тип 1	3.3 P*	
653	Множественная эндокринная неоплазия тип 2	2.9 P*	
251	Множественная эпифизарная дисплазия	5.0 P*	
16603 2	Множественная эпифизарная дисплазия с миниэпифизами		2 Случаи
16602 9	Множественная эпифизарная дисплазия с тяжелой дисплазией проксимального отдела бедра		3 Случаи
93311	Множественная эпифизарная дисплазия тип 5		18 Семья
16602 4	Множественная эпифизарная дисплазия, тип Аль-Газали		4 Случаи
16601 1	Множественная эпифизарная дисплазия, тип Бейтона		1 Семья
16601 6	Множественная эпифизарная дисплазия, тип Лоури		2 Случаи
321	Множественные остеохондромы	3.0 P*	
32429 9	Множественные параангиомы, ассоциированные с полицитемией		2 Случаи
32981 3	Мозаичная полногеномная отцовская однородительская дисомия		13 Случаи
1692	Мозаичная трисомия 1		1 Случай
1708	Мозаичная трисомия 16		226 Случаи
1711	Мозаичная трисомия 17		31 Случаи
1723	Мозаичная трисомия 2		22 Случаи
10007 1	Мозаичная трисомия 3		6 Случаи
1747	Мозаичная трисомия 7		31 Случаи
99776	Мозаичная трисомия 9		50 Случаи
44407 2	Мозжечково-лице-зубной синдром		3 Семья
1598	Моносомия 18p	2.0 BP*	
1600	Моносомия 18q	2.5 BP	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
574	Моносомия 21		50 Случаи
48652	Моносомия 22q13.3		200 Случаи
77301	Моносомия 9q22.3		42 Случаи
22842 3	Моноцитопения с восприимчивостью к инфекциям		22 Случаи
85162	Моторно-сенсорная нейропатия с первоначальным поражением мышц лица		47 Случаи
586	Муковисцидоз	19.3912 BP*	
586	Муковисцидоз	11.1319 P*	
576	Муколипидоз тип II	0.34 BP*	
577	Муколипидоз тип III	0.985 BP*	
42346 1	Муколипидоз, тип III альфа/бета	13.0 P	
579	Мукополисахаридоз 1 типа	1.0 BP*	
579	Мукополисахаридоз 1 типа	0.82 BP	
579	Мукополисахаридоз 1 типа	0.5 P*	
580	Мукополисахаридоз 2 типа	0.7 BP*	
580	Мукополисахаридоз 2 типа	0.68 BP	
580	Мукополисахаридоз 2 типа	0.2 P*	
581	Мукополисахаридоз 3 типа	0.87 BP*	
581	Мукополисахаридоз 3 типа	0.3 P*	
582	Мукополисахаридоз 4 типа	0.45 BP*	
582	Мукополисахаридоз 4 типа	0.07 BP	
583	Мукополисахаридоз 6 типа	0.16 BP*	
583	Мукополисахаридоз 6 типа	0.16 P*	
584	Мукополисахаридоз 7 типа	0.01 P*	
21708 5	Мукополисахаридоз тип 2, тяжелая форма	0.4 BP*	
30929 7	Мукополисахаридоз тип 4A	15.0 P*	
50524 8	Мукополисахаридоз-подобный синдром с врожденными пороками сердца и нарушениями		19 Случаи

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	кроветворения		
1851	Мультикистозная диспластическая почка	23.26 <i>BP</i>	
98933	Мультисистемная атрофия, паркинсонический тип	2.4 <i>P*</i>	
641	Мультифокальная моторная нейропатия	1.5 <i>P</i>	
3282	Мультифокальная предсердная тахикардия	0.67 <i>BP</i>	
139436	Мультицентрический ретикулогистиоцитоз		200 <i>Случаи</i>
139578	Мутилирующая наследственная сенсорная нейропатия со спастической параплегией		14 <i>Случаи</i>
398961	Муцинозная аденокарцинома яичника	0.85 <i>I*</i>	
424053	Муцинозная цистаденокарцинома поджелудочной железы	0.007 <i>I*</i>	
98895	Мышечная дистрофия Беккера	2.0 <i>P*</i>	
98895	Мышечная дистрофия Беккера	1.53 <i>P</i>	
98895	Мышечная дистрофия Беккера	2.2 <i>BP*</i>	
98896	Мышечная дистрофия Дюшенна	9.9 <i>BP</i>	
98896	Мышечная дистрофия Дюшенна	2.8 <i>P</i>	
261	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса	0.3 <i>P*</i>	
199340	Мышечная дистрофия, тип Зельчена		12 <i>Случаи</i>
370997	Мышечно-глазо-мозговая болезнь с билатеральной мультикистозной лейкодистрофией		2 <i>Случаи</i>
2608	Н синдром		3 <i>Случаи</i>
314629	НЦЛ11		2 <i>Случаи</i>
352709	НЦЛ13		4 <i>Случаи</i>
228357	НЦЛ9		2 <i>Случаи</i>
3193	Надклапанный стеноз аорты	4.0 <i>BP*</i>	
3193	Надклапанный стеноз аорты	13.3 <i>P*</i>	
150	Назофарингеальная карцинома	2.0 <i>P*</i>	
150	Назофарингеальная карцинома	0.36 <i>I*</i>	
2576	Нанизм Мулибрей		150 <i>Случаи</i>
2073	Нарколепсия тип 1	25.0 <i>P*</i>	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
352649	Нарушение везикулярного транспорта ДОФАмина и серотонина в головном мозге		8 <i>Случаи</i>
90796	Нарушение полового развития вследствие изолированного дефицита 17,20-лиазы с кариотипом 46, XY		15 <i>Случаи</i>
443087	Нарушение полового развития вследствие недостаточности тестикулярной 17,20-десмолазы с кариотипом 46, XY		2 <i>Семьи</i>
477787	Нарушение свертываемости крови ассоциированное с дефицитом цитозольной фосфолипазы-A2 альфа		2 <i>Случаи</i>
36355	Нарушение свертываемости крови вследствие дефекта P2Y12		14 <i>Случаи</i>
420566	Нарушение свертываемости крови вследствие недостаточности CalDAG-GEFI		3 <i>Случаи</i>
391320	Нарушение свертываемости крови, Восточно-Техасский тип		19 <i>Случаи</i>
168558	Нарушение формирования пола 46,XY-надпочечниковая недостаточность вследствие дефицита CYP11A1		9 <i>Случаи</i>
79168	Нарушения синтеза первичных желчных кислот	0.6 <i>P*</i>	
476102	Наследственная Бехчет-подобная болезнь у детей		13 <i>Случаи</i>
2907	Наследственная акрокератотическая пойкилодермия		41 <i>Случаи</i>
1867	Наследственная буллезная дистрофия, макулярный тип		2 <i>Семьи</i>
210141	Наследственная врожденная спастическая тетраплегия		17 <i>Случаи</i>
774	Наследственная геморрагическая телеангиэктазия	16.0 <i>P*</i>	
3197	Наследственная гиперэмплексия		150 <i>Случаи</i>
95700	Наследственная гипоплазия надпочечников с отсутствием лютеинизирующего гормона гипофиза		3 <i>Случаи</i>
313808	Наследственная диффузная лейкоэнцефалопатия с аксональными сфероидными и пигментированной глией		27 <i>Случаи</i>
3467	Наследственная ксантинурия		150 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
3467	Наследственная ксантинурия	9.05 I*	
27577 7	Наследственная легочная артериальная гипертензия	0.08 P*	
90045	Наследственная мальабсорбция фолиевой кислоты		30 Случаи
32438 1	Наследственная миопатия с включениями тип 4		17 Случаи
43115	Наследственная миопатия с лактат-ацидозом вследствие дефицита ISCU		19 Случаи
17846 4	Наследственная миопатия с ранней дыхательной недостаточностью		10 Семьи
90117	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия, тип Окинава		120 Случаи
79395	Наследственная мутилирующая кератодермия с ихтиозом		50 Случаи
494	Наследственная мутилирующая кератома		50 Случаи
1062	Наследственная нейрокожная мальформация		9 Семьи
640	Наследственная нейропатия со склонностью к параличу от сдавления	3.5 P*	
27994 3	Наследственная нейтрофилия		16 Случаи
469	Наследственная непереносимость фруктозы	5.0 P*	
104	Наследственная оптическая нейропатия Лебера	4.3 P	
104	Наследственная оптическая нейропатия Лебера	2.3 P*	
30	Наследственная оротовая ацидурия		20 Случаи
97290	Наследственная папиллярная карцинома щитовидной железы с папиллярной неоплазией почек		2 Случаи
34526	Наследственная первичная гипомagneмия		500 Случаи
98497	Наследственная периферическая нейропатия	40.0 P	
16861 5	Наследственная персистенция альфа-фетопротеина		19 Семьи
28059 8	Наследственная сенсомоторная нейропатия с гиперэластичной кожей		4 Случаи
32038 5	Наследственная сенсорная и вегетативная нейропатия вследствие мутации в гене TECPR2		5 Случаи
31438 1	Наследственная сенсорная и вегетативная нейропатия тип		4 Случаи

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	6		
13957 3	Наследственная сенсорно-вегетативная нейропатия с глухотой и общей задержкой развития		4 Случаи
13956 4	Наследственная сенсорно-вегетативная нейропатия тип 1В		2 Семьи
970	Наследственная сенсорно-вегетативная нейропатия тип 2		35 Случаи
39139 7	Наследственная сенсорно-вегетативная нейропатия тип 7		3 Случаи
47866 4	Наследственная сенсорно-вегетативная нейропатия тип 8		11 Семьи
22103 9	Наследственная склерозирующая пойкилодермия, тип Вери		9 Случаи
685	Наследственная спастическая параплегия	4.8 P*	
685	Наследственная спастическая параплегия	4.2 P	
84093	Наследственная термочувствительная нейропатия		1 Семья
48085 1	Наследственная тромбоцитопения с ранним миелофиброзом		9 Случаи
29072	Наследственная феохромоцитома-парагангиома	0.3 I	
85458	Наследственное кровоизлияние в мозг с амилоидозом		350 Случаи
79141	Наследственные болезненные мозоли		2 Семьи
91378	Наследственный ангионевротический отек	5.0 P*	
79361	Наследственный буллезный эпидермолиз	1.9 BP*	
79361	Наследственный буллезный эпидермолиз	0.8 P*	
3203	Наследственный гидратирующий стоматоцитоз		20 Семьи
21740 7	Наследственный гипотрихоз с рецидивирующими кожными везикулами		4 Случаи
16858 3	Наследственный детский цирроз североамериканских индейцев		36 Случаи
95716	Наследственный дисгормогенез щитовидной железы	2.67 I	
95716	Наследственный дисгормогенез щитовидной железы	4.0 P*	
26106	Наследственный диффузный	1.5 I*	

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	рак желудка		
98434	Наследственный комбинированный дефицит витамин К-зависимых факторов свертывания крови		30 Семей
467	Наследственный комбинированный дефицит гормонов гипофиза	29.0 ВР*	
398088	Наследственный криогидроцитоз с нормальным уровнем стоматина		53 Случаи
168577	Наследственный криогидроцитоз с пониженным уровнем стоматина		3 Случаи
523	Наследственный лейомиоматоз и почечно-клеточный рак		200 Случаи
183422	Наследственный полимальформационный синдром с повышенным риском развития рака	10.0 Р*	
158025	Наследственный прогрессирующий муцинозный гистиоцитоз		18 Случаи
41	Наследственный симметричный дисхроматоз		300 Случаи
289601	Наследственный синдром множественной кальцификации артерий и суставов		16 Случаи
676	Наследственный хронический панкреатит	0.43 Р*	
137754	Неврологические состояния, ассоциированные с недостаточностью аминоксилызы 1		15 Случаи
370039	Невус «ангорских волос»		2 Случаи
263432	Невус Ито	1.17 Р*	
166286	Невус порокератотический эккринный остиальный и дермально протоковый		45 Случаи
329883	Негипопротеинемическая гипертрофическая гастропатия		1 Семья
238621	Недержание кала вследствие подвздошно-анального анастомоза	3.0 Р*	
464	Недержание пигмента	1.2 ВР*	
423786	Недифференцированная карцинома желудка	0.211 I*	
418951	Недифференцированная карцинома пищевода	0.044 I*	
2023	Недифференцированная	0.9 I*	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	плеоморфная саркома		
424970	Недифференцированный рак печени и внутрипеченочных желчных протоков	0.015 I*	
502444	Недостаток щелочной церамидазы 3		2 Случаи
79157	Недостаточность 2-метилбутирил-КоА-дегидрогеназы		30 Случаи
35701	Недостаточность 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА-синтазы		9 Случаи
6	Недостаточность 3-метилкротонил-КоА карбоксилазы	2.65 ВР*	
79351	Недостаточность 3-фосфоглицератдегидрогеназы, младенческая/ювенильная форма		15 Случаи
79350	Недостаточность 3-фосфосеринфосфатазы, младенческая/ювенильная форма		8 Случаи
33572	Недостаточность 5-оксопролиназы		8 Случаи
35704	Недостаточность L-аргинин-глицин-амидинотрансферазы		9 Случаи
650	Недостаточность LCAT		125 Случаи
481665	Недостаточность USP18		5 Случаи
2102	Недостаточность ГТФ циклогидролазы I		16 Случаи
230	Недостаточность ДОФАмин-бета-гидроксилазы		25 Случаи
99842	Недостаточность адгезии лейкоцитов тип I	0.1 Р*	
99843	Недостаточность адгезии лейкоцитов тип II		7 Случаи
99844	Недостаточность адгезии лейкоцитов тип III		40 Случаи
46	Недостаточность аденилосукцинат лиазаы		56 Случаи
45	Недостаточность аденозинмонофосфат-дезаминазы		100 Случаи
60	Недостаточность альфа-1-антитрипсина	20.0 Р*	
3137	Недостаточность альфа-N-ацетилгалактозаминидазы		20 Случаи
79279	Недостаточность альфа-N-ацетилгалактозаминидазы тип 1		10 Случаи
79280	Недостаточность альфа-N-ацетилгалактозаминидазы тип 2		10 Случаи
79281	Недостаточность альфа-N-ацетилгалактозаминидазы тип 3		10 Случаи

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
91	Недостаточность ароматазы		38 <i>Случаи</i>
99901	Недостаточность ацил-КоА-дегидрогеназы 9		23 <i>Случаи</i>
65287	Недостаточность бета-уреидопропионазы		5 <i>Случаи</i>
79241	Недостаточность биотинидазы	1.6 <i>BP</i>	
79241	Недостаточность биотинидазы	1.6 <i>P*</i>	
33573	Недостаточность гамма-глутамилтранспептидазы		7 <i>Случаи</i>
33574	Недостаточность глутамат-цистеин лигазы		10 <i>Случаи</i>
25	Недостаточность глутарил-КоА дегидрогеназы	1.0 <i>BP</i>	
32	Недостаточность глутатион синтетазы		70 <i>Случаи</i>
35708	Недостаточность декарбоксилазы ароматических L-аминокислот		140 <i>Случаи</i>
226	Недостаточность дигидропиридин редуктазы		150 <i>Случаи</i>
243343	Недостаточность диметилглицин-дегидрогеназы		1 <i>Случай</i>
5	Недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА дегидрогеназы	1.0 <i>BP*</i>	
5	Недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА дегидрогеназы	8.0 <i>P*</i>	
438178	Недостаточность жирной ацил-КоА редуктазы 1		3 <i>Случаи</i>
156	Недостаточность карнитин пальмитоил трансферазы 1А		60 <i>Случаи</i>
157	Недостаточность карнитин пальмитоилтрансферазы II		300 <i>Случаи</i>
157	Недостаточность карнитин пальмитоилтрансферазы II	1.0 <i>P*</i>	
159	Недостаточность карнитин-ацилкарнитин транслоказы		60 <i>Случаи</i>
228302	Недостаточность карнитин-пальмитоилтрансферазы II, миопатическая форма		300 <i>Случаи</i>
228308	Недостаточность карнитин-пальмитоилтрансферазы II, неонатальная форма		20 <i>Семьи</i>
228305	Недостаточность карнитин-пальмитоилтрансферазы II, тяжелая младенческая форма		30 <i>Семьи</i>
1361	Недостаточность карнозиназы		24 <i>Случаи</i>
1361	Недостаточность	0.2 <i>BP</i>	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	карнозиназы		
309025	Недостаточность мевалонаткиназы		300 <i>Случаи</i>
664	Недостаточность орнитинтранскарбамилазы	1.0 <i>P*</i>	
664	Недостаточность орнитинтранскарбамилазы	1.77 <i>BP</i>	
309108	Недостаточность панкреатической колипазы		2 <i>Случаи</i>
2971	Недостаточность пероксисомальной ацил-КоА-оксидазы		40 <i>Случаи</i>
2394	Недостаточность пируватдегидрогеназы E3		20 <i>Случаи</i>
3008	Недостаточность пируваткарбоксилазы	0.4 <i>BP*</i>	
353320	Недостаточность пируваткарбоксилазы, доброкачественный тип		5 <i>Случаи</i>
1578	Недостаточность птерин-4-альфа-карбиноламиндегидратазы		21 <i>Случаи</i>
760	Недостаточность пуриноклеозидфосфорилазы		72 <i>Случаи</i>
440706	Недостаточность рибозо-5-изомеразы		1 <i>Случай</i>
79242	Недостаточность синтетазы холокарбоксилазы	0.5 <i>BP*</i>	
42	Недостаточность среднецепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	12.0 <i>BP*</i>	
42	Недостаточность среднецепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	6.85 <i>P</i>	
832	Недостаточность сукцинил-КоА:3-кетокислоты-КоА-трансферазы		32 <i>Случаи</i>
2066	Недостаточность трансаминазы гамма-аминомасляной кислоты		3 <i>Семьи</i>
488618	Недостаточность транскетолазы		5 <i>Случаи</i>
97229	Недостаточность транспортера рибофлавина		109 <i>Случаи</i>
868	Недостаточность триозофосфат-изомеразы		50 <i>Случаи</i>
2880	Недостаточность фосфоенолпируват карбоксикиназы		10 <i>Случаи</i>
22	Недостаточность янтарной полуальдегиддегидрогеназы		450 <i>Случаи</i>
169079	Недостаточность Cerunnos-XLF		5 <i>Случаи</i>
363999	Неиммунная водянка плода	42.0 <i>BP</i>	

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
90061	Неинфекционный задний увеит	18.0 P*	
635	Нейробластома	11.0 P*	
635	Нейробластома	1.26 I	
635	Нейробластома	5.8 BP*	
1143	Нейрогенный врожденный множественный артрогрипоз	4.3 BP*	
85146	Нейрогенный скапулоперонеальный синдром, тип Кайзера		15 Случаи
255229	Нейрогенпатология Навахо		49 Случаи
88639	Нейродегенерация вследствие недостаточности 3-гидроксиизобутирил-КоА-гидролазы		20 Случаи
385	Нейродегенерация с накоплением железа в мозге	0.2 P*	
289560	Нейродегенерация, ассоциированная с белками мембран митохондрий	0.1 P	
2481	Нейрокожный меланоцитоз	1.25 P*	
35705	Нейрометаболическое расстройство вследствие дефицита серина		30 Случаи
216	Нейрональный цероидный липофусциноз	2.0 P*	
139512	Нейропатия с нарушением слуха		1 Семья
306577	Нейропатия тонких волокон, ассоциированная с натриевой каналопатией		8 Случаи
137596	Нейротрофическая кератопатия	4.2 P*	
2673	Нейрофациодигиторенальный синдром		3 Случаи
157846	Нейроферритинопатия		90 Случаи
636	Нейрофиброматоз 1 типа	21.3 P*	
636	Нейрофиброматоз 1 типа	33.3 BP	
637	Нейрофиброматоз 2 типа	1.7 P*	
33445	Нейроэктодермальный меланолизосомальный синдром		20 Случаи
79140	Нейроэндокринная карцинома кожи	0.27 I	
79140	Нейроэндокринная карцинома кожи	0.13 I*	
79140	Нейроэндокринная карцинома кожи	4.0 P*	
79140	Нейроэндокринная карцинома кожи	0.86	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
100075	Нейроэндокринная опухоль желудка	3.2 P*	
97253	Нейроэндокринная опухоль поджелудочной железы	0.21 I*	
877	Нейроэндокринное новообразование	2.53 I*	
167714	Неклассифицированная острая миелоидная лейкемия	0.49 I*	
391673	Некротизирующий энтероколит	45.0 P	
607	Немалиновая миопатия	2.0 BP*	
357034	Ненаследственная ретинобластома	0.038 I*	
94058	Неоваскулярная глаукома	24.4 P*	
398109	Неонатальная аутоиммунная гемолитическая анемия		2 Случаи
398127	Неонатальная склеродермия		6 Случаи
466784	Неонатальная тяжелая сердечно-легочная недостаточность вследствие дефекта митохондриального метилирования		3 Случаи
457185	Неонатальная энцефаломиопатия-кардиомиопатия-респираторный дистресс-синдром		11 Случаи
557064	Неонатальная эпилептическая энцефалопатия из-за дефицита глутаминазы		4 Случаи
398097	Неонатальный антифосфолипидный синдром		34 Случаи
446	Неонатальный гемохроматоз		35 Случаи
398117	Неонатальный дерматомиозит		3 Случаи
217563	Неонатальный острый респираторный дистресс вследствие дефицита SP-B	0.067 BP	
224	Неонатальный сахарный диабет	1.1 BP*	
209989	Непапиллярная переходноклеточная карцинома мочевого пузыря	37.0 P*	
45453	Непрерывная младенческая желудочковая тахикардия	1.5 BP*	
231720	Неприобретенная комбинированная недостаточность гормонов гипофиза-сенсоневральная тугоухость-аномалий позвоночника		13 Случаи
314647	Непрогрессирующая мозжечковая атаксия с умственной отсталостью		15 Случаи

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
363494	Несеминозная герминогенная опухоль яичка	1.21 I*	
363494	Несеминозная герминогенная опухоль яичка	33.53	
49042	Несовершенный дентиногенез	14.5 P*	
166260	Несовершенный дентиногенез тип 2	14.6 P*	
666	Несовершенный остеогенез	8.06 P	
314029	Несовершенный остеогенез с высокой костной массой		2 Случаи
216828	Несовершенный остеогенез тип 5		47 Случаи
654	Нефробластома	0.14 I*	
654	Нефробластома	10.0 BP*	
654	Нефробластома	3.65	
223	Нефрогенный несахарный диабет	0.15 P*	
93606	Нефрогенный синдром неадекватного антидиуреза		21 Случаи
300333	Нефротический синдром-синдром глухоты-претибиального буллезного эпидермолиза		3 Случаи
91349	Нефункциональная аденома гипофиза	1.05 I	
91349	Нефункциональная аденома гипофиза	2.55 I*	
547	Неходжкинская лимфома	11.6 I*	
2337	Неэпидермолитическая ладонно-подошвенная кератодермия	2.5 P*	
629	Низкорослость вследствие биологически неактивного гормона роста		3 Случаи
314811	Низкорослость вследствие дефицита GHSR		8 Случаи
2867	Низкорослость, Брюссельский тип		2 Случаи
2613	Ногтей-надколенника-подобный почечный синдром		3 Случаи
86893	Нодулярная лимфома Ходжкина с лимфоидным преобладанием	0.12 I	
86893	Нодулярная лимфома Ходжкина с лимфоидным преобладанием	0.095 I*	
2701	Нунан-подобный синдром с рылыми анагеновыми волосами		70 Случаи
2760	ОСАКМ синдром		3 Случаи
329324	Обратный синдром Клиппель-Тренонай		15 Случаи

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
3384	Общий артериальный ствол	4.3 BP	
3384	Общий артериальный ствол	4.8 BP*	
99853	Овариолейкодистрофия		17 Случаи
220407	Ограниченный системный склероз		200 Случаи
1464	Одножелудочковое сердце	7.5 BP	
97363	Односторонняя поликистозная дисплазия почки	23.2 BP	
97363	Односторонняя поликистозная дисплазия почки	14.8 BP*	
2721	Одонто-онихо-дермальная дисплазия		30 Случаи
69082	Одонто-трихо-унгво-дигитопальмарный синдром		21 Случаи
77295	Одонтолейкодистрофия		4 Случаи
1811	Одонтомикронихальная дисплазия		5 Случаи
2723	Одонтотрихомелический синдром		4 Случаи
166272	Одонтохондродисплазия		11 Случаи
66628	Ожирение вследствие врожденной недостаточности лептина		30 Случаи
397615	Ожирение вследствие дефицита SERP19		15 Случаи
71528	Ожирение вследствие недостаточности прогормон конвертазы I		16 Случаи
71526	Ожирение вследствие недостаточности проопиомеланокортина		7 Случаи
411527	Окклюзия центральной вены сетчатки	28.0 P*	
1125	Окуло-моторная апраксия, тип Когана		50 Случаи
534	Окуло-церебро-ренальный синдром Лоу	0.2 P	
534	Окуло-церебро-ренальный синдром Лоу	0.2 P*	
398156	Окулоаурикулофронтоназальный синдром		41 Случаи
157962	Окулоаурикулярный синдром, тип Шордерета		5 Случаи
1876	Окулогастроинтестинальная мышечная дистрофия		1 Семья
2709	Окулодентальный синдром, тип Резерфорда		1 Семья
2710	Окулодентодигитальная дисплазия		243 Случаи

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
1794	Окуломаксиллофациальный дизостоз		4 <i>Случаи</i>
2717	Окулотрихоанальный синдром		20 <i>Случаи</i>
2718	Окулотриходисплазия		2 <i>Случаи</i>
557003	Окулоцеребродентальный синдром		5 <i>Случаи</i>
1647	Окулоцереброкутаный синдром		38 <i>Случаи</i>
2707	Окулоцереброфациальный синдром, типа Кауфмана		19 <i>Случаи</i>
85410	Олигоартикулярный ювенильный идиопатический артрит	20.5 <i>P*</i>	
251651	Олигоастроцитарная опухоль	0.11 <i>I*</i>	
46484	Олигодендроглиальная опухоль	0.35 <i>I*</i>	
251627	Олигодендроглиома	0.25 <i>I*</i>	
2733	Омодисплазия		30 <i>Случаи</i>
660	Омфалоцеле	11.7 <i>BP*</i>	
300512	Онихоматрикома		50 <i>Случаи</i>
300504	Онихоцитарная матрикома		5 <i>Случаи</i>
352540	Онкогенная остеомалация		400 <i>Случаи</i>
2746	Опсисмодисплазия		30 <i>Случаи</i>
71211	Оптиконевромиелит	0.1877 <i>I</i>	
71211	Оптиконевромиелит	2.071 <i>P</i>	
90283	Опухолевая красная волчанка		250 <i>Случаи</i>
363489	Опухоль стромы полового тяжа яичка	0.02 <i>I*</i>	
363489	Опухоль стромы полового тяжа яичка	0.44	
100087	Опухоль щитовидной железы	3.2 <i>I</i>	
100087	Опухоль щитовидной железы	5.0 <i>I*</i>	
182130	Опухоль эндокринных желез	3.75 <i>I*</i>	
182130	Опухоль эндокринных желез	64.0 <i>P*</i>	
363472	Опухоль яичка и придатка	3.15 <i>I*</i>	
363472	Опухоль яичка и придатка	87.77	
52994	Орбитальная лейомиома		26 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
141327	Орофациодигитальный синдром тип 12		1 <i>Случай</i>
141330	Орофациодигитальный синдром тип 13		1 <i>Случай</i>
141007	Орофациодигитальный синдром тип 9		10 <i>Случаи</i>
2750	Орофациодигитальный синдром, тип 1	1.2 <i>BP*</i>	
434179	Орофациодигитальный синдром, тип 14		2 <i>Семьи</i>
2751	Орофациодигитальный синдром, тип 2		20 <i>Случаи</i>
2752	Орофациодигитальный синдром, тип 3		5 <i>Случаи</i>
2753	Орофациодигитальный синдром, тип 4		29 <i>Случаи</i>
2919	Орофациодигитальный синдром, тип 5		12 <i>Случаи</i>
2754	Орофациодигитальный синдром, тип 6		2 <i>Семьи</i>
2755	Орофациодигитальный синдром, тип 8		20 <i>Случаи</i>
168549	Осевая спондилорметафизарная дисплазия		13 <i>Случаи</i>
306644	Осложнение после трансплантации органов	9.0 <i>P*</i>	
90053	Осложнения после трансплантации гемопоэтических стволовых клеток	0.65 <i>P*</i>	
268316	Осложнения при гемодиализе	13.0 <i>I*</i>	
424080	Остеогенная гигантоклеточная опухоль поджелудочной железы	0.001 <i>I*</i>	
2645	Остеоглофоническая дисплазия		7 <i>Случаи</i>
2078	Остеодиспластическая геродермия		50 <i>Случаи</i>
85172	Остеодиспластическая дисплазия с микроцефалией, тип Саула-Вильсона		4 <i>Случаи</i>
2763	Остеокраниостеноз		30 <i>Случаи</i>
2777	Остеомезопикноз		35 <i>Случаи</i>
53	Остеопетроз Альберс-Шенберга	1.0 <i>P</i>	
53	Остеопетроз Альберс-Шенберга	5.0 <i>P*</i>	
2781	Остеопетроз и связанные заболевания	1.0 <i>I*</i>	
2785	Остеопетроз с почечным канальцевым ацидозом		100 <i>Случаи</i>
668	Остеосаркома	0.23 <i>I*</i>	

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
668	Остеосаркома	3.17	
500548	Остеосклеротическая метафизарная дисплазия		7 <i>Случаи</i>
1517	Остеохондродисплазия с гипертрихозом, тип Канту		50 <i>Случаи</i>
3348	Остеохондропластическая трахеобронхопатия		400 <i>Случаи</i>
98916	Острая воспалительная демиелинизирующая полирадикулонейропатия	3.1 <i>P*</i>	
284454	Острая зональная оккультная наружная ретинопатия		150 <i>Случаи</i>
79126	Острая интерстициальная пневмония	3.8 <i>P*</i>	
284460	Острая кольцевидная наружная ретинопатия		12 <i>Случаи</i>
488239	Острая макулярная нейроретинопатия		101 <i>Случаи</i>
217371	Острая младенческая печеночная недостаточность вследствие нарушения синтеза белков, кодируемых мтДНК		32 <i>Случаи</i>
90064	Острая окклюзия периферических артерий	16.0 <i>P*</i>	
79276	Острая перемежающаяся порфирия	0.013 <i>I*</i>	
79276	Острая перемежающаяся порфирия	0.54 <i>P*</i>	
90062	Острая печеночная недостаточность	20.0 <i>P*</i>	
90059	Острая сенсоневральная тугоухость вследствие острой акустической травмы или внезапной глухоты или акустической травмы, вызванной хирургическим вмешательством	40.0 <i>P*</i>	
363549	Острая энцефалопатия с двухфазными судорогами и отсроченным снижением диффузии		283 <i>Случаи</i>
178320	Острое повреждение лёгких	25.0 <i>I*</i>	
293173	Острый генерализованный экзантематозный пустулез	0.3 <i>I</i>	
83597	Острый диссеминированный энцефаломиелит	0.6 <i>I*</i>	
513	Острый лимфобластный лейкоз	2.75 <i>I*</i>	
513	Острый лимфобластный лейкоз	11.0 <i>P*</i>	
518	Острый мегакариобластный лейкоз	0.02 <i>I*</i>	
98833	Острый миелобластный	0.01 <i>I*</i>	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	лейкоз без созревания		
98834	Острый миелобластный лейкоз с созреванием	0.02 <i>I*</i>	
519	Острый миелоидный лейкоз	2.5 <i>I</i>	
519	Острый миелоидный лейкоз	3.39 <i>I*</i>	
519	Острый миелоидный лейкоз	10.0 <i>P*</i>	
519	Острый миелоидный лейкоз	10.98	
98832	Острый миелоидный лейкоз с минимальной дифференцировкой	0.01 <i>I*</i>	
98277	Острый миелоидный лейкоз с рекуррентной генетической аномалией	0.11 <i>I*</i>	
517	Острый миелоидный лейкоз	0.17 <i>I*</i>	
514	Острый монобластный/моноцитарный лейкоз	0.13 <i>I*</i>	
86843	Острый панмиелоз с миелофиброзом	0.06 <i>I*</i>	
139417	Острый поперечный миелит	4.72 <i>I</i>	
520	Острый промиелоцитарный лейкоз	0.11 <i>I*</i>	
70587	Острый респираторный дистресс синдром новорожденных	3.5 <i>I*</i>	
70587	Острый респираторный дистресс синдром новорожденных	20.0 <i>P*</i>	
251290	Отверстие в теменной кости с гипоплазией ключицы		8 <i>Случаи</i>
99806	Отодентальная дисплазия		1 <i>Семья</i>
2791	Отодентальный синдром		10 <i>Семьи</i>
2793	Отоонихоперонеальный синдром		6 <i>Случаи</i>
90652	Отопалатодигитальный синдром тип 2		40 <i>Случаи</i>
1427	Отоспондиломегаэпифизарная дисплазия		30 <i>Случаи</i>
217064	Отравление 5-фторурацилом	2.0 <i>P*</i>	
31824	Отравление колхицином	0.1 <i>P*</i>	
330015	Отравление свинцом	2.3 <i>P*</i>	
980	Отсутствие легочной артерии	0.5 <i>I*</i>	
96192	Отцовская однородительская дисомия хромосомы 7		4 <i>Случаи</i>
2741	Офтальмомандибуломелическая дисплазия		3 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
79133	Очаговая дисплазия кожи лица тип I		81 <i>Случаи</i>
1866	Очаговая, сегментарная или мультиочаговая дистония	2.0 <i>I*</i>	
1866	Очаговая, сегментарная или мультиочаговая дистония	11.7 <i>P*</i>	
228227	Очаговый дермальный эластоз с поздним началом		5 <i>Случаи</i>
48918	Очаговый миозит		115 <i>Случаи</i>
1872	Палочко-колбочковая дистрофия	2.5 <i>P*</i>	
1146	Пальце-таранный дисморфизм	0.0 <i>P</i>	
677	Панкреатобластома		60 <i>Случаи</i>
157850	Пантотенаткиназа-ассоциированная нейродегенерация	0.15 <i>P*</i>	
317473	Панцитопения вследствие мутации в гене IKZF1		39 <i>Случаи</i>
319298	Папиллярная почечно-клеточная карцинома	0.14 <i>I*</i>	
2808	Паралич абдуктора гортани		9 <i>Случаи</i>
63455	Паранеопластическая пузырчатка		60 <i>Случаи</i>
363478	Паратестикулярная аденокарцинома	0.01	
98811	Пароксизмальная дискинезия, вызванная физической нагрузкой		50 <i>Случаи</i>
98809	Пароксизмальная кинезиогенная дискинезия	0.6 <i>P</i>	
98810	Пароксизмальная некинезиогенная дискинезия	0.1 <i>P</i>	
447	Пароксизмальная ночная гемоглобинурия	2.0 <i>P*</i>	
53583	Пароксизмальный дистонический хореоатетоз с эпизодической атаксией и спастичностью		20 <i>Случаи</i>
217067	Паучит	22.0 <i>P*</i>	
2796	Пахидермопериостоз		204 <i>Случаи</i>
254478	Пемфигоидный красный плоский лишай		100 <i>Случаи</i>
1335	Пентада Кантрелла	0.55 <i>BP*</i>	
1335	Пентада Кантрелла	0.67 <i>BP</i>	
93599	Первичная гипероксалурия тип 2		10 <i>Случаи</i>
93600	Первичная гипероксалурия тип 3		50 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
30924	Первичная гипомагниемия с вторичной гипокальциемией		100 <i>Случаи</i>
564178	Первичная гипомагниемия с рефрактерными судорогами и умственной отсталостью		3 <i>Случаи</i>
98807	Первичная дистония, тип DYT13		8 <i>Случаи</i>
370103	Первичная дистония, тип DYT17		3 <i>Случаи</i>
306734	Первичная дистония, тип DYT21		16 <i>Случаи</i>
464440	Первичная дистония, тип DYT27		5 <i>Случаи</i>
98805	Первичная дистония, тип DYT4		22 <i>Случаи</i>
98806	Первичная дистония, тип DYT6		53 <i>Случаи</i>
458768	Первичная интралимфатическая ангиоэндотелиома		30 <i>Случаи</i>
468631	Первичная карликовость вследствие недостаточности RTTN с микроцефалией		28 <i>Случаи</i>
329228	Первичная карликовость с микроцефалией вследствие дефицита ZNF335		10 <i>Случаи</i>
2617	Первичная карликовость с микроцефалией, монреальский тип		3 <i>Случаи</i>
319671	Первичная карликовость с микроцефалией, тип Алазами		10 <i>Случаи</i>
319675	Первичная карликовость с микроцефалией, тип Даубера		2 <i>Случаи</i>
2643	Первичная карликовость с микроцефалией, тип Ториелло		2 <i>Случаи</i>
171901	Первичная кожная Т-клеточная лимфома	5.2 <i>I*</i>	
171901	Первичная кожная Т-клеточная лимфома	24.0 <i>P*</i>	
542	Первичная кожная лимфома	0.75 <i>I*</i>	
77240	Первичная лимфедема	16.7 <i>P*</i>	
98838	Первичная медиастинальная крупноклеточная В-клеточная лимфома	5.0 <i>P*</i>	
100085	Первичная нейроэндокринная карцинома печени	0.2 <i>I</i>	
2637	Первичная остеодиспластическая карликовость с микроцефалией II типа		150 <i>Случаи</i>
2636	Первичная остеодиспластическая карликовость с микроцефалией, типы 1 и 3		53 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
189439	Первичная пигментная узелковая болезнь коры надпочечников	0.04 P*	
314566	Первичная прогрессирующая апраксия речи		16 Случаи
95432	Первичная прогрессирующая афазия	7.0 P	
244	Первичная цилиарная дискинезия	5.0 BP*	
48686	Первичная эффузионная лимфома		200 Случаи
541	Первичное кожное CD30 + Т-клеточное лимфопролиферативное заболевание	0.18 I*	
186	Первичный билиарный холангит	2.57 I*	
186	Первичный билиарный холангит	3.0 I	
186	Первичный билиарный холангит	21.05 P	
186	Первичный билиарный холангит	25.0 P*	
35689	Первичный боковой склероз	1.5 P*	
226295	Первичный врожденный гипотиреоз	37.5 P*	
169464	Первичный дефицит CD59		6 Случаи
431166	Первичный иммунодефицит с вирусной инфекцией после вакцинации против кори, паротита и краснухи		1 Случай
75391	Первичный иммунодефицит с дефицитом естественных киллеров-недостаточностью надпочечников		4 Случаи
97560	Первичный мембранозный гломерулонефрит	0.8103 I	
97560	Первичный мембранозный гломерулонефрит	0.9194 I*	
54370	Первичный мембранопролиферативный гломерулонефрит	16.0 P*	
824	Первичный миелофиброз	1.0 I*	
824	Первичный миелофиброз	3.0 P*	
238606	Первичный ортостатический тремор		390 Случаи
289390	Первичный синдром Сьоген	48.99 P*	
289390	Первичный синдром Сьоген	6.92 I	
314701	Первичный системный амилоидоз	30.0 P*	
171	Первичный склерозирующий	0.77 I*	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	холангит		
171	Первичный склерозирующий холангит	8.1 P	
171	Первичный склерозирующий холангит	7.84 P*	
171	Первичный склерозирующий холангит	0.65 I	
65250	Периневральная киста	50.0 I*	
498251	Периодическая лихорадка, зависящая от менструального цикла		5 Случаи
436166	Периодическая лихорадка-младенческий энтероколит-аутовоспалительный синдром		4 Случаи
397750	Периодический паралич с поздней дистальной моторной нейропатией		9 Случаи
397755	Периодический паралич с транзиторным компартмент-подобным синдромом		4 Случаи
32960	Периодический синдром, ассоциированный с рецептором 1 фактора некроза опухоли	0.1 P*	
75392	Периодонтальный синдром Элерса-Данло		62 Случаи
391655	Периоды выключения при болезни Паркинсона, не отвечающие на пероральные препараты	4.15 P*	
139426	Периоральная миоклония с абсансами		10 Случаи
563	Перипартальная кардиомиопатия	30.0 BP	
163746	Периферическая демиелинизирующая нейропатия-центральная дисмиелинизирующая лейкодистрофия-синдром Ваарденбурга-болезнь Гиршпрунга		40 Случаи
1795	Периферический дизостоз		6 Случаи
226292	Перманентный врожденный гипотиреоз	33.3 BP*	
99885	Перманентный сахарный диабет новорожденных	0.38 BP*	
97341	Персистирующая плакоидная макулопатия		5 Случаи
300324	Персистирующий поликлональный В-клеточный лимфоцитоз		154 Случаи
251295	Пигментная паравенозная ретинохориоидальная атрофия		100 Случаи
791	Пигментный ретинит	30.0 P*	
791	Пигментный ретинит	26.7 P	

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
2874	Пигментокератотический факоматоз		34 <i>Случаи</i>
3003	Пикноахондрогенез		5 <i>Случаи</i>
763	Пикнодисостоз	0.13 <i>P</i>	
251909	Пинеобластома	0.02 <i>I*</i>	
3006	Пиридоксин-зависимая эпилепсия	0.2 <i>BP*</i>	
2897	Питириаз красный волосяной		48 <i>Случаи</i>
228371	Пищевой ботулизм	0.1 <i>I*</i>	
454714	Плазмоклеточный лейкоз	0.04 <i>I*</i>	
313	Пластинчатый ихтиоз	0.55 <i>P*</i>	
439167	Плацентарная недостаточность	33.0 <i>P</i>	
64742	Плевропульмональная бластома	0.5 <i>BP*</i>	
254361	Плектин-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия R17		6 <i>Случаи</i>
454821	Плеоморфная аденома слюнной железы	2.725 <i>I</i>	
251607	Плеоморфная ксантоастроцитома	0.01 <i>I*</i>	
99969	Плеоморфная липосаркома	0.05 <i>I*</i>	
94056	Плече-локтевой синостоз		5 <i>Случаи</i>
3266	Плече-луче-локтевой синостоз		30 <i>Случаи</i>
3265	Плече-лучевой синостоз		150 <i>Случаи</i>
525	Плоский волосяной лишай		300 <i>Случаи</i>
494547	Плоскоклеточная карцинома гипофаринкса	1.27 <i>I*</i>	
494550	Плоскоклеточная карцинома гортани	4.61 <i>I*</i>	
213716	Плоскоклеточная карцинома тела матки	0.12 <i>I*</i>	
213767	Плоскоклеточная карцинома шейки матки	4.28 <i>I*</i>	
424019	Плоскоклеточный рак анального канала	0.81 <i>I*</i>	
502366	Плоскоклеточный рак губы	1.02 <i>I</i>	
418959	Плоскоклеточный рак желудка	0.115 <i>I*</i>	
424996	Плоскоклеточный рак желчного пузыря и	0.032 <i>I*</i>	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	внепеченочных желчных путей		
424975	Плоскоклеточный рак печени и внутриспеченочных желчных протоков	0.009 <i>I*</i>	
99977	Плоскоклеточный рак пищевода	3.357 <i>I*</i>	
99977	Плоскоклеточный рак пищевода	5.2 <i>I</i>	
99977	Плоскоклеточный рак пищевода	5.42	
424039	Плоскоклеточный рак поджелудочной железы	0.023 <i>I*</i>	
398058	Плоскоклеточный рак полового члена	0.57 <i>I*</i>	
500464	Плоскоклеточный рак полости носа и придаточных пазух носа	0.35 <i>I</i>	
502363	Плоскоклеточный рак полости рта	3.51 <i>I*</i>	
424002	Плоскоклеточный рак прямой кишки	0.113 <i>I*</i>	
500478	Плоскоклеточный рак ротоглотки	3.12 <i>I*</i>	
423994	Плоскоклеточный рак толстой кишки	0.026 <i>I*</i>	
423968	Плоскоклеточный рак тонкой кишки	0.008 <i>I*</i>	
90066	Пневмония, вызванная синегнойной палочкой	50.0 <i>P*</i>	
46485	Поверхностная пузырьчатка	1.2 <i>P*</i>	
247245	Поверхностный сидероз		300 <i>Случаи</i>
455	Поверхностный эпидермолитический ихтиоз		20 <i>Случаи</i>
3222	Повышенная активность фосфорибозилпиррофосфат синтетазы		30 <i>Семьи</i>
91135	Повышенная гиперэластичность кожи вследствие недостаточности витамин К-зависимого фактора свертывания		11 <i>Случаи</i>
79406	Пограничный буллезный эпидермолиз с поздней манифестацией		37 <i>Случаи</i>
79404	Пограничный генерализованный тяжелый буллезный эпидермолиз	0.17 <i>BP</i>	
79405	Пограничный инверсный буллезный эпидермолиз		9 <i>Случаи</i>
536532	Подобный классическому синдрому Элерса-Данло, тип 2		7 <i>Случаи</i>
1929	Подострый энцефалит Расмуссена		100 <i>Случаи</i>
10133	Поздняя кожная порфирия	0.6 <i>I*</i>	

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
0			
101330	Поздняя кожная порфирия	4.0 P*	
163665	Поздняя спондилоэпифизарная дисплазия, тип Кона		3 Случаи
221046	Пойкилодермия с нейтропенией		50 Случаи
85408	Полиартикулярный ювенильный идиопатический артрит с отрицательным ревматоидным фактором	8.0 P*	
85435	Полиартикулярный ювенильный идиопатический артрит с положительным ревматоидным фактором	4.2 P*	
300573	Полимикрогрия вследствие в гене TUBB2B		36 Случаи
250972	Полимикрогрия с гипоплазией зрительного нерва		4 Случаи
732	Полимиозит	0.585 I*	
732	Полимиозит	7.1 P*	
160148	Полипоз с фибриновой "шапочкой"		67 Случаи
453533	Полиэндокринный-полинейропатический синдром		3 Случаи
1329	Полный дефект атриовентрикулярной перегородки	20.0 BP*	
98949	Полный криптофтальм		15 Случаи
2254	Понтоцереbellарная гипоплазия тип 1		40 Семьи
97249	Понтоцереbellарная гипоплазия тип 3		3 Семьи
166063	Понтоцереbellарная гипоплазия тип 4		10 Семьи
166073	Понтоцереbellарная гипоплазия тип 6		10 Случаи
284339	Понтоцереbellарная гипоплазия тип 7		4 Случаи
324569	Понтоцереbellарная гипоплазия тип 8		6 Случаи
369920	Понтоцереbellарная гипоплазия тип 9		14 Случаи
411493	Понтоцереbellарная гипоплазия, тип 10		23 Случаи
2524	Понтоцереbellарная гипоплазия, тип 2		81 Семьи
738	Порфирия	5.25 P	
2730	Постаксиальная тетрамелическая олигодактилия		4 Случаи
246	Постаксиальный		30 Случаи

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	акрофациальный дизостоз		
70568	Посттрансплантационная лимфопролиферативная заболевание	26.2 P*	
93100	Почечная агенезия, односторонняя	50.0 BP	
93108	Почечная дисплазия	43.5 BP*	
217071	Почечно-клеточная карцинома	42.0 P*	
217071	Почечно-клеточная карцинома	8.35 I*	
263	Поясно-конечностная мышечная дистрофия	2.32 P	
445110	Поясно-конечностная мышечная дистрофия вследствие недостаточности POMK		2 Случаи
398073	Прадер-Вилли-подобный синдром		117 Случаи
293462	Предесцементовая дистрофия роговицы		5 Случаи
574918	Предрасположенность к тяжелой вирусной инфекции вследствие дефицита IRF7		1 Семья
79410	Претибиальный дистрофический буллезный эпидермолиз		40 Семьи
275555	Презеклампсия	45.0 P*	
854	Примитивный тромбоз воротной вены	1.72 I*	
79086	Приобретенная генерализованная липодистрофия	1.0 P*	
75564	Приобретенная идиопатическая сидеробластная анемия	0.09 I*	
464453	Приобретенная метгемоглобинемия		242 Случаи
228247	Приобретенная эластическая псевдоксантома		20 Случаи
90065	Приобретенное аневризматическое субарахноидальное кровоизлияние	10.0 P*	
91385	Приобретенный ангионевротический отек		200 Случаи
46487	Приобретенный буллезный эпидермолиз	0.03 I*	
2221	Приобретенный гипертрихоз ланугиноза		60 Случаи
91136	Приобретенный синдром Фанкони, ассоциированный с моноклональными легкими цепями Ig		100 Случаи

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
99147	Приобретенный синдром фон Виллебранда		300 Случаи
56970	Прионная болезнь человека	0.15 I*	
56970	Прионная болезнь человека	0.3 P*	
2963	Прогероидный синдром, тип Петти		1 Случай
75373	Прогрессирующая бифокальная хориоретинальная атрофия		2 Семьи
352718	Прогрессирующая дистрофия сетчатки вследствие дефекта транспорта ретинола		5 Случаи
139447	Прогрессирующая кавитирующая лейкоэнцефалопатия		19 Случаи
447977	Прогрессирующая лопаточно-плече-перонеальная дистальная миопатия		33 Случаи
352596	Прогрессирующая миоклоническая эпилепсия с дистонией		5 Случаи
263516	Прогрессирующая миоклоническая эпилепсия тип 3		9 Семьи
280620	Прогрессирующая миоклоническая эпилепсия тип 6		12 Случаи
457265	Прогрессирующая миоклоническая эпилепсия тип 9		2 Случаи
402082	Прогрессирующая миоклоническая эпилепсия, тип 5		3 Случаи
435438	Прогрессирующая миоклоническая эпилепсия, тип 7		13 Случаи
424027	Прогрессирующая миоклоническая эпилепсия, тип 8		4 Случаи
100070	Прогрессирующая неплавная афазия	2.5 P*	
100070	Прогрессирующая неплавная афазия	0.7 I*	
337	Прогрессирующая оссифицирующая фибродисплазия	0.05 P	
337	Прогрессирующая оссифицирующая фибродисплазия	0.078 P*	
217396	Прогрессирующая полинейропатия с двусторонним стриарным некрозом		4 Случаи
247198	Прогрессирующая церебеллярно-церебральная атрофия		7 Случаи

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
431361	Прогрессирующая энцефалопатия с лейкодистрофией вследствие мутаций в гене DECR		2 Случаи
683	Прогрессирующий надъядерный паралич	0.65 I	
683	Прогрессирующий надъядерный паралич	14.0 P*	
683	Прогрессирующий надъядерный паралич	5.26 P	
2062	Прогрессирующий неинфекционный передний спондилодез		67 Случаи
480483	Прогрессирующий семейный внутрипеченочный холестаза тип 4		14 Случаи
480476	Прогрессирующий семейный внутрипеченочный холестаза тип 5		4 Случаи
240103	Прогрессирующий супрануклеарный паралич-кортикобазальный синдром	0.6 P*	
240112	Прогрессирующий супрануклеарный паралич-синдром прогрессирующей небеглой афазии		10 Случаи
548	Проказа	3.7 I	
521305	Проксимальная миопатия с очаговой деплецией митохондрий		4 Случаи
401768	Проксимальная миопатия с признаками экстрапирамидного поражения		15 Случаи
606	Проксимальная миотоническая миопатия	1.0 P*	
70	Проксимальная спинальная мышечная атрофия	2.6 I*	
70	Проксимальная спинальная мышечная атрофия	20.0 BP*	
83330	Проксимальная спинальная мышечная атрофия тип 1	0.26 I*	
83418	Проксимальная спинальная мышечная атрофия тип 2	2.0 BP*	
35	Пропионовая ацидемия	1.5 I	
35	Пропионовая ацидемия	0.2 P*	
304	Простой буллезный эпидермолиз	0.656 P	
412181	Простой буллезный эпидермолиз вследствие дефицита BP230		2 Случаи
412189	Простой буллезный эпидермолиз вследствие дефицита экзофилина 5		3 Случаи
257	Простой буллезный эпидермолиз с мышечной		40 Случаи

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	дистрофией		
79401	Простой буллезный эпидермолиз, тип Огна		6 Семей
55654	Простой гипотрихоз		38 Случаи
32497 7	Протеасом-ассоциированный аутовоспалительный синдром		40 Случаи
25159 8	Протоплазматическая астроцитома	0.01 I*	
52530	Псевдо-болезнь Виллебранда		60 Случаи
22112 0	Псевдоаминоптериновый синдром		11 Случаи
750	Псевдоахондроплазия	3.3 P	
757	Псевдогипоальдостеронизм тип 2		180 Случаи
30052 5	Псевдогипоальдостеронизм тип 2D		24 Случаи
30053 0	Псевдогипоальдостеронизм тип 2E		17 Случаи
85174	Псевдодиастрофическая дисплазия		13 Случаи
758	Псевдоксантома эластическая	2.5 P*	
28079 4	Псевдоксантоматозный диффузный кожный мастоцитоз		10 Случаи
45160 7	Псевдолимфома кожи		60 Случаи
26790	Псевдомиксома брюшины	0.1 I	
26790	Псевдомиксома брюшины	2.0 P*	
88618	Психомоторная задержка вследствие недостаточности S-аденозилгомоцистеин гидролазы		15 Случаи
85436	Псориаз-ассоциированный ювенильный идиопатический артрит	4.2 P*	
45483 6	Птичий грипп		826 Случаи
704	Пузырчатка обыкновенная	18.0 P*	
1063	Пучковая ангиома		200 Случаи
50809	Пяточно-коленно-ладьевидный остеолит		2 Случаи
69077	Рабдоидная опухоль		500 Случаи
780	Рабдомиосаркома	0.59 I*	
70475	Радиационный проктит	35.0 P*	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
3015	Радио-ренальный синдром		4 Случаи
2299	Разрыв дуги аорты	0.3 BP*	
56044	Рак желчного пузыря и внепеченочных желчных протоков	12.0 I	
56044	Рак желчного пузыря и внепеченочных желчных протоков	4.37 I*	
21355 7	Рак молочной железы по типу слюнных желез	0.05 I*	
143	Рак паразитовидной железы	0.02 I*	
143	Рак паразитовидной железы	0.28	
41894 5	Рак пищевода, по типу слюнных желез	0.004 I*	
10008 8	Рак щитовидной железы	3.65 I*	
10008 8	Рак щитовидной железы	3.1 I	
10008 8	Рак щитовидной железы	61.7	
10008 8	Рак щитовидной железы	12.7 P	
21350 0	Рак яичников	49.0 P*	
17847 5	Раневой ботулизм	0.1 I*	
98890	Ранняя X-сцепленная атрофия зрительного нерва		4 Семей
55698 5	Ранняя кальцифицирующая лейкоэнцефалопатия-дисплазия скелета		13 Случаи
1935	Ранняя миоклоническая энцефалопатия		80 Случаи
1943	Ранняя прогрессирующая энцефалопатия с мигрирующим продолжительным миоклонусом		3 Случаи
2764	Рассекающий остеохондрит	35.0 P*	
35249 0	Расстройство аутистического спектра вследствие дефицита AUTS2		60 Случаи
60015	Расширенные отверстия теменных костей	4.3 P*	
60015	Расширенные отверстия теменных костей	3.7 P	
14125 8	Расщелина Тессье номер 4		2 Случаи
2017	Расщелина грудины	2.0 BP*	
19930 6	Расщелина губы и/или неба	80.0 BP	
2014	Расщелина неба	53.6 BP*	

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
3099	Ревматическая лихорадка	5.0 I*	
83450	Региональная одонтодисплазия		140 Случаи
448267	Регрессирующая спондилометафизарная дисплазия		2 Случаи
213528	Редкая аденокарцинома молочной железы	3.55 I*	
217074	Редкая карцинома поджелудочной железы	11.79 I*	
217074	Редкая карцинома поджелудочной железы	15.5 P*	
217074	Редкая карцинома поджелудочной железы	3.5 P	
217074	Редкая карцинома поджелудочной железы	8.3	
217074	Редкая карцинома поджелудочной железы	3.9 I	
535	Редкая кожная красная волчанка	50.0 P*	
2415	Редкая мальформация лимфатической системы	12.5 P*	
182114	Редкая уrogenитальная опухоль	0.13 I*	
63443	Редкая эпителиальная опухоль желудка	18.6 I*	
63443	Редкая эпителиальная опухоль желудка	49.17	
88991	Редкие врожденные несиндромальные мальформации сердца	7.8 BP*	
90073	Реинфекция гепатита В после трансплантации печени	2.0 P*	
1662	Рестриктивная дермопатия		30 Случаи
178307	Ретикулярная акропигментация Китамуры		130 Случаи
33355	Ретикулярная дисгенезия	0.03 I*	
790	Ретинобластома	0.05 I*	
790	Ретинобластома	6.0 BP	
790	Ретинобластома	1.05	
458763	Ретиформная гемангиоэндотелиома		32 Случаи
233	Ретракционный синдром Дуэйна	10.0 P*	
86839	Рефрактерная анемия с избытком бластов	0.15 I*	
168960	Рефрактерная анемия с избытком бластов на стадии трансформации	0.04 I*	
79409	Рецессивный дистрофический инверсный буллезный		100 Случаи

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	эпидермолиз		
90052	Рецидивирующее заболевание печени, вызванное вирусом гепатита С, у реципиентов трансплантации печени	7.0 P*	
728	Рецидивирующий полихондрит	0.35 I	
2831	Ризомелическая дисплазия, тип Паттерсона-Лоури		5 Случаи
177	Ризомелическая точечная хондродисплазия	1.0 P*	
3098	Ризомелический синдром, тип Урбаха		3 Случаи
3194	Роговично-кожно-костный синдром		7 Случаи
59315	Ромбэнцефалосинапис		100 Случаи
508501	Рото-лице-пальцевои? синдром с низкорослостью и брахимезофалангией		3 Случаи
90080	Рубцевание после трабекулэктомии	22.0 P*	
281122	Самоизлечающийся синдром коллоидного плода		25 Случаи
3129	Саркозиемия	2.0 BP	
797	Саркоидоз	20.0 P*	
33276	Саркома Капоши	0.34 I*	
33276	Саркома Капоши	2.11	
3394	Саркома мягких тканей	30.0 P*	
3394	Саркома мягких тканей	4.74 I*	
398971	Светлоклеточная аденокарцинома яичников	0.32 I*	
319276	Светлоклеточная карцинома почки	1.99 I*	
168606	Себорейноподобный дерматит с псориазиформными элементами		44 Случаи
67039	Сегментарная одонтомаксиллярная дисплазия		32 Случаи
2911	Секвенция Поланда	1.5 BP*	
280397	Семейная Альцгеймер-подобная прионная болезнь		2 Случаи
91387	Семейная аневризма грудной аорты и расслоение аорты		22 Случаи
228277	Семейная анетодермия		12 Семьи
464760	Семейная аномалия дисков зрительных нервов		17 Случаи

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
451612	Семейная врожденная непроходимость носослезного канала		4 <i>Случаи</i>
238475	Семейная гиперхоланемия		23 <i>Случаи</i>
93372	Семейная гипокальциурическая гиперкальциемия тип 1	5.5 <i>P</i>	
324588	Семейная дискинезия и миокимия лица		18 <i>Случаи</i>
1799	Семейная дисфазия развития		6 <i>Семьи</i>
314777	Семейная изолированная аденома гипофиза		150 <i>Случаи</i>
154	Семейная изолированная дилатационная кардиомиопатия	2.91 <i>I*</i>	
154	Семейная изолированная дилатационная кардиомиопатия	17.5 <i>P*</i>	
411788	Семейная изолированная трихомегалия		2 <i>Семьи</i>
569	Семейная или спорадическая гемиплегическая мигрень	10.0 <i>P*</i>	
1768	Семейная каудальная дисгенезия		4 <i>Случаи</i>
93953	Семейная киста щитовидно-язычного протока		22 <i>Случаи</i>
53296	Семейная кожная коллагенома		16 <i>Случаи</i>
313846	Семейная кожная телеангиэктазия и синдром предрасположенности к раку ротоглотки		24 <i>Случаи</i>
238578	Семейная косолопость вследствие микродупликации 17q23.1q23.2		4 <i>Семьи</i>
165805	Семейная мезиальная височная эпилепсия с фебрильными судорогами		4 <i>Случаи</i>
618	Семейная меланома	1.5 <i>I*</i>	
615	Семейная миксома предсердий		17 <i>Семьи</i>
352582	Семейная младенческая миоклоническая эпилепсия		7 <i>Случаи</i>
922	Семейная назальная ацилия		8 <i>Случаи</i>
79293	Семейная недостаточность LCAT		70 <i>Случаи</i>
309020	Семейная недостаточность аполипопротеина С-II		10 <i>Семьи</i>
464756	Семейная нейроэндокринная опухоль желудка тип 1		5 <i>Случаи</i>
481662	Семейная ознобленная волчанка		10 <i>Семьи</i>
2769	Семейная остеодисплазия, тип Андерсона		4 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
88619	Семейная острая некротическая энцефалопатия		14 <i>Семьи</i>
306516	Семейная первичная гипомagneмия с гиперкальциурией и нефрокальцинозом		200 <i>Случаи</i>
31043	Семейная первичная гипомagneмия с гиперкальциурией и нефрокальцинозом без тяжелых глазных нарушений		110 <i>Случаи</i>
2196	Семейная первичная гипомagneмия с гиперкальциурией и нефрокальцинозом с тяжелым поражением глаз		72 <i>Случаи</i>
34527	Семейная первичная гипомagneмия с нормокальциурией и нормокальциемией		5 <i>Семьи</i>
280628	Семейная прогрессирующая гипер- и гипопигментация		3 <i>Семьи</i>
231108	Семейная рабдоидная опухоль		5 <i>Семьи</i>
401942	Семейная срединная расщелина верхней и нижней губы		8 <i>Случаи</i>
436242	Семейная тахикардия предсердий-блокада нижнего пучка гиса		7 <i>Случаи</i>
1428	Семейная хондромалиция надколенника		5 <i>Семьи</i>
221061	Семейная церебральная кавернозная мальформация	15.0 <i>P</i>	
85110	Семейная энцефалопатия с включениями нейросерпина		6 <i>Семьи</i>
1416	Семейное отложение пирофосфата кальция		100 <i>Семьи</i>
538756	Семейные множественные дискоидные фибромы		44 <i>Случаи</i>
733	Семейный аденоматозный полипоз	6.0 <i>P*</i>	
91498	Семейный врожденный паралич блокового нерва		6 <i>Случаи</i>
238722	Семейный врожденный синдром зеркальных движений		75 <i>Случаи</i>
251274	Семейный гиперальдостеронизм тип III		7 <i>Семьи</i>
424	Семейный гипертиреоз вследствие мутаций в гене рецептора ТТГ		28 <i>Семьи</i>
535458	Семейный дефицит GPHBP1		10 <i>Семьи</i>
530849	Семейный дефицит аполипопротеина A5		3 <i>Семьи</i>
535453	Семейный дефицит фактора созревания липазы 1		2 <i>Семьи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
99879	Семейный изолированный гиперпаратиреоз		100 <i>Семьи</i>
2238	Семейный изолированный гипопаратиреоз		10 <i>Семьи</i>
2239	Семейный изолированный гипопаратиреоз вследствие агенезии паращитовидных желез		2 <i>Семьи</i>
319189	Семейный кортикальный миоклонус		11 <i>Случаи</i>
871	Семейный прогрессирующее нарушение сердечной проводимости		50 <i>Случаи</i>
79147	Семейный реактивный перфорирующий коллагеноз		50 <i>Случаи</i>
51083	Семейный синдром короткого интервала QT		80 <i>Семьи</i>
280403	Семейный синдром омфалоцеле с лицевым дисморфизмом		5 <i>Случаи</i>
166282	Семейный синдром слабости синусового узла		11 <i>Случаи</i>
280406	Семейный стероидрезистентный нефротический синдром с нейросенсорной глухотой		13 <i>Случаи</i>
391389	Семейный эпизодический болевой синдром с преимущественным поражением верхней части тела		21 <i>Случаи</i>
391392	Семейный эпизодический болевой синдром с преимущественным поражением нижних конечностей		28 <i>Случаи</i>
217622	Сенсоневральная глухота с дилатационной кардиомиопатией		2 <i>Семьи</i>
90051	Сепсис недоношенных	32.0 <i>P*</i>	
230851	Сердечно-клапанный синдром Элерса-Данло		6 <i>Случаи</i>
232	Серповидноклеточная анемия	10.0 <i>P*</i>	
309294	Сиалидоз	0.05 <i>BP*</i>	
3166	Сиалурия		5 <i>Случаи</i>
1570	Симбрахидактилия кистей и стоп		2 <i>Случаи</i>
1314	Симметричные кальцификации таламуса		30 <i>Случаи</i>
79098	Симпатическая офтальмия	0.6 <i>P*</i>	
3246	Симфалангизм с множественными аномалиями кистей и стоп		6 <i>Случаи</i>
93402	Синдактилия тип 1	25.0 <i>BP*</i>	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
93405	Синдактилия тип 4		4 <i>Случаи</i>
93406	Синдактилия тип 5		10 <i>Случаи</i>
293843	Синдром ЗМК		32 <i>Случаи</i>
7	Синдром ЗС		25 <i>Случаи</i>
444048	Синдром 46, XX дисгенезии яичников-низкорослости		3 <i>Случаи</i>
168563	Синдром 46, XY дисгенезии гонад-моторной и сенсорной нейропатии		5 <i>Случаи</i>
2975	Синдром 46, XX нарушение полового развития-скелетных аномалий		2 <i>Случаи</i>
8	Синдром 47, XYY	50.0 <i>BP*</i>	
10	Синдром 48, XXYY	1.9 <i>BP*</i>	
96263	Синдром 48, XXXY	1.0 <i>BP*</i>	
99329	Синдром 48, XYYY		10 <i>Случаи</i>
99330	Синдром 48, XYYYY		8 <i>Случаи</i>
96264	Синдром 49, XXXXY	0.55 <i>BP*</i>	
261534	Синдром 49, XXXYY		2 <i>Случаи</i>
978	Синдром ADULT		50 <i>Случаи</i>
412069	Синдром АНDC1-ассоциированной умственной отсталости-обструктивного апноэ сна-легкого дисморфизма		4 <i>Случаи</i>
157954	Синдром ANE		5 <i>Случаи</i>
1133	Синдром AREDYLD		3 <i>Случаи</i>
217266	Синдром BNAR		9 <i>Семьи</i>
85284	Синдром BRESEK		5 <i>Случаи</i>
135	Синдром CACH		148 <i>Случаи</i>
83472	Синдром CAMOS		5 <i>Случаи</i>
71279	Синдром CANOMAD		100 <i>Случаи</i>
66631	Синдром CEDNIK		13 <i>Случаи</i>
138	Синдром CHARGE	6.5 <i>BP</i>	
138	Синдром CHARGE	9.0 <i>P*</i>	

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
139	Синдром CHILD		60 <i>Случаи</i>
3474	Синдром CHIME		8 <i>Случаи</i>
25138 3	Синдром СК		24 <i>Случаи</i>
16898 4	Синдром CLAPO		6 <i>Случаи</i>
48535 0	Синдром CLCN4-ассоциированной X-сцепленной умственной отсталости		38 <i>Случаи</i>
14094 4	Синдром CLOVES		150 <i>Случаи</i>
1458	Синдром CODAS		12 <i>Случаи</i>
1466	Синдром COFS		20 <i>Случаи</i>
48864 7	Синдром DDX41-ассоциированной предрасположенности к гематологическим злокачественным новообразованиям		3 <i>Семьи</i>
79134	Синдром DEND		40 <i>Случаи</i>
49444 4	Синдром DIAPH1-ассоциированной нейросенсорной тугоухости-тромбоцитопении		8 <i>Случаи</i>
79500	Синдром DOORS		50 <i>Случаи</i>
46430 6	Синдром DYRK1A-ассоциированной умственной отсталости		54 <i>Случаи</i>
26826 1	Синдром DYRK1A-ассоциированной умственной отсталости, вызванной микроделецией 21q22.13q22.2		19 <i>Случаи</i>
19934 3	Синдром EAST		26 <i>Случаи</i>
29393 6	Синдром EDICT		4 <i>Семьи</i>
1896	Синдром EEC	1.11 <i>BP*</i>	
49675 1	Синдром EVEN-плюс		3 <i>Случаи</i>
2492	Синдром FATCO		22 <i>Случаи</i>
2045	Синдром FLOTCH		6 <i>Семьи</i>
2090	Синдром GMS		1 <i>Семья</i>
16856 9	Синдром H		100 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
73229	Синдром HANAC		6 <i>Семьи</i>
2268	Синдром ICF		66 <i>Случаи</i>
85173	Синдром IMAGE		28 <i>Случаи</i>
20998 1	Синдром IRIDA		75 <i>Случаи</i>
20994 3	Синдром IRVAN		30 <i>Случаи</i>
2307	Синдром IVIC		4 <i>Семьи</i>
2332	Синдром KBG		164 <i>Случаи</i>
477	Синдром KIT		100 <i>Случаи</i>
99812	Синдром LIG4		28 <i>Случаи</i>
2407	Синдром LOC		50 <i>Случаи</i>
83628	Синдром LUMBAR		54 <i>Случаи</i>
32497 2	Синдром MAGIC		21 <i>Случаи</i>
17185 1	Синдром MEDNIK		5 <i>Семьи</i>
35232 8	Синдром MEGDEL		67 <i>Случаи</i>
85282	Синдром MENMO		22 <i>Случаи</i>
550	Синдром MELAS	0.6 <i>P*</i>	
40197 3	Синдром MEND		24 <i>Случаи</i>
50809 3	Синдром MEPAN		7 <i>Случаи</i>
49443 3	Синдром MIRAGE		19 <i>Случаи</i>
2563	Синдром MOMO		8 <i>Случаи</i>
26334 7	Синдром MRCS		7 <i>Случаи</i>
24786 8	Синдром NLRP12-ассоциированной наследственной периодической лихорадки		19 <i>Случаи</i>
991	Синдром PAGOD		6 <i>Случаи</i>
42642	Синдром PFAPA		500 <i>Случаи</i>
42775	Синдром PHACE		300 <i>Случаи</i>
3021	Синдром RAPADILINO		20 <i>Случаи</i>
2825	Синдром RARC		2 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
494344	Синдром RERE-ассоциированного нарушения развития нервной системы		10 <i>Случаи</i>
140976	Синдром RHYNS		4 <i>Случаи</i>
420741	Синдром RIDDLE		2 <i>Случаи</i>
217335	Синдром RIN2		10 <i>Случаи</i>
370052	Синдром SCALP		4 <i>Случаи</i>
3134	Синдром SCARF		2 <i>Случаи</i>
139466	Синдром SERKAL		3 <i>Случаи</i>
457077	Синдром TAFRO		28 <i>Случаи</i>
488632	Синдром ТВСК-ассоциированной умственной отсталости		25 <i>Случаи</i>
284227	Синдром TEMPI		10 <i>Случаи</i>
2804	Синдром W		6 <i>Случаи</i>
466943	Синдром WAC-ассоциированного лицевого дисморфизма-задержки развития-поведенческих нарушений		22 <i>Случаи</i>
893	Синдром WAGR	0.2 <i>BP</i>	
51636	Синдром WHIM		65 <i>Случаи</i>
3466	Синдром WT конечностей-крови		3 <i>Семьи</i>
1568	Синдром X-сцепленной умственной отсталости-аномалии Денди-Уокера-болезни базальных ганглиев-судорог		10 <i>Случаи</i>
3469	Синдром ХК апросэнцефалии		10 <i>Случаи</i>
2510	Синдром micro		203 <i>Случаи</i>
324410	Синдром х-сцепленной умственной отсталости-кардиомегалии-застойной сердечной недостаточности		2 <i>Случаи</i>
916	Синдром Аазе-Смита		10 <i>Случаи</i>
915	Синдром Аарскога-Скотта	0.5 <i>BP*</i>	
921	Синдром Абруццо-Эриксона		4 <i>Случаи</i>
974	Синдром Адамса-Оливера		398 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
51	Синдром Айкарди-Гутьерес	10.0 <i>P*</i>	
1272	Синдром Айме-Грипп		18 <i>Случаи</i>
782	Синдром Аксенфельда-Ригера	0.5 <i>P*</i>	
52	Синдром Алажилля	0.8 <i>BP*</i>	
3404	Синдром Албрайта-Хоудса		3 <i>Случаи</i>
59	Синдром Аллана-Херндона-Дадли		320 <i>Случаи</i>
726	Синдром Альперса-Хутенлохера	0.7 <i>BP*</i>	
726	Синдром Альперса-Хутенлохера	0.07 <i>P*</i>	
86818	Синдром Альпорта-умственной отсталости-гипоплазии средней трети лица-эллиптоцитоза		2 <i>Семьи</i>
64	Синдром Альстрёма		950 <i>Случаи</i>
72	Синдром Ангельмана	7.5 <i>P</i>	
72	Синдром Ангельмана	1.3 <i>BP*</i>	
37553	Синдром Андерсена-Тавиля	0.1 <i>I*</i>	
199282	Синдром Арлекина		100 <i>Случаи</i>
1193	Синдром Аткина-Флейтца		14 <i>Случаи</i>
1253	Синдром Ашера		50 <i>Случаи</i>
137686	Синдром Ашермана	44.0 <i>P*</i>	
131	Синдром Бадда-Киари	1.5 <i>P*</i>	
131	Синдром Бадда-Киари	1.1 <i>P</i>	
131	Синдром Бадда-Киари	0.1 <i>I</i>	
166113	Синдром Базекса		145 <i>Случаи</i>
113	Синдром Базекса-Дюпре-Кристола		143 <i>Случаи</i>
1225	Синдром Баллера-Герольда		40 <i>Случаи</i>
1226	Синдром Бамфорта-Лазаря		8 <i>Случаи</i>
1227	Синдром Бангстада		2 <i>Случаи</i>
1228	Синдром Банки		1 <i>Семья</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
1231	Синдром Барбера-Сэя		16 <i>Случаи</i>
110	Синдром Барде-Бидля	0.5 <i>ВР*</i>	
111	Синдром Барта	0.22 <i>Р*</i>	
112	Синдром Бартера	0.1 <i>І*</i>	
1234	Синдром Барцокаса-Папаса		24 <i>Случаи</i>
1237	Синдром Беемера-Эртбруггена		2 <i>Случаи</i>
116	Синдром Беквита-Видемана	3.5 <i>ВР*</i>	
1241	Синдром Бенче		2 <i>Семьи</i>
274	Синдром Бернара-Сулье		100 <i>Случаи</i>
127	Синдром Берьесона - Форсмана - Лемана		50 <i>Случаи</i>
122	Синдром Бирт-Хог-Дубе	0.5 <i>Р*</i>	
125	Синдром Блума		300 <i>Случаи</i>
21700 8	Синдром Бокенхеймера		40 <i>Случаи</i>
1261	Синдром Боннемана-Майнека-Райха		4 <i>Случаи</i>
97297	Синдром Боринга-Опица		46 <i>Случаи</i>
69737	Синдром Босли-Салиха-Алорейни		16 <i>Случаи</i>
1270	Синдром Боуэна-Конради		60 <i>Случаи</i>
130	Синдром Бругада	20.0 <i>Р*</i>	
2771	Синдром Брука		60 <i>Случаи</i>
79493	Синдром Брука-Шпиглера		100 <i>Случаи</i>
52047	Синдром Брэдока		2 <i>Случаи</i>
1306	Синдром Бушке-Оллендорф	5.0 <i>І</i>	
123	Синдром Бьорнштад		33 <i>Случаи</i>
1262	Синдром Бёка		26 <i>Случаи</i>
56750 2	Синдром В-клеточного иммунодефицита-аномалии конечностей-урогенитальной мальформации		10 <i>Случаи</i>
3440	Синдром Ваарденбурга	0.37 <i>ВР*</i>	
895	Синдром Ваарденбурга тип 2		3 <i>Семьи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
897	Синдром Ваарденбурга-Шаха		100 <i>Случаи</i>
3344	Синдром Вайсмана-Неттера		100 <i>Случаи</i>
3417	Синдром Ван ден Бош		1 <i>Семья</i>
2460	Синдром Ван ден Энде-Гупта		29 <i>Случаи</i>
28055 8	Синдром Варшавских хромосомных поломок		4 <i>Случаи</i>
3429	Синдром Верлоова Ванхорика-Брубача		2 <i>Случаи</i>
902	Синдром Вернера	0.5 <i>Р*</i>	
3451	Синдром Веста	6.0 <i>Р*</i>	
3451	Синдром Веста	3.7 <i>ВР</i>	
3451	Синдром Веста	3.5 <i>ВР*</i>	
3447	Синдром Вивера		48 <i>Случаи</i>
31918 2	Синдром Видемана-Штайнера		84 <i>Случаи</i>
3455	Синдром Видеманн-Раутенштраух		37 <i>Случаи</i>
3459	Синдром Вильсона-Тернера		28 <i>Случаи</i>
904	Синдром Вильямса	10.8 <i>ВР</i>	
904	Синдром Вильямса	1.8 <i>ВР*</i>	
906	Синдром Вискотта-Олдрича	0.1 <i>Р*</i>	
1493	Синдром Вичи		50 <i>Случаи</i>
280	Синдром Вольфа-Хиршхорна	2.0 <i>ВР*</i>	
3463	Синдром Вольфрама	0.13 <i>Р</i>	
3463	Синдром Вольфрама	0.62 <i>Р*</i>	
3465	Синдром Ворстера-Дроута	3.7 <i>Р*</i>	
3464	Синдром Вудхауса-Сакати		25 <i>Семьи</i>
2067	Синдром ГАПО		60 <i>Случаи</i>
50635 8	Синдром Габриэля-де Фриза		10 <i>Случаи</i>
2065	Синдром Галловей-Мовата		97 <i>Случаи</i>
79665	Синдром Гарднера	9.1 <i>ВР</i>	
2077	Синдром Германа		5 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
79430	Синдром Германски-Пудлака	0.15 P	
183678	Синдром Германского-Пудлака, обусловленный недостаточностью AP-3		40 Случаи
231531	Синдром Германского-Пудлака, обусловленный недостаточностью BLOC-1		9 Случаи
356	Синдром Герстмана-Штраусслера-Шейнкера	0.0055 I	
2103	Синдром Гийена-Барре	1.45 I	
2103	Синдром Гийена-Барре	1.4 I*	
2103	Синдром Гийена-Барре	3.5 P*	
358	Синдром Гительмана	2.5 P*	
53540	Синдром Гольдмана-Фавре		50 Случаи
1532	Синдром Гомеса-Лепеса-Эрнандеса		36 Случаи
377	Синдром Горлина	2.0 P*	
377	Синдром Горлина	1.1 P	
2095	Синдром Горлина-Хаудри-Моссе		7 Случаи
2097	Синдром Грант		1 Семья
79094	Синдром Грейнджа		7 Случаи
79476	Синдром Гризелли тип 1		20 Случаи
79477	Синдром Гризелли тип 2		102 Случаи
79478	Синдром Гризелли тип 3		13 Случаи
381	Синдром Грисцелли		150 Случаи
2101	Синдром Груббена-де Кок-Боргхграефа		3 Случаи
169105	Синдром Гуда		241 Случаи
65798	Синдром Гудмана		3 Случаи
93473	Синдром Гурлер	0.5 P*	
93473	Синдром Гурлер	0.7 BP*	
2957	Синдром Гуттмачера		3 Случаи
1563	Синдром Дальбергера-Борера-Ньюкамера		2 Случаи
870	Синдром Дауна	95.0 BP	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
870	Синдром Дауна	97.7 BP*	
2962	Синдром Де Барси		40 Случаи
220	Синдром Дениса-Драша		300 Случаи
313795	Синдром Джавада		4 Случаи
1873	Синдром Джалили		49 Случаи
1540	Синдром Джексона-Вейсса		200 Случаи
90647	Синдром Джервелла-Ланге-Нильсена	0.3 P	
3262	Синдром Доброва		2 Случаи
2143	Синдром Донна-Барроу		50 Случаи
33069	Синдром Драве	3.3 BP*	
235	Синдром Дубовица	0.2 BP*	
1425	Синдром Дэбюкуа		50 Случаи
475	Синдром Жубер	1.125 BP	
140874	Синдром Жубер и связанные с ним расстройства	1.1 BP	
397715	Синдром Жубер с асфиксической торакальной дистрофией Жёна		8 Случаи
2318	Синдром Жубер с окулопочечным дефектом		17 Случаи
1454	Синдром Жубер с поражением печени		8 Случаи
474	Синдром Жёна	1.4 BP*	
217017	Синдром Зеки-Кейда		3 Случаи
913	Синдром Золлингера-Эллисона	0.15 I*	
913	Синдром Золлингера-Эллисона	0.125 I	
84142	Синдром Исаакса		150 Случаи
2315	Синдром Йохансона-Близзарда	0.4 BP*	
57145	Синдром КОНКС	6.7 P*	
2322	Синдром Кабуки	3.1 P*	
254519	Синдром Кагами-Огата		84 Случаи
254534	Синдром Кагами-Огата в связи с гипометилированием 14q32.2 на материнской		7 Случаи

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	хромосоме		
254528	Синдром Кагами-Огата в связи с материнской микроделецией 14q32.2		8 <i>Случаи</i>
96334	Синдром Кагами-Огата вследствие отцовской однородительской дисомии хромосомы 14		37 <i>Случаи</i>
2330	Синдром Казабаха-Мерритта		300 <i>Случаи</i>
3010	Синдром Кази-Маркизус		3 <i>Случаи</i>
478	Синдром Каллмана	3.75 <i>P*</i>	
2326	Синдром Каллмана-синдром патологии сердца		8 <i>Случаи</i>
2328	Синдром Капура-Ториелло		6 <i>Случаи</i>
65282	Синдром Карвахала		7 <i>Случаи</i>
97286	Синдром Карни-Стратакиса		20 <i>Семьи</i>
65759	Синдром Карпентера		70 <i>Случаи</i>
1553	Синдром Карри-Джонса		9 <i>Случаи</i>
2329	Синдром Карша-Наугайбера		11 <i>Случаи</i>
1388	Синдром Кателя-Манцке		33 <i>Случаи</i>
2662	Синдром Кейперта		12 <i>Случаи</i>
85202	Синдром Кейтеля		30 <i>Случаи</i>
2333	Синдром Кенни-Каффи		65 <i>Случаи</i>
435628	Синдром Кеппена-Любинского		3 <i>Случаи</i>
480	Синдром Кернса-Сайера	2.0 <i>P*</i>	
99741	Синдром Кинга-Денборо		18 <i>Случаи</i>
2908	Синдром Киндлер		250 <i>Случаи</i>
261494	Синдром Клифстры		114 <i>Случаи</i>
261652	Синдром Клифстры вследствие точечной мутации		23 <i>Случаи</i>
90308	Синдром Клипель-Тренонай	0.007 <i>P*</i>	
96147	Синдром Клифстры вследствие микроделеции 9q34		86 <i>Случаи</i>
1467	Синдром Когана		300 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
2351	Синдром Койссеффа		8 <i>Случаи</i>
191	Синдром Коккейна	0.5 <i>I*</i>	
191	Синдром Коккейна	0.2 <i>BP*</i>	
2050	Синдром Кола-Карпентера		3 <i>Случаи</i>
199	Синдром Корнелии де Ланге	1.24 <i>BP*</i>	
3071	Синдром Костелло		300 <i>Случаи</i>
99749	Синдром Костмана		45 <i>Случаи</i>
201	Синдром Коудена	0.5 <i>P*</i>	
192	Синдром Коффина-Лоури	1.5 <i>P</i>	
192	Синдром Коффина-Лоури	1.5 <i>P*</i>	
1465	Синдром Коффина-Сириса		190 <i>Случаи</i>
193	Синдром Коэна		200 <i>Случаи</i>
1512	Синдром Крейна-Хайзе		9 <i>Случаи</i>
205	Синдром Криглера-Найяра	0.1 <i>BP*</i>	
205	Синдром Криглера-Найяра	1.0 <i>P*</i>	
1545	Синдром Криспони		30 <i>Случаи</i>
85278	Синдром Кристиансона		30 <i>Случаи</i>
2930	Синдром Кронкхайта-Канады		500 <i>Случаи</i>
93262	Синдром Крузона с черным акантозом	0.1 <i>BP</i>	
1487	Синдром Кука		12 <i>Случаи</i>
363965	Синдром Кулена-де Фриза вследствие точечной мутации		4 <i>Случаи</i>
1552	Синдром Куррарино	1.0 <i>P*</i>	
1149	Синдром Кусковвим		8 <i>Семьи</i>
306674	Синдром Куфор-Ракеб		16 <i>Случаи</i>
553	Синдром Кушинга	6.5 <i>P*</i>	
553	Синдром Кушинга	5.9 <i>P</i>	
553	Синдром Кушинга	0.15 <i>I*</i>	

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
189427	Синдром Кушинга вследствие макронодулярной гиперплазии надпочечников	0.08 P*	
1358	Синдром Кэри-Файнмана-Цитера		20 Случаи
1296	Синдром Ламберта		4 Случаи
633	Синдром Ларона	0.3 P*	
220465	Синдром Ларона с иммунодефицитом		10 Случаи
2370	Синдром Ларсен-подобной костной дисплазии-низкорослости		3 Случаи
503	Синдром Ларсена	0.4 BP*	
844	Синдром Лауна-Ганонга-Левайна		12 Случаи
137605	Синдром Легиуса	2.2 BP	
140936	Синдром Лелиса		9 Случаи
137839	Синдром Лемьера	10.0 I*	
2382	Синдром Леннокса-Гасто	0.1 I*	
2382	Синдром Леннокса-Гасто	15.0 P*	
506	Синдром Ли	2.8 BP*	
506	Синдром Ли	2.0 P*	
526	Синдром Лиддла		72 Семьи
2390	Синдром Лихтенштейна		2 Случаи
2408	Синдром Лои-Кона-Кохена		1 Семья
60030	Синдром Лойса-Дитца		52 Семьи
1824	Синдром Лори-Вуда		8 Случаи
2409	Синдром Лори-Маклина		3 Случаи
2378	Синдром Лорина-Сандрова		14 Случаи
48162	Синдром Льюиса-Самнера	0.9 P*	
530983	Синдром Лэмба-Шаффера		70 Случаи
510	Синдром Лёша-Нихана	0.34 BP*	
77297	Синдром Маджида		4 Семьи
57782	Синдром Мазабро		54 Случаи
3109	Синдром Майер-Рокитански-Кастер-Хаузер	11.0 BP	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
2578	Синдром Майер-Рокитански-Кастер-Хаузер тип 2	1.0 BP*	
2473	Синдром МакКьюсика-Кауфмана		90 Случаи
2471	Синдром Макдонаф		2 Семьи
562	Синдром Маккьюна-Олбрайта	0.55 P*	
575	Синдром Макла-Уэльса		200 Случаи
2461	Синдром Мардена-Уокера		50 Случаи
559	Синдром Маринеско-Сьёгрена		200 Случаи
3449	Синдром Маркезани	1.0 P	
560	Синдром Маршалла		17 Случаи
561	Синдром Маршалла-Смита		33 Случаи
163634	Синдром Маффуччи		250 Случаи
570	Синдром Мебиуса		300 Случаи
2560	Синдром Мебиуса-аксональной нейропатии-гипогонадотропного гипогонадизма		7 Случаи
564	Синдром Меккеля	4.0 BP	
564	Синдром Меккеля	2.6 BP*	
2484	Синдром Мелника-Нидлса		70 Случаи
2482	Синдром Мелхема-Фахла		2 Случаи
2558	Синдром Микати-Найяра-Сахли		5 Случаи
531	Синдром Миллера-Дикера	1.0 BP*	
98919	Синдром Миллера-Фишера	0.1 I*	
2557	Синдром Митенса		9 Случаи
3097	Синдром Мичема		13 Случаи
2574	Синдром Мойнахана		26 Случаи
2565	Синдром Мононена-Карнеса-Санака		1 Семья
52368	Синдром Мора-Транебьерга		91 Случаи
83467	Синдром Морвана		60 Случаи
2152	Синдром Моуат-Вильсона	1.7 BP*	

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
3347	Синдром Мунье-Кан		300 Случаи
2470	Синдром Мэтью-Вуда		43 Случаи
587	Синдром Мюир-Торре		205 Случаи
56694 3	Синдром Мюллера-Вейсса		277 Случаи
53271	Синдром Мюнке	3.33 ВР	
245	Синдром Нагера		100 Случаи
627	Синдром Нанс-Хорана		196 Случаи
2663	Синдром Наталия		1 Семья
69087	Синдром Негели-Франческетти-Ядассона	0.035 Р*	
2672	Синдром Нейхаузера-Эйхнера-Опица		5 Случаи
634	Синдром Нетертона	0.5 ВР*	
634	Синдром Нетертона	0.5 Р*	
2671	Синдром Ноя-Лаксовой		91 Случаи
500	Синдром Нунана с множественными лентиго		296 Случаи
27643 2	Синдром Огдена		8 Случаи
2729	Синдром Окамото		5 Случаи
2920	Синдром Оливер		7 Случаи
39041	Синдром Оменна		25 Случаи
2704	Синдром Очоа		100 Случаи
1993	Синдром Пай		67 Случаи
672	Синдром Паллистера-Холла		100 Случаи
678	Синдром Папийон-Лефебр	0.25 Р	
94083	Синдром Пардингтона		2 Семьи
2439	Синдром Паттерсона-Стивенсона-Фонтэна		7 Случаи
2869	Синдром Пейтца-Егерса	2.2 ВР	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
2869	Синдром Пейтца-Егерса	0.4 Р*	
705	Синдром Пендреда	7.0 Р*	
2849	Синдром Перлмана		30 Случаи
17850 9	Синдром Перри		53 Случаи
2855	Синдром Перро		61 Случаи
709	Синдром Петерс плюс		100 Случаи
2670	Синдром Пирсона		40 Семьи
699	Синдром Пирсона		95 Случаи
54028	Синдром Пламмера-Винсона		25 Случаи
52022	Синдром Потоцкого-Шаффера		40 Случаи
739	Синдром Прадера-Вилли	3.1 ВР*	
2871	Синдром Пфайфер-Палм-Теллер		2 Случаи
710	Синдром Пфейффера	1.0 ВР*	
2888	Синдром Пьера Робена-лице-пальцевых аномалий		2 Случаи
48782 5	Синдром Пьерпонта		7 Случаи
3019	Синдром Рамон		8 Случаи
1051	Синдром Рамоса-Арройо		6 Случаи
3088	Синдром Ревеча		4 Случаи
3242	Синдром Ренпеннинга		64 Случаи
778	Синдром Ретта	5.0 ВР*	
778	Синдром Ретта	10.0 Р*	
3102	Синдром Риччери Коста-Переиры		33 Случаи
3101	Синдром Риччери Коста-да Сильвы		4 Случаи
3103	Синдром Робертса		150 Случаи
97360	Синдром Робинова		200 Случаи
35329 8	Синдром Ройфмана		17 Случаи
10101 6	Синдром Романо-Уорда	40.0 Р*	
2909	Синдром Ротмунд-Томпсон		400

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
			Случаи
221008	Синдром Ротмунда-Томсона тип 1		100 Случаи
221016	Синдром Ротмунда-Томсона тип 2		200 Случаи
3111	Синдром Ротора		50 Случаи
783	Синдром Рубинштейна-Тейби	0.7 ВР*	
353284	Синдром Рубинштейна-Тейби вследствие гаплонедостаточности EP300		34 Случаи
1308	Синдром С	0.11 Р*	
300493	Синдром Сагликера		60 Случаи
3168	Синдром Сайленса		5 Случаи
140969	Синдром Салдино-Майнцера		13 Случаи
3210	Синдром Саммитта		3 Случаи
79270	Синдром Санфилиппо тип В	0.2 Р*	
79271	Синдром Санфилиппо тип С	5.0 Р*	
79269	Синдром Санфилиппо тип А	0.32 Р*	
79269	Синдром Санфилиппо тип А	1.4 ВР	
3130	Синдром Сатойоши		50 Случаи
808	Синдром Секкеля		50 Случаи
808	Синдром Секкеля	0.2 ВР*	
3156	Синдром Сениора-Локена		150 Случаи
794	Синдром Сетре-Чотзена	3.0 ВР*	
3167	Синдром Сиглера-Брюера-Кэри		2 Случаи
813	Синдром Сильвер-Рассела	15.5 I*	
813	Синдром Сильвер-Рассела	0.7 ВР*	
397590	Синдром Сильвера-Рассела вследствие точечной мутации		8 Случаи
373	Синдром Симпсона-Голаби-Бемель		250 Случаи
806	Синдром Скотта		4 Случаи
819	Синдром Смит-Магенис	4.0 Р	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
819	Синдром Смит-Магенис	5.35 Р*	
818	Синдром Смита-Лемли-Опица	3.7 ВР*	
820	Синдром Снеддона	0.4 I*	
821	Синдром Сотоса	7.1 ВР	
821	Синдром Сотоса	0.5 ВР*	
3206	Синдром Стив-Видеманн		56 Случаи
95455	Синдром Стивенса-Джонсона/Токсический эпидермальный некролиз	0.19 I	
36426	Синдром Стивенса-Джонсона	0.36 I*	
828	Синдром Стиклера	1.0 ВР*	
828	Синдром Стиклера	12.2 ВР	
438117	Синдром Стила		40 Случаи
3199	Синдром Стиммлера		2 Случаи
3204	Синдром Сторморкена-Сьястада-Лангслета		17 Случаи
506307	Синдром Стрёмма		11 Случаи
838	Синдром Сусака		304 Случаи
3132	Синдром Сзя-Барбера-Миллера		4 Случаи
3133	Синдром Сзя-Филда-Колдуэлла		4 Случаи
1780	Синдром Таккер-Донна		2 Случаи
254516	Синдром Темпла		53 Случаи
254531	Синдром Темпла в связи с гипометилированием 14q32.2 на отцовской хромосоме		12 Случаи
254525	Синдром Темпла в связи с отцовской микроделецией 14q32.2		9 Случаи
96184	Синдром Темпла вследствие материнской однородительской дисомии хромосомы 14		64 Случаи
420561	Синдром Темпла-Барайцера		9 Случаи
1777	Синдром Темтами		7 Семьи
3291	Синдром Тиби-Шалтута		5 Случаи
65283	Синдром Тимоти		49 Случаи
42665	Синдром Титце		2 Семьи

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
3316	Синдром Томаса		6 <i>Случаи</i>
3338	Синдром Ториелло-Кэри		59 <i>Случаи</i>
3339	Синдром Ториелло-Лакасси-Дрост		19 <i>Случаи</i>
861	Синдром Тричера-Коллинза	2.0 <i>ВР*</i>	
53719	Синдром Уайберна-Мейсона		90 <i>Случаи</i>
3448	Синдром Уивера-Уильямса		2 <i>Случаи</i>
899	Синдром Уокера-Варбург	1.65 <i>ВР*</i>	
1667	Синдром Уолкотта-Раллисона		60 <i>Случаи</i>
3409	Синдром Урбан-Роджерс-Мейер		3 <i>Случаи</i>
901	Синдром Уэллса		200 <i>Случаи</i>
39164 1	Синдром Файнгольда тип 1		120 <i>Случаи</i>
39164 6	Синдром Файнгольда тип 2		7 <i>Случаи</i>
2088	Синдром Фанкони-Биккеля		200 <i>Случаи</i>
1305	Синдром Фейнгольда		123 <i>Случаи</i>
3255	Синдром Филиппи		29 <i>Случаи</i>
2047	Синдром Флинна-Эйрда		10 <i>Случаи</i>
3219	Синдром Фонтена		8 <i>Случаи</i>
13783 4	Синдром Франка-Тер Хаара		30 <i>Случаи</i>
2052	Синдром Фрейзера	0.2 <i>ВР*</i>	
347	Синдром Фрейзера		150 <i>Случаи</i>
85335	Синдром Фрида		1 <i>Семья</i>
2053	Синдром Фримена-Шелдона		100 <i>Случаи</i>
2059	Синдром Фринса	7.0 <i>ВР*</i>	
2058	Синдром Фринса-Смитса-Тайри		2 <i>Случаи</i>
2048	Синдром Фуа-Шавани-Мари		150 <i>Случаи</i>
2854	Синдром Фурманна		11 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
99803	Синдром Хаддада		60 <i>Случаи</i>
2342	Синдром Хаима-Мунка		100 <i>Случаи</i>
2108	Синдром Халлермана-Штрайфа		150 <i>Случаи</i>
2115	Синдром Харрода		3 <i>Случаи</i>
2117	Синдром Хартсфилда		35 <i>Случаи</i>
2136	Синдром Хеннекама		50 <i>Случаи</i>
2135	Синдром Хеннекама-Бимера		3 <i>Случаи</i>
3322	Синдром Хойерааля-Зрейдарссона		33 <i>Случаи</i>
2107	Синдром Холла-Риггса		8 <i>Случаи</i>
392	Синдром Холта-Орама	0.7 <i>ВР*</i>	
2167	Синдром Хольцгрева		3 <i>Случаи</i>
22811 6	Синдром Хьюза-Стовина		30 <i>Случаи</i>
3473	Синдром Циммермана-Лабанда		52 <i>Случаи</i>
31459 7	Синдром Чадли-Маккалоу		25 <i>Случаи</i>
46627	Синдром Чар		109 <i>Случаи</i>
1406	Синдром Чарли М		4 <i>Случаи</i>
167	Синдром Чедиака-Хигаси		500 <i>Случаи</i>
2437	Синдром Чейзела-Лозонци		3 <i>Случаи</i>
3258	Синдром Ченани-Ленца		30 <i>Случаи</i>
35272 3	Синдром Чудлак-Хигаши ослабленный		100 <i>Случаи</i>
800	Синдром Шварца-Джампела		129 <i>Случаи</i>
811	Синдром Швахмана-Даймонда	0.5 <i>ВР</i>	
811	Синдром Швахмана-Даймонда	0.28 <i>Р</i>	
881	Синдром Шерешевского-Тернера	5.5 <i>ВР*</i>	
2353	Синдром Шильбаха-Ротта		18 <i>Случаи</i>
798	Синдром Шинцеля-Гидеона		46 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
37748	Синдром Шницлер		150 Случаи
2462	Синдром Шпрингцен-Гольдберга		60 Случаи
3205	Синдром Штурге-Вебера	3.5 ВР*	
50944	Синдром Шёпф-Шульц-Пассарж		25 Случаи
1897	Синдром ЭЭМ		7 Семьи
1959	Синдром Эванса	0.1 Р*	
1895	Синдром Эдинбургской мальформации		2 Семьи
79106	Синдром Эйкена		6 Случаи
98249	Синдром Элерса-Данло	0.9 ВР*	
285	Синдром Элерса-Данло, гипермобильный тип	12.5 Р*	
1900	Синдром Элерса-Данло, кифосколиотический тип вследствие недостаточности лизилгидроксилазы 1	1.0 ВР	
53651 6	Синдром Элерса-Данло, миопатический тип		8 Случаи
2953	Синдром Элерса-Данло, мышечно-контрактурный тип		34 Случаи
1901	Синдром Элерса-Данло, тип дерматоспараксис		15 Случаи
289	Синдром Элліса Ван Кревельда	0.4 ВР*	
289	Синдром Элліса Ван Кревельда	1.1 ВР	
96170	Синдром Эмануэль		350 Случаи
1927	Синдром Эмери-Нельсона		2 Случаи
1937	Синдром Энга-Шторма		2 Случаи
2319	Синдром Юберга-Хайварда		13 Случаи
2321	Синдром Юнга		2 Случаи
3472	Синдром Юниса-Варона		25 Случаи
920	Синдром аблефарона макростомии		16 Случаи
83617	Синдром агаммаглобулинемии-микроцефалии-краниосиностаза-тяжелого дерматита		3 Случаи
1120	Синдром агенезии легкого порока сердца-аномалии большого пальца кистей		9 Случаи
45907	Синдром агенезии		4 Случаи

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
4	мозолистого тела-макроцефалии-гипертелоризма		
52055	Синдром агенезии мозолистого тела-умственной отсталости-колобомы		2 Случаи
55695 5	Синдром агенезии поджелудочной железы-голопрозэнцефалии		4 Случаи
26353 4	Синдром акрального шелушения кожи		40 Случаи
965	Синдром акромегалоидных черт лица лица		23 Случаи
36366 5	Синдром акроостеолизакелоидоподобных образований-преждевременного старения		5 Случаи
40445 4	Синдром алакрийми-хореоатетоза-дисфункции печени		8 Случаи
1005	Синдром алопеции-контрактур-карликовости-умственной отсталости		5 Случаи
2850	Синдром алопеции-умственной отсталости		15 Семьи
1014	Синдром алопеции-умственной отсталости-гипергонадотропного гипогонадизма		2 Случаи
1008	Синдром алопеции-эпилепсии-пиореи-умственной отсталости		12 Случаи
998	Синдром альбинизма-глухоты		1 Семья
847	Синдром альфа-талассемии-Х-сцепленной умственной отсталости		200 Случаи
98791	Синдром альфа-талассемии-умственной отсталости, ассоциированный с хромосомой 16		20 Случаи
1021	Синдром амавроза-гипертрихоза		2 Случаи
69088	Синдром андротический эктодермальной дисплазии-иммунодефицита-остеопетроза-лимфедемы		2 Случаи
28067 9	Синдром ангиопатии Моямоя-низкорослости-лицевого дисморфизма-гипергонадотропного гипогонадизма		9 Случаи
28498 4	Синдром аневризмы-остеоартроза		45 Случаи
1064	Синдром аниридии-агенезии почек-задержки психомоторного развития		2 Случаи
1065	Синдром аниридии-мозжечковой атаксии-		22 Семьи

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	умственной отсталости		
1069	Синдром аниридии-отсутствия надколенника		3 <i>Случаи</i>
1067	Синдром аниридии-птоза-умственной отсталости-семейного ожирения		3 <i>Случаи</i>
1068	Синдром аниридии-умственной отсталости		2 <i>Случаи</i>
1566	Синдром аномалии Денди-Уокера-постаксиальной полидактилии		5 <i>Случаи</i>
50817	Синдром аномалии Дуэйна-миопатии-сколиоза		2 <i>Случаи</i>
44797 4	Синдром аномалии Клиппеля-Фейля-миопатии-лицевого дисморфизма		2 <i>Случаи</i>
1110	Синдром аномалии дуги аорты-лицевого дисморфизма-умственной отсталости		4 <i>Случаи</i>
42345 4	Синдром аномалии ногтей и зубов-краевой ладонно-подошвенной кератодермии-гиперпигментации рта		6 <i>Случаи</i>
49679 0	Синдром аномалий глаза-аксональной нейропатии-задержки развития		8 <i>Случаи</i>
2491	Синдром аномалий мюллеровых протоков-аномалий конечностей		5 <i>Случаи</i>
47799 3	Синдром аномалий небашироко расставленных зубов-лицевого дисморфизма-задержки развития		3 <i>Случаи</i>
77300	Синдром аномалий ушной раковины-расщелины губы с или без расщелиной неба-аномалий зрения		2 <i>Случаи</i>
1770	Синдром аномалий, ассоциированных с дисгенезей гонад тип ХУ		2 <i>Случаи</i>
1373	Синдром аномальной уздечки рта-задержки роста		3 <i>Случаи</i>
1094	Синдром анонихии-микроцефалии		4 <i>Случаи</i>
90390	Синдром анонихии-ониходистрофии		14 <i>Случаи</i>
1104	Синдром анофтальмии плюс		17 <i>Случаи</i>
1101	Синдром анофтальмии-мегалокорнеа-кардиопатии-аномалий скелета		3 <i>Случаи</i>
77298	Синдром анофтальмии/микрофтальмии-атрезии пищевода		30 <i>Случаи</i>
2987	Синдром антекубитального птеригиума		11 <i>Случаи</i>
3329	Синдром аплазии большеберцовой кости-	0.1 P*	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	эктродактилии		
1117	Синдром аплазии кожи-миопии		4 <i>Случаи</i>
1118	Синдром аплазия малоберцовой кости-эктродактилии		50 <i>Случаи</i>
1129	Синдром арахнодактилии-аномального окостенения-умственной отсталости		5 <i>Случаи</i>
1130	Синдром арахнодактилии-умственной отсталости-дисморфизма		3 <i>Случаи</i>
1135	Синдром аринии-атрезии хоан-микрофтальма		4 <i>Случаи</i>
1485	Синдром артрогрипоза-гиперкератоза, летальная форма		2 <i>Случаи</i>
53696	Синдром артрогрипоза-поражения клеток переднего рога спинного мозга		15 <i>Случаи</i>
2697	Синдром артрогрипоза-почечной дисфункции-холестаза		100 <i>Случаи</i>
65720	Синдром артрогрипоза-тяжелого сколиоза		2 <i>Семьи</i>
3200	Синдром артрогрипоза-эктодермальной дисплазии		2 <i>Случаи</i>
54251	Синдром асептического абсцесса, чувствительного к кортикостероидам		49 <i>Случаи</i>
70588	Синдром аспирации мекония	2.44 P*	
88628	Синдром атаксии задних столов-пигментного ретинита		20 <i>Случаи</i>
1188	Синдром атаксии-глухоты-умственной отсталости		8 <i>Случаи</i>
1184	Синдром атаксии-светочувствительности-низрослости		2 <i>Случаи</i>
37002 2	Синдром атаксии-умственной отсталости-глазодвигательной апраксии-мозжечковых кист		7 <i>Случаи</i>
1192	Синдром атеросклероза-глухоты-диабета-эпилепсии-нефропатии		2 <i>Случаи</i>
54462 8	Синдром атипичного синдрома Фанкони-неонатального гиперинсулинизма		7 <i>Случаи</i>
23852 3	Синдром атипичной гипотонии-цистинурии		2 <i>Случаи</i>
3023	Синдром атрезии наружного слухового прохода-вертикальной таранной кости-гипертелоризма		10 <i>Случаи</i>
1200	Синдром атрезии хоан-тугоухости-пороков сердца-черепно-лицевого		20 <i>Семьи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	дисморфизма		
543470	Синдром атрофии зрительного нерва-атаксии-периферической нейропатии-общей задержки развития		17 <i>Случаи</i>
401777	Синдром атрофии зрительного нерва-умственной отсталости		6 <i>Случаи</i>
137911	Синдром аутизма-«винных пятен»		4 <i>Случаи</i>
308410	Синдром аутизма-эпилепсии вследствие недостаточности киназы кетоацилдегидрогеназы с разветвленной цепью		5 <i>Семьи</i>
444463	Синдром аутоиммунной гемолитической анемии-аутоиммунной тромбоцитопении-первичного иммунодефицита		6 <i>Случаи</i>
444092	Синдром аутоиммунной интерстициальной болезни легких-артрита		5 <i>Семьи</i>
391487	Синдром аутоиммунной энтеропатии и эндокринопатии-предрасположенности к хроническим инфекциям		5 <i>Случаи</i>
324636	Синдром аутоэритроцитарной сенсбилизации		170 <i>Случаи</i>
1113	Синдром афалангисиндактилии-микроцефалии		5 <i>Случаи</i>
324540	Синдром афонии-глухоты-дистрофии сетчатки-раздвоения больших пальцев стоп-умственной отсталости		2 <i>Случаи</i>
929	Синдром ахалазии-микроцефалии		7 <i>Случаи</i>
36234	Синдром бактериального токсического шока	3.0 <i>P</i>	
1988	Синдром бедра-лица		62 <i>Случаи</i>
370131	Синдром белых тромбоцитов		1 <i>Семья</i>
2074	Синдром беспокойных ног		2 <i>Случаи</i>
1252	Синдром блефароназофациальной мальформации		3 <i>Семьи</i>
1259	Синдром блефароптоза-миопии-эктопии хрусталика		3 <i>Случаи</i>
2057	Синдром блефарофимоза-птоза-эзотропии-синдактилии-низкорослости		6 <i>Случаи</i>
293642	Синдром блефарофимоза-умственной отсталости		58 <i>Случаи</i>
3047	Синдром блефарофимоза-умственной отсталости, тип		122 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	SBBYS		
2728	Синдром блефарофимоза-умственной отсталости, тип Охдо		30 <i>Случаи</i>
300501	Синдром болезненных глазных и системных нейрофибром-марфаноидного фенотипа		4 <i>Случаи</i>
2150	Синдром болезни Гиршпрунга-брахидактилии типа D		4 <i>Случаи</i>
2153	Синдром болезни Гиршпрунга-гипоплазии ногтей-дисморфизма		3 <i>Случаи</i>
2155	Синдром болезни Гиршпрунга-глухоты-полидактилии		2 <i>Случаи</i>
90103	Синдром болезни Шарко-Мари-Тута-глухоты-умственной отсталости		7 <i>Случаи</i>
568056	Синдром бородавк-иммунодефицита-лимфедемы-аногенитальной дисплазии		2 <i>Случаи</i>
50815	Синдром бранхиогенной глухоты		5 <i>Случаи</i>
1276	Синдром брахидактилии-артериальной гипертензии		10 <i>Семьи</i>
1275	Синдром брахидактилии-дисплазии локтя и запястья		4 <i>Семьи</i>
2946	Синдром брахидактилии-длинного большого пальца		4 <i>Случаи</i>
1277	Синдром брахидактилии-мезомелии-умственной отсталости-пороков сердца		2 <i>Случаи</i>
166035	Синдром брахидактилии-низкорослости-пигментного ретинита		12 <i>Случаи</i>
1246	Синдром брахидактилии-нистагма-мозжечковой атаксии		1 <i>Семья</i>
1278	Синдром брахидактилии-преаксиальной варусной деформации первого пальца стопы		8 <i>Случаи</i>
1292	Синдром брахиморфии-ониходисплазии-дисфалангии		9 <i>Случаи</i>
1295	Синдром брахителефалангии-дисморфизма-синдрома Кальмана		2 <i>Случаи</i>
293987	Синдром быстро развивающегося детского ожирения-гипоталамической дисфункции-гиповентиляции-вегетативной дисрегуляции		96 <i>Случаи</i>
2110	Синдром варусного искривления большого пальца стопы-преаксиальной		2 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	полисиндактилии		
79124	Синдром веноокклюзионной болезни печени-иммунодефицита		28 <i>Случаи</i>
73246	Синдром висцеральной нейропатии-аномалии головного мозга-лицевого дисморфизма-задержки развития		2 <i>Случаи</i>
168593	Синдром внезапной младенческой смерти-дисгенезии яичек		21 <i>Случаи</i>
528091	Синдром водянки-лактата-ацидоза-сидеробластной анемии-мультисистемной недостаточности		1 <i>Случай</i>
2835	Синдром воронкообразной грудной клетки-макроцефалии-диспластичных ногтей		1 <i>Семья</i>
529980	Синдром воспалительного заболевания кишечника-рецидива синопультмональной инфекции		1 <i>Случай</i>
488627	Синдром враженной задержки роста-косоглазия-обширного кожного меланозита-умственной отсталости		3 <i>Случаи</i>
2271	Синдром врожденного икhtiоза-микроцефалии-тетраплегии		2 <i>Случаи</i>
352333	Синдром врожденного икhtiоза-умственной отсталости-спастической квадриплегии		2 <i>Случаи</i>
514352	Синдром врожденного короткого пищевода-внутригрудного желудка-позвоночных аномалий		8 <i>Случаи</i>
1150	Синдром врожденного множественного артрогрипоза-свистящего лица		10 <i>Случаи</i>
306530	Синдром врожденного наследственного паралича лицевого нерва-вариабельной тугоухости		13 <i>Случаи</i>
2772	Синдром врожденного несовершенного остеогенеза-микроцефалии-катаракты		3 <i>Случаи</i>
1355	Синдром врожденного порока сердца-круглого лица-задержки развития		3 <i>Случаи</i>
1116	Синдром врожденной аплазии кожи-кишечной лимфангиэктазии		3 <i>Случаи</i>
291	Синдром врожденной ветряной оспы		130 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
1369	Синдром врожденной катаракты-гипертрофической кардиомиопатии-митохондриальной миопатии		40 <i>Случаи</i>
48431	Синдром врожденной катаракты-лицевого дисморфизма-нейропатии		170 <i>Случаи</i>
464738	Синдром врожденной катаракты-микроцефалии-простого пламенеющего невуса-тяжелой умственной отсталости		22 <i>Случаи</i>
330054	Синдром врожденной катаракты-прогрессирующей мышечной гипотонии-тугоухости-задержки развития		3 <i>Случаи</i>
300313	Синдром врожденной катаракты-тугоухости-тяжелой задержки развития		5 <i>Случаи</i>
521432	Синдром врожденной катаракты-тяжелой гепатопатии новорожденных-общей задержки развития		2 <i>Случаи</i>
290	Синдром врожденной краснухи	0.03 /*	
290	Синдром врожденной краснухи	0.35 ВР*	
495875	Синдром врожденной лабиоскротальной агенезии-мальформации мозжечка-дистрофии роговицы-лицевого дисморфизма		3 <i>Случаи</i>
391376	Синдром врожденной микроцефалии-тяжелой энцефалопатии-прогрессирующей церебральной атрофии		20 <i>Случаи</i>
486815	Синдром врожденной мышечной дистрофии-дыхательной недостаточности-кожных аномалий-гипермобильности суставов		4 <i>Случаи</i>
1875	Синдром врожденной мышечной дистрофии-младенческой катаракты-гипотиреозидизма		7 <i>Случаи</i>
369852	Синдром врожденной нейтропении-миелофиброза-нефромегалии		16 <i>Случаи</i>
508542	Синдром врожденной прогрессирующей недостаточности костного мозга-В-клеточного иммунодефицита-скелетной дисплазии		5 <i>Случаи</i>
369861	Синдром врожденной сидеробластной анемии-В-		16 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	клеточного иммунодефицита-периодической лихорадки-задержки развития		
562528	Синдром врожденных контрактур конечностей-лица-гипотонии		14 <i>Случаи</i>
521438	Синдром врожденных позвоночно-сердечно-почечных аномалий		4 <i>Случаи</i>
508512	Синдром врождённых пятен кофе-с-молоком-повышенного обмена сестринских хроматид		2 <i>Случаи</i>
2412	Синдром вывиха тазобедренного сустава-дисморфизма		4 <i>Случаи</i>
2083	Синдром выраженной глабеллы, микроцефалии и гипогенитализма		2 <i>Случаи</i>
329191	Синдром высокорослости-сколиоза-макродактилии больших пальцев стопы		2 <i>Семьи</i>
404443	Синдром высокорослостимственной отсталости-лицевого дисморфизма		17 <i>Случаи</i>
500095	Синдром высокорослостимственной отсталости-почечных аномалий		4 <i>Случаи</i>
289478	Синдром гангренозной пиодермии-акне-гнойного гидраденита		36 <i>Случаи</i>
439822	Синдром гаплонедостаточности гена PDE4D		7 <i>Случаи</i>
276280	Синдром гемигиперплазии-множественного липоматоза		10 <i>Случаи</i>
306741	Синдром гемидистонии-гемиатрофии		100 <i>Случаи</i>
306669	Синдром гемипаркинсонизма-гемиатрофии		68 <i>Случаи</i>
498474	Синдром гиалинового фиброматоза		150 <i>Случаи</i>
370127	Синдром гигантских тромбоцитов Медича		3 <i>Случаи</i>
1397	Синдром гидроцефалии-агенезии мозжечка		2 <i>Случаи</i>
2181	Синдром гидроцефалии-высокорослости-гипермобильности суставов		2 <i>Случаи</i>
2186	Синдром гидроцефалии-голубых склер-нефропатии		1 <i>Семья</i>
2184	Синдром гидроцефалии-низкого расположения пупка		2 <i>Случаи</i>
2183	Синдром гидроцефалии-ожирения-гипогонадизма		2 <i>Случаи</i>
2180	Синдром гидроцефалии-		8 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	ребернопозвоночной дисплазии-аномалии Шпренгеля		
2025	Синдром гингвального фиброматоза-лицевого дисморфизма		2 <i>Случаи</i>
2027	Синдром гингвального фиброматоза-прогрессирующей тугоухости		2 <i>Семьи</i>
2410	Синдром гипернадотропного гипогонадизма-катаракты		3 <i>Случаи</i>
1336	Синдром гиперкератоза-гиперпигментации		10 <i>Случаи</i>
83639	Синдром гиперкоагуляции вследствие недостаточности гликозилфосфатидилинозитола		2 <i>Семьи</i>
415	Синдром гиперорнитинемии-гипераммонемии-гомоциструллинурии		111 <i>Случаи</i>
99880	Синдром гиперпаратиреоза-опухоли челюсти		100 <i>Случаи</i>
2211	Синдром гипертелоризма-гипоспадии-полисиндактилии		3 <i>Семьи</i>
2213	Синдром гипертелоризма-микротии-расщелины лица		9 <i>Случаи</i>
293958	Синдром гипертелоризма-преаурикулярного синусаточечной ямки-глухоты		13 <i>Случаи</i>
2218	Синдром гипертрихоза шейки матки-периферической нейропатии		4 <i>Случаи</i>
966	Синдром гипертрихоза-акромегалоидных черт лица		27 <i>Случаи</i>
363694	Синдром гиперурикемии-легочной гипертензии-почечной недостаточности-алкалоза		4 <i>Семьи</i>
369979	Синдром гиперфалангии пальцев-аномалий пальцев ног-тяжелой воронкообразной деформации грудной клетки		2 <i>Случаи</i>
247262	Синдром гиперфосфатазии-умственной отсталости		24 <i>Случаи</i>
163985	Синдром гиперэксплексии-эпилепсии		4 <i>Случаи</i>
2435	Синдром гипо- и гипермеланотических кожных макул-отставания в росте-интеллектуальной недостаточности		14 <i>Случаи</i>
363523	Синдром гипогидроза-гипоплазии эмали-ладонно-подошвенной кератодермией-умственной отсталости		12 <i>Случаи</i>
52810	Синдром гипогидроза-		22 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
5	нарушения электролитного баланса-дисфункция слезной железы-ихтиоза-ксеростомии		
1882	Синдром гипогидротической эктодермальной дисплазии-гипотиреоза-цилиарной дискинезии		3 <i>Случаи</i>
989	Синдром гипоглоссии-гиподактилии		47 <i>Случаи</i>
2233	Синдром гипогонадизма-пролапса митрального клапана-умственной отсталости		2 <i>Случаи</i>
2230	Синдром гипогонадотропного гипогонадизма-лобнотеменной алопеции		6 <i>Случаи</i>
2235	Синдром гипогонадотропного гипогонадизма-пигментного ретинита		2 <i>Случаи</i>
29396 7	Синдром гипогонадотропного гипогонадизма-тяжелой микроцефалии-нейросенсорной тугоухости-дисморфизма		4 <i>Случаи</i>
44789 3	Синдром гипомиелинизации-атрофии мозжечка-гипоплазии мозолистого тела		4 <i>Случаи</i>
85163	Синдром гипомиелинизации-врожденной катаракты		10 <i>Случаи</i>
13763 9	Синдром гипомиелинизирующей лейкодистрофии-атаксии-гиподонтии-гипомиелинизации		8 <i>Случаи</i>
2680	Синдром гипомиелинизирующей нейропатии-артрогрипоза		9 <i>Случаи</i>
2237	Синдром гипопаратиреоза-нейросенсорной глухоты-почечной патологии		180 <i>Случаи</i>
32456 1	Синдром гипопигментации-точечной ладонно-подошвенной кератодермии		6 <i>Семьи</i>
3207	Синдром гипоплазии белого вещества-агенезии мозолистого тела-умственной отсталости		4 <i>Случаи</i>
2007	Синдром гипоплазии крыловидных хрящей-колобомы-телеканта		2 <i>Случаи</i>
2248	Синдром гипоплазии левых отделов сердца	18.0 <i>BP</i>	
2248	Синдром гипоплазии левых отделов сердца	15.1 <i>BP*</i>	
1122	Синдром гипоплазии локтевой кости-расщепленны стопы		1 <i>Семья</i>
2249	Синдром гипоплазии локтевой кости-умственной		2 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	отсталости		
2246	Синдром гипоплазии мозжечка-тапеторетинальная дегенерация		3 <i>Случаи</i>
36364 9	Синдром гипоплазии нижней челюсти-глухоты-прогероидных признаков-липидистрофии		21 <i>Случаи</i>
2255	Синдром гипоплазии поджелудочной железы-диабета-врожденных пороков сердца		10 <i>Случаи</i>
98723	Синдром гипоплазии правых отделов сердца	3.3 <i>BP*</i>	
3026	Синдром гипоплазии рук с радиальной стороны-атрезии хоан		3 <i>Случаи</i>
29386 4	Синдром гипопластической поджелудочной железы-атрезии кишечника-гипопластического желчного пузыря		16 <i>Случаи</i>
2250	Синдром гипосмии-назальной и глазной гипоплазии-гипогонадотропного гипогонадизма		2 <i>Случаи</i>
2261	Синдром гипоспадии-умственной отсталости, тип Голдблатт		3 <i>Случаи</i>
79507	Синдром гипотонии-задержки физического развития-микроцефалии		2 <i>Случаи</i>
16369 0	Синдром гипотонии-цистинурии		22 <i>Случаи</i>
33002 9	Синдром гипотрихоза-глухоты		1 <i>Случай</i>
69735	Синдром гипотрихоза-лимфедемы-телеангиэктазии-поражения почек		4 <i>Случаи</i>
30793 6	Синдром гипотрихоза-остеолиза-париодонтита-ладонно-подошвенной кератодермии		2 <i>Случаи</i>
2158	Синдром гистидинурии-поражения почечных канальцев		5 <i>Случаи</i>
2085	Синдром глаукомы-апноэ сна		5 <i>Случаи</i>
2084	Синдром глаукомы-эктопии хрусталика-микросферофакии-тугоподвижности суставов-низкорослости		3 <i>Случаи</i>
3232	Синдром глухоты-аномалий ушной раковины и среднего уха-паралича лицевого нерва		4 <i>Случаи</i>
94064	Синдром глухоты-бесплодия		3 <i>Семьи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
3239	Синдром глухоты-вителиго-ахалазии		2 <i>Случаи</i>
3224	Синдром глухоты-генитальных аномалий-синустоза пястных и плюсны		2 <i>Случаи</i>
90646	Синдром глухоты-гипогонадизма		5 <i>Случаи</i>
3220	Синдром глухоты-гипоплазии эмали-дефектов ногтей		15 <i>Семьи</i>
3217	Синдром глухоты-дивертикулеза тонкой кишки-нейропатии		5 <i>Случаи</i>
3226	Синдром глухоты-лимфедемы-лейкоза		20 <i>Случаи</i>
3230	Синдром глухоты-олигодонтии		5 <i>Случаи</i>
3231	Синдром глухоты-ониходистрофии		50 <i>Случаи</i>
25489 8	Синдром глухоты-энцефалонейропатии-ожирения-вальвулопатии		2 <i>Случаи</i>
3218	Синдром глухоты-эпифизарной дисплазии-низкорослости		2 <i>Случаи</i>
3186	Синдром голопрозэнцефалии-аномалий лучевых костей, почек и сердца		4 <i>Случаи</i>
2163	Синдром голопрозэнцефалии-краниосиностаза		11 <i>Случаи</i>
1059	Синдром голубого пузырьчатого невуза		200 <i>Случаи</i>
31443 2	Синдром грыжи спигелиевой линии-крипторхизма		15 <i>Случаи</i>
1562	Синдром дакриоцистита-остеопойкилоза		5 <i>Случаи</i>
14096 3	Синдром двусторонней микротии-глухоты-расщелины неба		3 <i>Семьи</i>
49790 6	Синдром дегенерации базальных ганглиев с дебютом в детстве		4 <i>Случаи</i>
1574	Синдром дегенерации сетчатки-наофтальма-глаукомы		7 <i>Случаи</i>
567	Синдром делеции 22q11.2	9.6 <i>BP*</i>	
567	Синдром делеции 22q11.2	37.5 <i>BP</i>	
36353 4	Синдром деплеции митохондриальной ДНК, гепатоцеребральная форма		3 <i>Случаи</i>
27993 4	Синдром деплеции митохондриальной ДНК, гепатоцеребральная форма вследствие недостаточности		100 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	DGUOK		
25487 5	Синдром деплеции митохондриальной ДНК, миопатическая форма		45 <i>Случаи</i>
1933	Синдром деплеции митохондриальной ДНК, энцефаломиопатическая форма с метилмалоновой ацидурией		2 <i>Случаи</i>
25523 5	Синдром деплеции митохондриальной ДНК, энцефаломиопатическая форма с почечной тубулопатией		5 <i>Случаи</i>
36989 7	Синдром деплеции митохондриальной ДНК, энцефаломиопатическая форма с различными черепно-лицевыми аномалиями		20 <i>Случаи</i>
2489	Синдром дефекта верхних конечностей-аномалий глаза и уха		2 <i>Случаи</i>
2141	Синдром дефекта диафрагмы-отсутствия конечностей-дефекта черепа		7 <i>Случаи</i>
1479	Синдром дефекта межпредсердной перегородки-нарушения атриовентрикулярной проводимости		11 <i>Случаи</i>
2725	Синдром дефектов глаз-арахнодактилии-кардиопатии		6 <i>Случаи</i>
44796 1	Синдром дефектов пигментации-ладонно-подошвенной кератодермии-карциномы кожи		2 <i>Случаи</i>
1003	Синдром дефектов скальпа-постаксиальной полидактилии		2 <i>Случаи</i>
3196	Синдром дефицита стероид дегидрогеназы-аномалий зубов		1 <i>Семья</i>
29397 8	Синдром дефицита функции передней доли гипофиза-варибельного иммунодефицита		7 <i>Случаи</i>
2251	Синдром деформации большого пальца кисти-алопеции-аномалии пигментации		2 <i>Семьи</i>
79118	Синдром диабета новорожденных-врожденной гипотиреоза-врожденной глаукомы-фиброза печени-поликистоза почек		3 <i>Случаи</i>
52746 8	Синдром диафрагмальной грыжи-короткой кишки-асплении		2 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
2838	Синдром дивертикулов чашечек почки-глухоты		4 <i>Случаи</i>
1766	Синдром дизэквилибриум		51 <i>Случаи</i>
2229	Синдром дилатационной кардиомиопатии-гипергонадотропного гипогонадизма		20 <i>Семьи</i>
2104	Синдром дисморфизма-килевидной грудная клетка-гипермобильности суставов		2 <i>Случаи</i>
2282	Синдром дисморфизма-низкорослости-глухоты-нарушения полового развития		2 <i>Случаи</i>
99792	Синдром дисплазии дентина со склерозом костей		1 <i>Семья</i>
50853 3	Синдром дисплазии скелета-Т-клеточного иммунодефицита-задержки развития		12 <i>Случаи</i>
3353	Синдром дисплазии триходермы-деформации зубов		3 <i>Случаи</i>
2476	Синдром дисрафизма-расщелины губы/небаредукционного порока конечностей		3 <i>Случаи</i>
31917 1	Синдром дистальной микроделеции 17p13.1		16 <i>Случаи</i>
26125 7	Синдром дистальной микроделеции 17p13.3		16 <i>Случаи</i>
25435 1	Синдром дистальной микроделеции 7q11.23		41 <i>Случаи</i>
26110 2	Синдром дистальной микродупликации 7q11.23		5 <i>Случаи</i>
29393 9	Синдром дистальной микродупликации Xq28		9 <i>Случаи</i>
41221 7	Синдром дистонии-афонии		32 <i>Случаи</i>
52140 6	Синдром дистонии-паркинсонизма-гиперманганеземии		11 <i>Случаи</i>
1490	Синдром дистрофии роговицы-перцептивной глухоты		24 <i>Случаи</i>
2795	Синдром дисфункции уретрального сфинктера Фаулера		33 <i>Случаи</i>
1765	Синдром дисхондростеоэза-нефрита		1 <i>Семья</i>
40443 7	Синдром диффузной атрофии головного мозга и мозжечка-резистентных приступов-прогрессирующей микроцефалии		4 <i>Случаи</i>
86918	Синдром диффузной пальмоплантарный кератодермы-акроцианоза		10 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
209	Синдром дряблой кожи	0.1 <i>BP*</i>	
22114 5	Синдром дряблой кожи с тяжелыми легочными, желудочно-кишечными и мочевыделительными аномалиями		21 <i>Случаи</i>
17171 9	Синдром дряблой кожи-марфаноидной внешности		18 <i>Случаи</i>
48828 0	Синдром дупликации 14q32		33 <i>Случаи</i>
25107 6	Синдром дупликации 8p23.1	1.72 <i>P</i>	
31438 9	Синдром дупликации Xq12-q13.3		3 <i>Случаи</i>
26148 3	Синдром дупликации Xq27.3q28		8 <i>Случаи</i>
662	Синдром желтых ногтей		400 <i>Случаи</i>
2833	Синдром жесткой кожи		54 <i>Случаи</i>
2812	Синдром жесткой кожи Парана		8 <i>Случаи</i>
43614 4	Синдром задержки внутриутробного развития-низкорослости-диабета молодого возраста		15 <i>Случаи</i>
73230	Синдром задержки психомоторного развития-аномалий окостенения		2 <i>Случаи</i>
52966 5	Синдром задержки развития нервной системы-судорогофтальмологических аномалий-остеопении-атрофии мозжечка		10 <i>Случаи</i>
36989 1	Синдром задержки развития-лицевого дисморфизма вследствие дефицита MED13L		70 <i>Случаи</i>
3038	Синдром задержки речевого развития-асимметрии лица-косоглазия-складок мочки уха		6 <i>Случаи</i>
39134 8	Синдром задержки роста и развития-гипотонии-нарушения зрения-лактатацидоза		2 <i>Случаи</i>
3035	Синдром задержки роста-гидроцефалии-гипоплазии легких		4 <i>Случаи</i>
39136 6	Синдром задержки роста-легкой задержки развития-хронического гепатита		2 <i>Случаи</i>
54142 3	Синдром задержки роста-умственной отсталости-гепатопатии		6 <i>Случаи</i>
2064	Синдром заднего пояснично-крестцового спондилодез-блефароптоза		3 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
2406	Синдром запертого человека		33 <i>Случаи</i>
198	Синдром затылочного рога		35 <i>Случаи</i>
1995	Синдром заячей губы-ретинопатии		2 <i>Случаи</i>
3004	Синдром зеркальной полидактилии-сегментации позвоночника-дефектов конечностей	0.3 <i>P*</i>	
178345	Синдром избытка ароматазы		30 <i>Случаи</i>
477831	Синдром избыточного роста Козаки		2 <i>Случаи</i>
3342	Синдром извилистых артерий		102 <i>Случаи</i>
2343	Синдром изолированной деформации черепа в виде листа клевера		120 <i>Случаи</i>
3405	Синдром изъязвления пуповины-атрезии кишечника		66 <i>Случаи</i>
3306	Синдром инвертированной дупликации хромосомы 15	3.33 <i>BP</i>	
96092	Синдром инвертированной дупликации/делеции 8p		60 <i>Случаи</i>
352662	Синдром интраэпителиального дискератоза роговицы-ладонно-подошвенного гиперкератоза-дискератоза гортани		19 <i>Случаи</i>
263410	Синдром инфантильных спазмов-психомоторной задержки-прогрессирующей атрофии головного мозга-заболевания базальных ганглиев		4 <i>Случаи</i>
3173	Синдром инфантильных спазмов-широких больших пальцев кистей		2 <i>Случаи</i>
1506	Синдром истонченных ребер и трубчатых костей-дисморфизма		2 <i>Случаи</i>
90081	Синдром истощения при ВИЧ-инфекции	20.0 <i>P*</i>	
88621	Синдром ихтиоза недоношенности		16 <i>Семьи</i>
2269	Синдром ихтиоза-алопеции-эклабиона-эстропиона-умственной отсталости		4 <i>Случаи</i>
2272	Синдром ихтиоза-аномалий рта и пальцев		2 <i>Случаи</i>
2274	Синдром ихтиоза-гепатоспленомегалии-мозжечковой дегенерации		2 <i>Случаи</i>
91132	Синдром ихтиоза-гипотрихоза		11 <i>Случаи</i>
36399	Синдром ихтиоза-		7 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
2	низкорослости-брахидактилии-микросферофакии		
2278	Синдром ихтиоза-умственной отсталости-карликовости-почечной недостаточности		4 <i>Случаи</i>
3018	Синдром ишемии сетчатки-гиалиноза мелких сосудов пищеварительного тракта-диффузной кальцификации головного мозга		3 <i>Случаи</i>
3240	Синдром кальцификации центральной нервной системы-глухоты-почечного канальцевого ацидоза-анемии		2 <i>Случаи</i>
488434	Синдром камптодактилии, Гвадалахара, тип 3		5 <i>Случаи</i>
1327	Синдром камптодактилии, тип Гвадалахара 1		8 <i>Случаи</i>
1326	Синдром камптодактилии, тип Гвадалахара 2		2 <i>Случаи</i>
2848	Синдром камптодактилии-артропатии-варусной деформации шейки бедра-перикардита		30 <i>Семьи</i>
85164	Синдром камптодактилии-высокорослости-сколиоза-тугоухости		30 <i>Случаи</i>
1321	Синдром камптодактилии-гиперплазии фиброзной ткани-скелетной дисплазии		3 <i>Случаи</i>
1323	Синдром камптодактилии-контрактур суставов-дефектов лицевого скелета		4 <i>Случаи</i>
1325	Синдром камптодактилии-тауринурии		17 <i>Случаи</i>
91130	Синдром кардиомиопатии-гипотонии-лактат-ацидоза		2 <i>Случаи</i>
1345	Синдром кардиомиопатии-катаракты-поражения тазобедренных суставов и позвоночника		9 <i>Случаи</i>
1368	Синдром катаракты-атаксии-глухоты		2 <i>Случаи</i>
314993	Синдром катаракты-врожденного порока сердца-дефекта нервной трубки		2 <i>Случаи</i>
162	Синдром катаракты-глаукомы		3 <i>Семьи</i>
1383	Синдром катаракты-глухоты-гипогонадизма		3 <i>Случаи</i>
436174	Синдром катаракты-дефицита гормона роста-сенсорной нейропатии-нейросенсорной тугоухости-скелетной дисплазии		3 <i>Случаи</i>
1377	Синдром катаракты-микрокорнеа		8 <i>Семьи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
1380	Синдром катаракты-нефропатии-энцефалопатии		2 <i>Случаи</i>
1381	Синдром катаракты-умственной отсталости-атрезии заднего прохода-пороков мочевого выделительной системы		3 <i>Случаи</i>
1387	Синдром катаракты-умственной отсталости-гипогонадизма		20 <i>Случаи</i>
49668 6	Синдром кифоза-латеральной атрофии языка-миофибриллярной миопатии		3 <i>Случаи</i>
49668 9	Синдром кифосколиоза-латеральной атрофии языка-наследственной спастической параличи		12 <i>Случаи</i>
44407 7	Синдром когнитивных нарушений-грубых черт лица-пороков сердца-ожирения-поражения легких-низкорослости-скелетной дисплазии		11 <i>Случаи</i>
2881	Синдром кожной светочувствительности-летального колита		3 <i>Случаи</i>
46867 2	Синдром колобоматозной макрофтальмии-микророрнеа		21 <i>Случаи</i>
42409 9	Синдром колобоматозной микрофтальмии-ризомелической дисплазии		5 <i>Семьи</i>
43593 0	Синдром колобомы диска зрительного нерва-макулярная атрофия-хориоретинопатии		3 <i>Случаи</i>
1471	Синдром колобомы макула-брахидактилии тип В		10 <i>Случаи</i>
1441	Синдром кольцевой 17 хромосомы		18 <i>Случаи</i>
1442	Синдром кольцевой 18 хромосомы		70 <i>Случаи</i>
1437	Синдром кольцевой хромосомы 1		35 <i>Случаи</i>
1438	Синдром кольцевой хромосомы 10		16 <i>Случаи</i>
1439	Синдром кольцевой хромосомы 12		10 <i>Случаи</i>
1440	Синдром кольцевой хромосомы 14		80 <i>Случаи</i>
1443	Синдром кольцевой хромосомы 19		10 <i>Случаи</i>
96171	Синдром кольцевой хромосомы 2		18 <i>Случаи</i>
1444	Синдром кольцевой хромосомы 20		50 <i>Случаи</i>
1446	Синдром кольцевой хромосомы 22		100 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
96172	Синдром кольцевой хромосомы 3		11 <i>Случаи</i>
1447	Синдром кольцевой хромосомы 4		20 <i>Случаи</i>
1448	Синдром кольцевой хромосомы 6		25 <i>Случаи</i>
1449	Синдром кольцевой хромосомы 7		18 <i>Случаи</i>
1450	Синдром кольцевой хромосомы 8		8 <i>Случаи</i>
31934 0	Синдром комплекса Карни-трисмус-псевдокамптодактилии		3 <i>Семьи</i>
3216	Синдром кондуктивной тугоухости-деформации ушных раковин		8 <i>Случаи</i>
3236	Синдром кондуктивной тугоухости-птоза-аномалий скелета		3 <i>Случаи</i>
69085	Синдром конечности-молочной железы		38 <i>Случаи</i>
43600 3	Синдром контрактур-задержки развития-секвенции Пьера Робена		6 <i>Случаи</i>
31400 2	Синдром контрактур-перепончатой шей-микрорнатии-гипоплазии сосков		2 <i>Случаи</i>
1484	Синдром контрактур-эктодермальной дисплазии-расщелина губы/неба		2 <i>Случаи</i>
1389	Синдром корковой слепоты-умственной отсталости-полидактилии		3 <i>Случаи</i>
66518	Синдром коротких пятей-пальцев-инсулинорезистентности		6 <i>Случаи</i>
49849 7	Синдром коротких ребер-полидактилии, тип 5		2 <i>Случаи</i>
93269	Синдром коротких ребер-полидактилии, тип Маевского		34 <i>Случаи</i>
10400 8	Синдром короткой кишки	2.0 <i>Р*</i>	
35717 5	Синдром короткой локтевой кости-дисморфизма-гипотонии-умственной отсталости		4 <i>Случаи</i>
2832	Синдром короткой предплюсны-отсутствия нижних ресниц		11 <i>Случаи</i>
16368 1	Синдром кортикальной дисплазии-фокальной эпилепсии		28 <i>Случаи</i>
3233	Синдром кохлеосаккулярной дегенерации-катаракты		2 <i>Семьи</i>
195	Синдром кошачьего глаза	1.35 <i>ВР*</i>	
1533	Синдром краниосиностаза-аплазии малоберцовой коти		2 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
52054	Синдром краниосиностаза-внутричерепных кальцификатов		3 <i>Случаи</i>
17183 9	Синдром краниосиностаза-гидроцефалии-мальформации Арнольда-Киари 1 типа-радиоульнарного синостаза		2 <i>Случаи</i>
1538	Синдром краниосиностаза-мальформации Денди-Уокера-гидроцефалии		4 <i>Случаи</i>
56585 8	Синдром краниосиностаза-микроретрогнатии-тяжелой умственной отсталости		3 <i>Случаи</i>
85199	Синдром краниосинтоза-анальных аномалий-порокератоза		9 <i>Случаи</i>
1521	Синдром краниофронтоназальной дисплазии-аномалии Поланда		2 <i>Случаи</i>
1547	Синдром криптомикротии-брахидактилии-избытка дуг на подушках пальцев		2 <i>Случаи</i>
1548	Синдром крипторхизма-арахнодактилии-умственной отсталости		3 <i>Случаи</i>
2988	Синдром крыловидных складок шеи-умственной отсталости-аномалии пальцев		2 <i>Случаи</i>
30776 6	Синдром курчавых волос-акральной кератодермии-кариеса		14 <i>Случаи</i>
85112	Синдром ладонно-подошвенной кератодермии-ХХ инверсии пола-предрасположенности к плоскоклеточной карциномы		5 <i>Случаи</i>
2202	Синдром ладонно-подошвенной кератодермии-глухоты		10 <i>Семьи</i>
2198	Синдром ладонно-подошвенной кератодермии-карциномы пищевода		10 <i>Семьи</i>
86919	Синдром ладонно-подошвенной кератодермии-клинодактилии		20 <i>Случаи</i>
53857 4	Синдром ладонно-подошвенной кератодермии-наследственной моторной и сенсорной нейропатии		23 <i>Случаи</i>
2201	Синдром ладонно-подошвенной кератодермии-спастического паралича		1 <i>Семья</i>
2789	Синдром латерального менингоцеле		14 <i>Случаи</i>
21013 6	Синдром легочного фиброза-печеночной гиперплазии-гипоплазии костного мозга		4 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
1816	Синдром лейкомеланодермы-инфантилизма-умственной отсталости-гиподонтии-гипотрихоза		4 <i>Случаи</i>
13789 8	Синдром лейкоэнцефалопатии с преимущественным поражением ствола мозга и спинного мозга-высокого уровня лактата		127 <i>Случаи</i>
31405 1	Синдром лейкоэнцефалопатии-аномалий таламуса и ствола мозга-высокого лактата		14 <i>Случаи</i>
16368 4	Синдром лейкоэнцефалопатии-дистонии-моторной нейропатии		2 <i>Случаи</i>
2386	Синдром лейкоэнцефалопатии-ладонно-подошвенной кератодермии		4 <i>Случаи</i>
83629	Синдром лейкоэнцефалопатии-спондилометафизарной дисплазии		11 <i>Случаи</i>
29392 5	Синдром летального затылочного энцефалоцеле-скелетной дисплазии		5 <i>Случаи</i>
47804 9	Синдром летального некомпактного миокарда левого желудочка-судорог-гипотонии-катаракты-задержки развития		4 <i>Случаи</i>
2736	Синдром летального омфалоцеле-расщелины нёба		5 <i>Случаи</i>
31471 8	Синдром летальной артериопатии вследствие дефицита фибулина-4		22 <i>Случаи</i>
1046	Синдром летальной гемолитической анемии-генитальных аномалий		2 <i>Случаи</i>
48052 8	Синдром летальной гидранцефалия-диафрагмальной грыжи		2 <i>Случаи</i>
2570	Синдром летальной задержки внутриутробного развития-аномалий коры-врожденных контрактур		4 <i>Случаи</i>
44406 9	Синдром летальной мальформации головного мозга плода-атрезия двенадцатиперстной кишки-двусторонней гипоплазии почек		4 <i>Случаи</i>
43584 5	Синдром летальной неонатальной спастичности-эпилептической энцефалопатии		8 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
439897	Синдром летальной цереброреногеноитуринарной агенезия/гипоплазии плода		2 <i>Случаи</i>
86915	Синдром лимфедемы-дефектов межпредсердной перегородки-лицевых аномалий		5 <i>Случаи</i>
99141	Синдром лимфедемы-задней атрезии хоан		6 <i>Случаи</i>
86914	Синдром лимфедемы-церебральной артериовенозной аномалии		5 <i>Случаи</i>
50811	Синдром липодистрофии-умственной отсталости-глухоты		3 <i>Случаи</i>
572013	Синдром лиссэнцефалией задних отделов-широким плоским мостом-дефектами пересечения мозгового вещества по средней линии		8 <i>Случаи</i>
86822	Синдром лиссэнцефалии тип 3-дисплазии пястной кости		2 <i>Случаи</i>
86821	Синдром лиссэнцефалии тип 3-секвенция семейной фетальной акинезии		5 <i>Случаи</i>
412022	Синдром лицевого дизморфизма-вывиха хрусталика-аномалий переднего сегмента глаза-спонтанных фильтрующих пузырьков		4 <i>Семьи</i>
1969	Синдром лицевого дизморфизма-анорексии-кахекии-глазных и кожных аномалий		3 <i>Случаи</i>
284169	Синдром лицевого дизморфизма-задержки развития-поведенческих аномалий вследствие микроделеции 10p11.21p12.31		19 <i>Случаи</i>
466950	Синдром лицевого дизморфизма-задержки развития-поведенческих нарушений вследствие точечной мутации в гене WAC		10 <i>Случаи</i>
352712	Синдром лицевого дизморфизма-иммунодефицита-ливедо-низкорослости		11 <i>Случаи</i>
1970	Синдром лицевого дизморфизма-макроцефалии-миопии-аномалии Денди-Уокера		3 <i>Случаи</i>
314555	Синдром лицевого дизморфизма-тяжелой близорукости-остеопении-интеллектуальной недостаточности-зубных аномалий		5 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
1778	Синдром лицевого дизморфизма-шелевидной мошонки-гипермобильности суставов		2 <i>Случаи</i>
521308	Синдром лобно-носовой дисплазии-раздвоения носа и аномалий верхних конечностей		11 <i>Случаи</i>
231556	Синдром локализованного пограничного буллезного эпидермолиза с поздним началом-умственной отсталости		2 <i>Случаи</i>
908	Синдром ломкой X хромосомы	32.5 <i>P</i>	
908	Синдром ломкой X хромосомы	2.4 <i>BP*</i>	
908	Синдром ломкой X хромосомы	20.0 <i>P*</i>	
293165	Синдром ломкости кожной шерстяных волос-ладонно-подошвенной кератодермии		7 <i>Случаи</i>
3268	Синдром луче-плечевого синостаза-микроцефалии-сколиоза		13 <i>Случаи</i>
2252	Синдром лучевой гипоплазии-трехфаланговых больших пальцев-гипоспадии-диагностемы верхней челюсти		8 <i>Случаи</i>
2432	Синдром макросомии-микрофтальмии-расщелины нёба		5 <i>Случаи</i>
83619	Синдром макростомии-преаурикулярных выростов-наружной офтальмоплегии		9 <i>Случаи</i>
487796	Синдром макротромбоцитопении-лимфедемы-задержки развития-лицевого дизморфизма-камптодактилии		2 <i>Случаи</i>
397612	Синдром макроцефалии-задержки развития		9 <i>Случаи</i>
2427	Синдром макроцефалии-низкорослости-паралегии		2 <i>Случаи</i>
457485	Синдром макроцефалии-умственной отсталости-нарушение развития нервной системы-маленькой грудной клетки		8 <i>Случаи</i>
466791	Синдром макроцефалии-умственной отсталости-некомпактного миокарда левого желудочка		6 <i>Случаи</i>
91494	Синдром макулярной колобомы-расщелины небавальгусной деформации первого пальца стопы		2 <i>Случаи</i>
1757	Синдром малоберцовой		11 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опублико-ванных случаев или семей
	димелии-диплодии		
2256	Синдром малоберцовой и локтевой гипоплазии-аномалий почек		2 Случаи
48823 2	Синдром мальформации с расщеплением стопы-мезоаксиальной полидактилии		5 Случаи
35715 8	Синдром мандибуло-фациального дизостоза-макроблефарона-макростомии		2 Случаи
2463	Синдром марфаноидного фенотипа-аутосомно-рецессивной умственной отсталости		4 Случаи
31404 1	Синдром марфаноидного фенотипа-паховой грыжи-опережающего костного возраста		2 Случаи
66629	Синдром мегаколона Гольдберга-Шпринцена		24 Случаи
60040	Синдром мегалэнцефалии-капиллярной мальформации-полимикрогирии		170 Случаи
45735 9	Синдром мегалэнцефалии-кифосколиоза тяжелой степени-чрезмерного роста		2 Случаи
83473	Синдром мегалэнцефалия-полимикрогия-постаксиальной полидактилии-гидроцефалия		62 Случаи
2241	Синдром мегацистиса-микроколона-интестинальной гипоперистальтики		230 Случаи
2496	Синдром мезомелии-синостозов		10 Случаи
2631	Синдром мезомелической карликовости-расщелины неба-камптодактилии		2 Случаи
2502	Синдром метафизарного дизостоза-умственной отсталости-кондуктивной глухоты		3 Случаи
1837	Синдром метафизарной дисплазии локтевой кости		3 Случаи
2504	Синдром метафизарной дисплазии-гипоплазии верхней челюсти-брахидактилии		2 Семьи
50243 0	Синдром метопического гребня-птоза-лицевого дисморфизма		8 Случаи
2511	Синдром микробрахицефалии-птоза-расщелины губы		2 Случаи
2538	Синдром микрогастрии-редукционного порока		16 Случаи

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опублико-ванных случаев или семей
	конечностей		
47612 6	Синдром микрогнатии-рецидивирующих инфекций-поведенческих нарушений-легкой умственной отсталости		4 Случаи
2536	Синдром микрокорнеа-глаукомы-отсутствия лобных пазух		5 Случаи
36997 0	Синдром микрокорнеа-миопической хориоретинальной атрофии-телекантуса		14 Случаи
23173 6	Синдром микрокорнеи-заднего мегалолентиконуса-персистирующего фетального сообщения-колобомы		8 Случаи
50810	Синдром микролисэнцефалии-микромелии		2 Случаи
25127 9	Синдром микроофтальмии-пигментного ретинита-фовеошизиса-друзов диска зрительного нерва		9 Случаи
13945 0	Синдром микротии-колобомы глаза-неперфорированного носослезного протока		1 Семья
2556	Синдром микрофтальма-линейных дефектов кожи		55 Случаи
77299	Синдром микрофтальмии-атрофии головного мозга		3 Случаи
2547	Синдром микрофтальмии-микротии-акинезии плода		2 Случаи
2513	Синдром микроцефалии-альбинизма-аномалий пальцев		2 Случаи
2522	Синдром микроцефалии-аномалий сращения шейного отдела позвоночника		2 Случаи
3433	Синдром микроцефалии-брахидактилии-кифосколиоза		3 Случаи
48816 8	Синдром микроцефалии-врожденной катаракты-псориазиформного дерматита		5 Случаи
45728 4	Синдром микроцефалии-гипоплазии мозолистого тела-умственной отсталости-лицевого дисморфизма		5 Случаи
2172	Синдром микроцефалии-гломерулонефрита-марфаноидного фенотипа		2 Случаи
2533	Синдром микроцефалии-глухоты-умственной отсталости		2 Случаи
2523	Синдром микроцефалии-дефекта головного мозга-спастичности-гипернатриемии		3 Случаи

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
294016	Синдром микроцефалии-капиллярной мальформации		10 <i>Случаи</i>
2515	Синдром микроцефалии-кардиомиопатии		3 <i>Случаи</i>
2526	Синдром микроцефалии-лимфедемы-хориоретинопатии		50 <i>Семьи</i>
521445	Синдром микроцефалии-лицевого дисморфизма-глазных аномалий-множественных врожденных пороков развития		10 <i>Случаи</i>
572768	Синдром микроцефалии-микромелии		32 <i>Случаи</i>
329332	Синдром микроцефалии-мозжечковой гипоплазии-нарушения сердечной проводимости		4 <i>Случаи</i>
572773	Синдром микроцефалии-низкорослости-аномалий конечностей		29 <i>Случаи</i>
423306	Синдром микроцефалии-низкорослости-умственной отсталости-лицевого дисморфизма		2 <i>Случаи</i>
171703	Синдром микроцефалии-полимикрогирии-агенезии мозолистого тела		4 <i>Случаи</i>
2516	Синдром микроцефалии-пороков сердца-мальсегментации легких		3 <i>Случаи</i>
397951	Синдром микроцефалии-тонкого мозолистого тела-умственной отсталости		4 <i>Случаи</i>
210548	Синдром микроцефалии-умственной отсталости-аутизма		40 <i>Случаи</i>
457351	Синдром микроцефалии-умственной отсталости-нейросенсорной тугоухости-эпилепсии-аномального мышечного тонуса		14 <i>Случаи</i>
2519	Синдром микроцефалии-эпилепсии-умственной отсталости-патологии сердца		2 <i>Случаи</i>
500159	Синдром микроцефалии-гипоплазии мозолистого тела и червя мозжечка-лицевого дисморфизма-умственной отсталости		4 <i>Случаи</i>
2528	Синдром микроцефалии-микрокорнеа, тип Симанова		2 <i>Случаи</i>
2521	Синдром микроцефалии-расщелины неба-аномальной пигментации сетчатки		3 <i>Случаи</i>
163696	Синдром миоклонуса действия-почечной недостаточности		38 <i>Случаи</i>
2589	Синдром миоклонусов-		4 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	мозжечковой атаксии-глухоты		
363396	Синдром миопии высокой степени-нейросенсорной глухоты		7 <i>Случаи</i>
2597	Синдром митохондриальной миопатии-лактат-ацидоза-глухоты		2 <i>Случаи</i>
502423	Синдром митохондриальной миопатии-мозжечковой атаксии-пигментного ретинита		9 <i>Случаи</i>
457205	Синдром младенческим аксональной моторной и сенсорной нейропатии-атрофии зрительного нерва-нейродегенерации		2 <i>Случаи</i>
522077	Синдром младенческой гипотонии-глазодвигательных аномалий-гиперкинетических движений-задержки развития		11 <i>Случаи</i>
1313	Синдром младенческой хориоидоцеребральной кальцификации		10 <i>Случаи</i>
500533	Синдром многоводия-мегалэнцефалии-симптоматической эпилепсии		17 <i>Случаи</i>
2091	Синдром многоузлового зоба-кист почки-полидактилии		3 <i>Случаи</i>
500135	Синдром многоядерных нейронов-ангидрамниона-почечной дисплазии-гипоплазии мозжечка-гидранэнцефалии		3 <i>Случаи</i>
457406	Синдром множественной митохондриальной дисфункции тип 4		8 <i>Случаи</i>
401869	Синдром множественной митохондриальной дисфункции, тип 1		21 <i>Случаи</i>
401874	Синдром множественной митохондриальной дисфункции, тип 2		6 <i>Случаи</i>
569274	Синдром множественной митохондриальной дисфункции, тип 5		6 <i>Случаи</i>
569290	Синдром множественной митохондриальной дисфункции, тип 6		5 <i>Случаи</i>
280633	Синдром множественных врожденных пороков развития-гипотонии-судорог		15 <i>Случаи</i>
300496	Синдром множественных врожденных пороков развития-гипотоний-судорог тип 2		24 <i>Случаи</i>
36342	Синдром множественных		2 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
4	митохондриальных дисфункций тип 3		
2215	Синдром множественных птеригиумов-злокачественной гипертермии		4 <i>Случаи</i>
3237	Синдром множественных синостозов		30 <i>Семьи</i>
1052	Синдром мозаичной пестрой анеуплоидии		41 <i>Случаи</i>
209905	Синдром мозг-легкие-щитовидная железа		100 <i>Случаи</i>
504476	Синдром мозжечковой атаксии с нейропатией и двусторонней вестибулярной арефлексией		100 <i>Случаи</i>
1171	Синдром мозжечковой атаксии-арефлексии-полых стоп-атрофии зрительных нервов-нейросенсорной тугоухости		10 <i>Случаи</i>
238744	Синдром молочной железы-пальцев-ногтей		11 <i>Случаи</i>
71276	Синдром молчащего синуса		98 <i>Случаи</i>
495930	Синдром моносомии хромосомы 7, семейная форма		14 <i>Семьи</i>
2834	Синдром морщинистой кожи		30 <i>Случаи</i>
500180	Синдром моторной и когнитивной регрессии с экстрапирамидными двигательными расстройствами с началом в детстве		7 <i>Случаи</i>
2234	Синдром мужского гипергонадотропного гипогонадизма-умственной отсталости-скелетных аномалий		2 <i>Случаи</i>
2575	Синдром муковисцидоза-гастрита-мегалобластной анемии		2 <i>Случаи</i>
404463	Синдром мультисистемной дисфункции гладких мышц		7 <i>Случаи</i>
2579	Синдром мышечной атрофии-атаксии-пигментного ретинита-сахарного диабета		12 <i>Случаи</i>
324416	Синдром мышечной гипертрофии-гепатомегалии-многоводия		2 <i>Случаи</i>
1655	Синдром мюллеровых производных-лимфангизктазии-полидактилии		8 <i>Случаи</i>
2399	Синдром		30 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	назопальпебральной липомы-колобомы		
453499	Синдром нарушение развития нервной системы-черепно-лицевого дисморфизма-порока сердца-аномалий скелета		25 <i>Случаи</i>
2983	Синдром нарушения полового развития-умственной отсталости		3 <i>Случаи</i>
352665	Синдром нарушения развития нервной системы-черепно-лицевого дисморфизма-порока сердца-скелетных аномалий вследствие микроделеции 9q21.3		2 <i>Случаи</i>
2487	Синдром нарушения развития нижних конечностей-гипоспадии		2 <i>Случаи</i>
529977	Синдром нарушения регуляции иммунитета-воспалительного заболевания кишечника-артрита-рецидивирующий инфекции-лимфопении		7 <i>Случаи</i>
238569	Синдром нарушения регуляции иммунитета-воспалительного заболевания кишечника-артрита-рецидивирующих инфекций		80 <i>Случаи</i>
145	Синдром наследственного рака молочных желез и яичников	25.0 <i>P*</i>	
163	Синдром наследственной гиперферритинемии-катаракты		64 <i>Случаи</i>
79091	Синдром наследственной миопатии с включениями-контрактур суставов-офтальмоплегии		21 <i>Случаи</i>
456318	Синдром наследственной сенсорной нейропатии-глухоты-деменции		6 <i>Семьи</i>
221043	Синдром наследственной фиброзной пойкилодермии-контрактур сухожилий-миопатии-легочного фиброза		15 <i>Случаи</i>
199337	Синдром недостаточности поджелудочной железы-анемии-гиперостоза		5 <i>Случаи</i>
59306	Синдром нейроакантоцитоза МакЛеода		100 <i>Случаи</i>
217382	Синдром нейродегенерации вследствие недостаточности транспорта фолатов в головном мозге		3 <i>Случаи</i>
66633	Синдром нейросенсорной тугоухости-ранней седины-		3 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	эссенциального тремора		
2690	Синдром нейтропении-моноцитопении-глухоты		3 <i>Случаи</i>
183707	Синдром нейтрофильного иммунодефицита		2 <i>Случаи</i>
59303	Синдром неонатального иктиоза-склерозирующего холангита		12 <i>Случаи</i>
2759	Синдром неперфорированной ротоглотки-реберно-позвоночных аномалий		2 <i>Случаи</i>
71267	Синдром несовершенного дентиногенеза-низкорослости-тугоухости-умственной отсталости		2 <i>Случаи</i>
2773	Синдром несовершенного остеогенеза-ретинопатии-судорог-умственной отсталости		2 <i>Случаи</i>
3145	Синдром нефрогенного несахарного диабета-внутричерепной кальцификации-лицевого дисморфизма		19 <i>Случаи</i>
2669	Синдром нефроза-глухоты-аномалий мочевыводящих путей-пальцев		5 <i>Случаи</i>
2668	Синдром нефропатии-глухоты-гиперпаратиреоза		5 <i>Случаи</i>
785	Синдром нечувствительности к эстрогенам		2 <i>Случаи</i>
391677	Синдром низкого роста-оптической атрофии-аномалии Пелгер-Хьюэт		39 <i>Случаи</i>
85442	Синдром низкорослости-аномалий гипофиза и мозжечка-малого турецкого седла		5 <i>Семьи</i>
397623	Синдром низкорослости-атрезии слухового прохода-гипоплазии нижней челюсти-скелетных аномалий		4 <i>Случаи</i>
464288	Синдром низкорослости-брахидактилии-ожирения-общей задержки развития		6 <i>Случаи</i>
2866	Синдром низкорослости-глухоты-дисфункции нейтрофилов-дисморфизма		2 <i>Случаи</i>
2865	Синдром низкорослости-крыловидных складок шей-патологии сердца		4 <i>Случаи</i>
314394	Синдром низкорослости-ониходисплазии-лицевого дисморфизма-гипотрихоза		14 <i>Случаи</i>
435804	Синдром низкорослости-повышенного костного возраста-раннего начала остеоартрита		3 <i>Семьи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
2868	Синдром низкорослости-порока клапана сердца-характерных черт лица		3 <i>Случаи</i>
2994	Синдром низкорослости-черепно-лицевых аномалий-гипоплазии половых органов		3 <i>Семьи</i>
2863	Синдром низкорослости-шовных костей-декстрокардии		3 <i>Случаи</i>
1074	Синдром нитевидного анкилоблефарона аднатум-неперфорированного заднего прохода		3 <i>Семьи</i>
2614	Синдром ногтей-надколенника	0.2 <i>BP*</i>	
1390	Синдром ночной слепоты-скелетных аномалий-дисморфизма		2 <i>Случаи</i>
544488	Синдром общей задержки развития-алопеции-макроцефалии-лицевого дисморфизма-структурных аномалий головного мозга		5 <i>Случаи</i>
480898	Синдром общей задержки развития-аномалии зрения-прогрессирующей атрофии мозжечка-туловищной гипотонии		6 <i>Случаи</i>
404476	Синдром общей задержки развития-кист легких-чрезмерного роста-опухоли Вильмса		2 <i>Случаи</i>
488613	Синдром общей задержки развития-нейроофтальмологических аномалий-судорог-умственной отсталости		26 <i>Случаи</i>
73223	Синдром общей задержки развития-остеопении-эктодермального дефекта		3 <i>Случаи</i>
2722	Синдром одонто-онихо-дисплазии-алопеции		2 <i>Случаи</i>
2724	Синдром одонтоматоза-стеноза пищеводной части аорты		3 <i>Случаи</i>
88643	Синдром ожирения-колита-гипотиреоза-гипертрофии сердца-задержки развития		2 <i>Случаи</i>
2719	Синдром окулоцеребральной гипопигментации, тип Кросса		14 <i>Случаи</i>
2720	Синдром окулоцеребральной гипопигментации, тип Преуса		2 <i>Случаи</i>
300576	Синдром олигодонтии-предрасположенности к раку		2 <i>Семьи</i>
1183	Синдром опсоклонуса-миоклонуса	0.02 <i>l*</i>	
2324	Синдром остеопении-умственной отсталости-редких волос		2 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
178389	Синдром остеопетроза-гипогаммаглобулинемии		8 <i>Случаи</i>
2786	Синдром остеопороза-глазокожной гипопигментации		1 <i>Случай</i>
2788	Синдром остеопороза-псевдоглиомы	0.05 <i>P*</i>	
178377	Синдром остеосклероза-задержки развития-краниосиностаза		13 <i>Случаи</i>
75325	Синдром остеосклероза-ихтиоза-преждевременного истощения яичников		3 <i>Случаи</i>
2653	Синдром остеохондродиспластического нанизма-глухоты-пигментного ретинита		2 <i>Случаи</i>
99852	Синдром острова Реюньон		38 <i>Случаи</i>
464724	Синдром острой младенческой печеночной недостаточности, ассоциированной с лихорадкой		11 <i>Случаи</i>
466794	Синдром острой младенческой печеночной недостаточности-мозжечковой атаксии-периферической сенсомоторной нейропатии		3 <i>Случаи</i>
370088	Синдром острой младенческой печеночной недостаточности-мультисистемного поражения		6 <i>Случаи</i>
313800	Синдром отека зрительного нерва-спленомегалии		3 <i>Случаи</i>
228190	Синдром открытого артериального протока-двустворчатого аортального клапана-аномалии руки		7 <i>Случаи</i>
3016	Синдром отсутствия лучевой кости-аногенитальных аномалий		2 <i>Случаи</i>
3328	Синдром отсутствия большеберцовой кости-полидактилии-арахноидальной кисты		3 <i>Случаи</i>
2310	Синдром отсутствия ноги-катаракты		2 <i>Случаи</i>
1658	Синдром отсутствия отпечатков пальцев-врожденных милиумов		10 <i>Семьи</i>
2972	Синдром отсутствия прорезывания зубов-гипоплазия верхней челюсти-вальгусной деформации коленных суставов		4 <i>Случаи</i>
1112	Синдром отсутствия фаланг-полупозвонок-дисгенеза мочеполовых путей и		3 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	кишечника		
261304	Синдром отцовской микроделеции 20q13.2q13.3		2 <i>Случаи</i>
2743	Синдром офтальмоплегии-умственной отсталости-складчатого языка		6 <i>Случаи</i>
401764	Синдром панцитопении-задержки развития		3 <i>Случаи</i>
2375	Синдром паралича абдуктора гортани-умственной отсталости		20 <i>Случаи</i>
2824	Синдром параплегии-умственной отсталости-гиперкератоза		6 <i>Случаи</i>
2798	Синдром пахигиирии-умственной отсталости-эпилепсии		5 <i>Случаи</i>
369929	Синдром первичного гиперальдостеронизма-судорог-неврологических аномалий		2 <i>Случаи</i>
2232	Синдром первичного гипернадотропного гипогонадизма-частичной алопеции		7 <i>Случаи</i>
90023	Синдром первичного иммунодефицита вследствие дефицита LAMTOR2		4 <i>Случаи</i>
436182	Синдром первичной карликовости с микроцефалией-инсулинорезистентности		2 <i>Случаи</i>
391408	Синдром первичной микроцефалии-легкой умственной отсталости-диабета молодого возраста		8 <i>Случаи</i>
306558	Синдром первичной микроцефалии-эпилепсии-перманентного неонатального диабета		8 <i>Случаи</i>
247522	Синдром первичной цилиарной дискинезии-пигментного ретинита		20 <i>Случаи</i>
562559	Синдром переднечелюстной протрузии-косоглазия-умственной отсталости		7 <i>Случаи</i>
2891	Синдром перекрученных волос-задержки развития-неврологических аномалий		2 <i>Случаи</i>
2890	Синдром перекрученных волос-ониходисплазии		1 <i>Семья</i>
500062	Синдром периодической лихорадки-панникулита-дерматоза с младенческим началом		5 <i>Случаи</i>
2400	Синдром периферической моторной нейропатии-дизавтономии		2 <i>Случаи</i>
39774	Синдром периферической		15 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/эпидемиологическая заболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
4	нейропатии-миопатии-дисфонии-тугоухости		
65288	Синдром перманентного неонатального сахарного диабета-панкреатической и мозжечковой агенезии		4 <i>Случаи</i>
494439	Синдром пигментного ретинита-тугоухости-преждевременного старения-низкорослости-лицевого дисморфизма		3 <i>Случаи</i>
3085	Синдром пигментного ретинита-умственной отсталости-глухоты-гипогонадизма		2 <i>Семьи</i>
436245	Синдром пигментного ретинита-ювенильной катаракты-низкорослости-умственной отсталости		3 <i>Случаи</i>
2885	Синдром пиебалдизма-неврологических дефектов		8 <i>Случаи</i>
2892	Синдром пилодентальной дисплазии-аметропии		2 <i>Случаи</i>
69126	Синдром пиогенного артрита-гангренозной пиодермии-акне		53 <i>Случаи</i>
2561	Синдром пирамидных моляров-аномалии верхней губы		8 <i>Случаи</i>
2703	Синдром пламенеющего невуса-увеличенной большой цистерны-гидроцефалии		5 <i>Случаи</i>
1968	Синдром плоского лица-микростомии-аномалий уха		2 <i>Случаи</i>
79403	Синдром пограничного буллезного эпидермолиза-атрезии пилоруса		100 <i>Случаи</i>
294963	Синдром подколенного птеригиума	0.3 <i>ВР*</i>	
94095	Синдром позвоночно-реберного дизостоза-анальной атрезии-мальформаций мочеполовой системы		3 <i>Случаи</i>
276435	Синдром позднего поражения нижних мотонейронов		55 <i>Случаи</i>
2917	Синдром полидактилии-миопии		1 <i>Семья</i>
228410	Синдром поликлапанной болезни сердца		19 <i>Случаи</i>
171848	Синдром полинейропатии-тугоухости-атаксии-пигментного ретинита-катаракты		19 <i>Случаи</i>
2928	Синдром полинейропатии-умственной отсталости-акромикрии-преждевременной		3 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/эпидемиологическая заболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	менопаузы		
2934	Синдром полисиндактилии-мальформации сердца		8 <i>Случаи</i>
99429	Синдром полной нечувствительности к андрогенам	3.0 <i>I*</i>	
99429	Синдром полной нечувствительности к андрогенам	0.83 <i>P</i>	
2780	Синдром полосатой остеопатии-краниального склероза		100 <i>Случаи</i>
2779	Синдром полосатой остеопатии-пигментной дермопатии-белой пряжи		3 <i>Случаи</i>
73224	Синдром поражения канальцев почеч-кардиомиопатии		2 <i>Случаи</i>
85192	Синдром поражения костей свода черепа по типу "бублика"-хрупкости костей		20 <i>Случаи</i>
1509	Синдром поражения тазобедренных суставов, стоп, надколенников		47 <i>Случаи</i>
75389	Синдром порока развития головного мозга-врожденного порока сердца-постаксиальной полидактилии		2 <i>Случаи</i>
1338	Синдром порока сердца-гамартомы языка-полисиндактилии		4 <i>Случаи</i>
500150	Синдром пороков развития мозга-нарушения опорно-двигательного аппарата-лицевого дисморфизма-умственной отсталости		33 <i>Случаи</i>
79107	Синдром пороков развития-глухоты-дистонии		2 <i>Случаи</i>
1354	Синдром пороков сердца-укорочения конечностей		2 <i>Случаи</i>
2941	Синдром порэнцефалии-гипоплазии мозжечка-пороков развития внутренних органов		2 <i>Случаи</i>
306547	Синдром порэнцефалии-микроцефалии-билатеральной врожденной катаракты		8 <i>Случаи</i>
420584	Синдром постаксиальной полидактилии-аномалии передней доли гипофиза-лицевого дисморфизма		112 <i>Случаи</i>
2916	Синдром постаксиальной полидактилии-дентальных и вертебральных аномалий		3 <i>Случаи</i>
477673	Синдром постнатальной микроцефалии-младенческой гипотонии-		17 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	спастической диплегии-дизартрии-умственной отсталости		
279947	Синдром посторгазмического недомогания		45 <i>Случаи</i>
443236	Синдром постуральной ортостатической тахикардии вследствие дефицита транспортера норадреналина		2 <i>Случаи</i>
1475	Синдром почечной колобомы		180 <i>Случаи</i>
363417	Синдром преаксиальной брахидактилии Темтами		18 <i>Случаи</i>
2921	Синдром преаксиальный полидактилии-колобомы-умственной отсталости		2 <i>Случаи</i>
2952	Синдром приведенного большого пальца-артрогрипоза, тип Кристиан		9 <i>Случаи</i>
280576	Синдром прогерии Нестора-Гильермо		2 <i>Случаи</i>
740	Синдром прогерии Хатчинсона-Гилфорда	0.025 <i>BP</i>	
740	Синдром прогерии Хатчинсона-Гилфорда	0.005 <i>P</i>	
2959	Синдром прогерии-низкорослости-пигментных невузов		11 <i>Случаи</i>
300382	Синдром прогероидной и марфаноидной внешности-липидистрофии		7 <i>Случаи</i>
435953	Синдром прогероидных черт-предрасположенности к гепатоцеллюлярной карциноме		3 <i>Случаи</i>
457212	Синдром прогрессирующего эссенциального тремора-нарушения речи-лицевого дисморфизма-умственная отсталости-поведенческих нарушений		5 <i>Случаи</i>
477814	Синдром прогрессирующей микроцефалии-судорог-корковой слепоты-задержки развития		9 <i>Случаи</i>
352447	Синдром прогрессирующей наружной офтальмоплегии-миопатии-истощения		6 <i>Случаи</i>
352654	Синдром прогрессирующей нейродегенерации с ранним началом-слепоты-атаксии-спастичности		6 <i>Случаи</i>
228012	Синдром прогрессирующей сенсоневральной тугоухости-гипертрофической кардиомиопатии		4 <i>Семьи</i>
457395	Синдром прогрессирующей спондилоэпиметафизарной		4 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	дисплазии-низкорослости-коротких четвертых плюсовых костей-умственной отсталости		
500144	Синдром прогрессирующей энцефалопатии-гипоплазии моста-атрофии мозга с ранним началом		3 <i>Случаи</i>
466921	Синдром прогрессирующих контрактур-поясно-конечностной слабости-мышечной дистрофии с дебютом в детском возрасте		3 <i>Семьи</i>
502437	Синдром проксимальной делеции 4q25		3 <i>Случаи</i>
261197	Синдром проксимальной микроделеции 16p11.2	20.0 <i>P*</i>	
2976	Синдром псевдолепреаунизма, тип Паттерсона		2 <i>Случаи</i>
2985	Синдром псевдопрогерии		2 <i>Случаи</i>
505242	Синдром психомоторной регрессии-глазодвигательной апраксии-двигательного расстройства-нефропатии		6 <i>Случаи</i>
2999	Синдром птоза-косоглазия-эктопии зрачков		1 <i>Семья</i>
2997	Синдром птоза-паралича голосовых связок		2 <i>Случаи</i>
228396	Синдром птоза-птоза-ограничение зрения-отсутствия слезной точки		3 <i>Случаи</i>
496693	Синдром пупочной и диафрагмальной грыж-сердечно-сосудистых аномалий-дефекта лучевой кости		7 <i>Случаи</i>
3270	Синдром радиоульнарного синостоза-задержки развития-гипотонии		4 <i>Случаи</i>
2379	Синдром раннего паркинсонизма-умственной отсталости		2 <i>Семьи</i>
439212	Синдром ранней миопатии-арефлексии-респираторного дистресса-дисфагии		13 <i>Случаи</i>
496641	Синдром ранней прогрессирующей диффузной атрофии головного мозга-микроцефалии-мышечной слабости-атрофии зрительного нерва		39 <i>Случаи</i>
496756	Синдром ранней прогрессирующей энцефалопатии-спастической атаксии-дистальной спинальной мышечной атрофии		6 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
31377 2	Синдром ранней спастической атаксии-миоклонической эпилепсии-нейропатии		2 <i>Случаи</i>
48863 5	Синдром ранней эпилепсии-умственной отсталости-аномалий головного мозга		5 <i>Случаи</i>
3151	Синдром рассеянного склероза-ихтиоза-дефицита фактора VIII		2 <i>Случаи</i>
1682	Синдром расслоения артерий-лентигиноза		4 <i>Случаи</i>
37094 3	Синдром расстройства аутистического спектра-эпилепсии-артрогрипоза		8 <i>Случаи</i>
50847 6	Синдром расщелины губы и неба-черепно-лицевого дисморфизма-врожденного порока сердца-тугоухости		7 <i>Случаи</i>
2001	Синдром расщелины губы и/или неба-интестинальной мальротации-кардиопатии		5 <i>Случаи</i>
3253	Синдром расщелины губы/неба-эктодермальной дисплазии		50 <i>Случаи</i>
2003	Синдром расщелины губы/нёба-глухоты-крестцовой липомы		2 <i>Случаи</i>
2015	Синдром расщелины неба-низкорослости-аномалий позвонков		2 <i>Случаи</i>
2016	Синдром расщелины неба-латеральной синехии		11 <i>Случаи</i>
2013	Синдром расщелины неба-макроотии-микроцефалии		8 <i>Случаи</i>
2010	Синдром расщелины неба-сросшегося стремени-олигодонтии		2 <i>Случаи</i>
71271	Синдром расщепленной кисти-расщепленной стопы-глухоты		22 <i>Случаи</i>
99832	Синдром резистентности к тиреотропин-рилизинг-гормону		2 <i>Случаи</i>
52957 4	Синдром ретракции Дюзйна с врожденной глухотой		4 <i>Случаи</i>
28038 4	Синдром рецессивной умственной отсталости-двигательной дисфункции-множественных контрактур суставов		12 <i>Случаи</i>
48086 4	Синдром рецидивирующих метаболических энцефалопатических кризов-рабдомиолиза-сердечной аритмии-умственной отсталости		24 <i>Случаи</i>
1078	Синдром ригидного большого пальца кистей-		7 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	брахидактилии-умственной отсталости		
16372 7	Синдром роландической эпилепсии-пароксизмальной дистонии, индуцированной физической нагрузкой-писчего спазма		1 <i>Семья</i>
1342	Синдром рука-сердце тип 3		3 <i>Случаи</i>
16879 6	Синдром рука-сердце, словенский тип		14 <i>Случаи</i>
39792 7	Синдром сакрального агенеза-аномального окостенения тел позвонков-персистирующего нотохордального канала		4 <i>Случаи</i>
225	Синдром сахарного диабета и глухоты наследуемый по материнской линии	0.1 <i>P*</i>	
31466 2	Синдром сегментарного прогрессирующего чрезмерного роста с фиброзно-жировой гиперплазией		10 <i>Случаи</i>
3104	Синдром секвенции Робена-олигодактилии		3 <i>Случаи</i>
2666	Синдром семейного нефронофтиза-спастического квадрипареза взрослых		2 <i>Случаи</i>
28434 3	Синдром семейной предрасположенности к плевропульмональной бластеме	0.007 <i>I</i>	
48819 7	Синдром семейной прогрессирующей дистрофии сетчатки-колобомы радужной оболочки-врожденной катаракты		9 <i>Случаи</i>
16862 4	Синдром семейной скафоцефалии, тип Макгилливри		11 <i>Случаи</i>
44449 0	Синдром семейной хиломикронемии	0.97 <i>P*</i>	
13762 8	Синдром сердечных аномалий-гетеротаксии		9 <i>Случаи</i>
1350	Синдром сердце-рука тип 2		2 <i>Семьи</i>
721	Синдром серых тромбоцитов		60 <i>Случаи</i>
35733 2	Синдром синдактилии-камптодактилии и клинодактилии пятых пальцев-раздвоения пальцев стоп		26 <i>Случаи</i>
29402 6	Синдром синдактилии-нистагма, вследствие микродупликации 2q31.1		2 <i>Случаи</i>
3259	Синдром синдактилии-полидактилии-мочки уха		10 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опублико ванных случаев или семей
14095 2	Синдром синдактилии- телекантуса-аногенитальных и почечных мальформаций		7 <i>Случаи</i>
71289	Синдром синостоза лучевой и локтевой костей- амегакариоцитарной тромбоцитопении		20 <i>Случаи</i>
188	Синдром системной капиллярной утечки		150 <i>Случаи</i>
2036	Синдром скальпа-уха-соска		30 <i>Случаи</i>
1858	Синдром скелетной дисплазии-эпилепсии- низкорослости		7 <i>Случаи</i>
1555	Синдром складчатой пахидермии-черного акантоза-краниосиностаза		12 <i>Случаи</i>
3214	Синдром слепоты-глухоты- гипопигментации, йеменский тип		2 <i>Случаи</i>
17184 4	Синдром слепоты-сколиоза- арахнодактилии		4 <i>Случаи</i>
54258 5	Синдром слуховой нейропатии-атрофии зрительного нерва		8 <i>Случаи</i>
20996 4	Синдром солитарной язвы прямой кишки	1.0 /*	
2815	Синдром спастического парапареза-глухоты		6 <i>Случаи</i>
2572	Синдром спастической атаксии-дистрофии роговицы		1 <i>Семья</i>
2819	Синдром спастической параплегии и кожно-лицевых поражений		5 <i>Случаи</i>
32040 6	Синдром спастической параплегии-атрофии зрительного нерва- нейропатии		75 <i>Случаи</i>
2818	Синдром спастической параплегии-глаукомы- умственной отсталости		2 <i>Семьи</i>
32947 5	Синдром спастической параплегии-костной болезни Педжета		1 <i>Семья</i>
2821	Синдром спастической параплегии-нейропатии- койлодермии		1 <i>Семья</i>
2820	Синдром спастической параплегии-нефрита-глухоты		4 <i>Случаи</i>
46428 2	Синдром спастической параплегии-тяжелой задержки развития- эпилепсии		16 <i>Случаи</i>
52139 0	Синдром спастической параплегии-умственной отсталости-нистагма- ожирения		4 <i>Случаи</i>
2826	Синдром спастической		2 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опублико ванных случаев или семей
	параплегим- преждевременного полового созревания		
3011	Синдром спастической тетраплегии-пигментного ретинита, умственной отсталости		2 <i>Случаи</i>
44799 7	Синдром спастической тетраплегии-тонкого мозолистого тела- прогрессирующей постнатальной микроцефалии		15 <i>Случаи</i>
73245	Синдром спинальной мышечной атрофии- мальформации Дэнди- Уокера-катаракты		2 <i>Случаи</i>
2590	Синдром спинальной мышечной атрофии- прогрессирующей миоклонической эпилепсии		10 <i>Случаи</i>
1185	Синдром спиноцереbellарной атаксии-дисморфизма		3 <i>Случаи</i>
3177	Синдром спиноцереbellарной дегенерации-дистрофии роговицы		2 <i>Случаи</i>
2063	Синдром спленогонадного слияния-дефектов конечностей-микрогнатии		30 <i>Случаи</i>
3180	Синдром спондилокамптодактилии		5 <i>Случаи</i>
32925 2	Синдром спондилокастального дизостоза-гипоспадии- умственной отсталости		2 <i>Случаи</i>
85167	Синдром спондилометафизарной дисплазии-дистрофии колбочек и палочек		18 <i>Случаи</i>
16855 2	Синдром спондилометафизарной дисплазии-искривленных предплечий-лицевого дисморфизма		2 <i>Случаи</i>
1856	Синдром спондилопериферической дисплазии-короткой локтевой кости		10 <i>Семьи</i>
16845 1	Синдром спондилоэпиметафизарной дисплазии-аномального расположения зубов		2 <i>Случаи</i>
16844 3	Синдром спондилоэпиметафизарной дисплазии-гипотрихоза		5 <i>Случаи</i>
93358	Синдром спондилоэпиметафизарной дисплазии-коротких		27 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	конечностей-аномальной кальцификации		
16365 4	Синдром спондилоэпифизарной дисплазии-брахидактилии-нарушения речи		4 <i>Случаи</i>
1412	Синдром сращения запястных и предплюсневых костей		10 <i>Семьи</i>
3191	Синдром субаортального стеноза-низкорослости		1 <i>Семья</i>
50523 7	Синдром судорог аномалий дистальных конечностей-лицевого дисморфизма-общей задержки развития с ранним началом		12 <i>Случаи</i>
46692 6	Синдром судорог-сколиоза-макроцефалии		10 <i>Случаи</i>
79156	Синдром судорог-умственной отсталости вследствие гидроксизинурии		6 <i>Случаи</i>
2840	Синдром тазовой дисплазии-артрогрипоза нижних конечностей		5 <i>Случаи</i>
3293	Синдром телеканта-гипертелоризма-косоглазия-полой стопы		2 <i>Случаи</i>
75857	Синдром терминальной делеции 6q		19 <i>Случаи</i>
3301	Синдром тетраамелии-множественных пороков развития		5 <i>Семьи</i>
3304	Синдром тетрады Фалло-умственной отсталости-задержки роста		5 <i>Случаи</i>
49827	Синдром тиаминзависимой мегалобластной анемии		80 <i>Случаи</i>
22797 2	Синдром токсического масла		20000 <i>Случаи</i>
1861	Синдром торакальной дисплазии-гидроцефалии		2 <i>Случаи</i>
3341	Синдром тортиколлеса-келоидов-крипторхизма-дисплазии почек		7 <i>Случаи</i>
21013 3	Синдром тотальной лейконихии-поражений, сходных с черным акантозом-аномальных волос		11 <i>Случаи</i>
44789 6	Синдром тремора-атаксии-центральной гипомиелинизации		7 <i>Случаи</i>
3350	Синдром тремора-нистагма-язвы двенадцатиперстной кишки		17 <i>Случаи</i>
2950	Синдром трехфалангового большого пальца-полисиндактилии		15 <i>Семьи</i>
2947	Синдром трехфаланговых больших пальцев-		4 <i>Семьи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	брахиэктродактилии		
3369	Синдром тригоноцефалии-низкорослости-задержки развития		3 <i>Случаи</i>
3368	Синдром тригоноцефалии-расщепления носа-акральных аномалий		2 <i>Случаи</i>
3365	Синдром тригоноцефалии-широких больших пальцев		2 <i>Случаи</i>
48540 5	Синдром трипликации 16p12.1p12.3		3 <i>Случаи</i>
3361	Синдром триходисплазии-ксеродермии		1 <i>Семья</i>
79129	Синдром триходисплазии-несовершенного амелогенеза		1 <i>Семья</i>
3363	Синдром трихомегалии-пигментной дегенерации сетчатки-карликовости		14 <i>Случаи</i>
3320	Синдром тромбоцитопении-отсутствии лучевых костей	0.5 <i>BP*</i>	
13762 2	Синдром трудноизлечимой диареи-атрезии хоан-глазных аномалий		3 <i>Случаи</i>
3225	Синдром тугоухости-семейной нечувствительности слюнных желез к альдостерону		2 <i>Случаи</i>
36999 2	Синдром тяжелого дерматита-множественной аллергии-метаболического истощения		3 <i>Случаи</i>
32924 9	Синдром тяжелого ожирения с ранним началом-инсулинорезистентности вследствие недостаточности SH2B1		13 <i>Случаи</i>
85165	Синдром тяжелой ахондроплазии-задержки развития-черного акантоза		5 <i>Случаи</i>
46717 6	Синдром тяжелой гипотонии-задержки психомоторного развития-косоглазия-дефекта сердечной перегородки		6 <i>Случаи</i>
1236	Синдром тяжелой микробрахицефалии-умственной отсталости-атетонидного церебрального паралича		2 <i>Случаи</i>
31465 5	Синдром тяжелой неонатальной гипотонии-судорог-энцефалопатии вследствие микроделеции 5q31.3		7 <i>Случаи</i>
46668 8	Синдром тяжелой умственной отсталости-агенезии мозолистого тела-лицевого дисморфизма-мозжечковой атаксии		6 <i>Случаи</i>
43614	Синдром тяжелой		6 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
1	умственной отсталости-гипотонии-косоглазия-грубых черт лица-плосковальгусной деформации		
36368 6	Синдром тяжелой умственной отсталости-малого словарного запаса-косоглазия-гримасничанья-длинных пальцев		4 <i>Случаи</i>
39130 7	Синдром тяжелой умственной отсталости-низкорослости-аномалий поведения-лицевого дисморфизма		3 <i>Случаи</i>
39793 3	Синдром тяжелой умственной отсталости-прогрессирующей постнатальной микроцефалии-стереотипных движений кисти по средней линии		3 <i>Случаи</i>
40447 3	Синдром тяжелой умственной отсталости-прогрессирующей спастической диплегии		4 <i>Случаи</i>
36993 9	Синдром тяжелых двигательных и интеллектуальных нарушений-нейросенсорной глухоты-дистонии		7 <i>Случаи</i>
3172	Синдром удвоения бровей-синдактилии		3 <i>Случаи</i>
3411	Синдром удвоения матки-гемивагини-почечной агенезии		60 <i>Случаи</i>
1307	Синдром укорочения дистальных отделов конечностей-микрोगнатии		6 <i>Случаи</i>
46431 1	Синдром умственной отсталости вследствие точечной мутации в гене DYRK1A		35 <i>Случаи</i>
52996 5	Синдром умственной отсталости-аутизма-речевой апраксии-черепно-лицевого дисморфизма		5 <i>Случаи</i>
36984 7	Синдром умственной отсталости-гиперкинетических движений-туловищной атаксии		5 <i>Случаи</i>
1495	Синдром умственной отсталости-гипоплазии мозолистого тела-преаурикулярных выростов		3 <i>Случаи</i>
31457 5	Синдром умственной отсталости-гипотонии-брахицефалии-пилорического стеноза-крипторхизма		2 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
85321	Синдром умственной отсталости-глухоты, тип Мартина-Пробста		3 <i>Случаи</i>
39770 9	Синдром умственной отсталости-грубого лица-макроцефалии-гипотрофии мозжечка		30 <i>Случаи</i>
3044	Синдром умственной отсталости-дисморфизма-гипогонадизма-сахарного диабета		4 <i>Случаи</i>
3454	Синдром умственной отсталости-задержки развития-контрактур		5 <i>Семьи</i>
3042	Синдром умственной отсталости-катаракты-кальцинированной ушной раковины-миопатии		13 <i>Случаи</i>
17186 0	Синдром умственной отсталости-катаракты-кифоза		3 <i>Случаи</i>
36352 8	Синдром умственной отсталости-косоглазия		34 <i>Случаи</i>
40444 0	Синдром умственной отсталости-лицевого дисморфизма вследствие гаплонедостаточности гена SETD5		7 <i>Случаи</i>
37001 0	Синдром умственной отсталости-лицевоо дисморфизма-аномалий кисти		3 <i>Случаи</i>
45727 9	Синдром умственной отсталости-макроцефалии-гипотонии-поведенческих нарушений		16 <i>Случаи</i>
3068	Синдром умственной отсталости-миопатии-низкорослости-эндокринопатии		2 <i>Случаи</i>
43615 1	Синдром умственной отсталости-моторной афазии-лицевого дисморфизма		13 <i>Случаи</i>
45736 5	Синдром умственной отсталости-мышечной слабости-низкорослости-лицевого дисморфизма		3 <i>Случаи</i>
36361 1	Синдром умственной отсталости-нарушения кормления-задержки развития-микроцефалии		5 <i>Случаи</i>
3074	Синдром умственной отсталости-низкорослости-гипертелоризма		6 <i>Случаи</i>
3041	Синдром умственной отсталости-облысения-вывиха надколенника-акромикрии		3 <i>Случаи</i>
35253 0	Синдром умственной отсталости-ожирения-мальформаций головного мозга-лицевого		2 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	дисморфизма		
397973	Синдром умственной отсталости-ожирения-прогнатизма-глазных и кожных аномалий		2 <i>Случаи</i>
508498	Синдром умственной отсталости-парока сердца-низкорослости-гипермобильности суставов		18 <i>Случаи</i>
3082	Синдром умственной отсталости-полидактилии-нерасчесываемых волос		2 <i>Случаи</i>
3051	Синдром умственной отсталости-редких волос-брахидактилии		61 <i>Случаи</i>
513456	Синдром умственной отсталости-судорог-аномальной походки-лицевого дисморфизма		15 <i>Случаи</i>
369837	Синдром умственной отсталости-судорог-гипофосфатазии-офтальмо-скелетных аномалий		4 <i>Случаи</i>
369950	Синдром умственной отсталости-судорог-макроцефалии-ожирения		7 <i>Случаи</i>
391372	Синдром умственной отсталости-тяжелой задержки речи-легкого дисморфизма		48 <i>Случаи</i>
329224	Синдром умственной отсталости-черепно-лицевого дисморфизма-крипторхизма		2 <i>Случаи</i>
468620	Синдром умственной отсталости-эпилепсии-экстрапирамидных проявлений		3 <i>Случаи</i>
2405	Синдром утолщения мочек ушей-кондуктивной глухоты		2 <i>Семьи</i>
2554	Синдром уха-надколенника-низкого роста		67 <i>Случаи</i>
363409	Синдром фетальной акинезии-кровоизлияния в мозг и сетчатку		3 <i>Случаи</i>
137631	Синдром фиброза легких-иммунодефицита-46, XX-дисгенезии гонад		2 <i>Случаи</i>
2031	Синдром фиброза печени-кист почек-умственной отсталости		4 <i>Случаи</i>
397618	Синдром фовеальной гипоплазии-дефекта перекреста зрительных нервов-дисгенезии переднего сегмента		7 <i>Семьи</i>
2253	Синдром фовеальной гипоплазии-пресенильной катаракты		11 <i>Случаи</i>
2878	Синдром фокомелии-эктродактилии-глухоты-		4 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	синусовой аритмии		
2273	Синдром фолликулярного ихтиоза-алопеции-светобоязни		40 <i>Случаи</i>
2339	Синдром фолликулярного кератоза-карликовости-церебральной атрофии		6 <i>Случаи</i>
3439	Синдром фон Фосса-Черствого		10 <i>Случаи</i>
228390	Синдром фронтоназальной дисплазии-алопеции-аномалий гениталий		5 <i>Случаи</i>
306542	Синдром фронтоназальной дисплазии-тяжелого микрофтальма-тяжелой расщелины лица		3 <i>Случаи</i>
1123	Синдром хвостовидного придатка-глухоты		2 <i>Случаи</i>
1414	Синдром холестаза-лимфедемы		47 <i>Случаи</i>
1415	Синдром холестаза-пигментной ретинопатии-расщелины неба		5 <i>Случаи</i>
157820	Синдром холод-индуцированного потоотделения		6 <i>Случаи</i>
1422	Синдром хондродисплазии-нарушения полового развития		2 <i>Случаи</i>
1433	Синдром хориоидальной атрофии-алопеции		2 <i>Случаи</i>
647	Синдром хромосомных поломок Ниймеген	1.0 <i>BP</i>	
435988	Синдром хронической предсердной и кишечной дисаритмии		17 <i>Случаи</i>
90354	Синдром хрупкой роговицы		65 <i>Случаи</i>
1459	Синдром целиакии-эпилепсии-церебральной кальцификации		170 <i>Случаи</i>
309854	Синдром цирроза-дистонии-полицитемии-гипермарганцемии		20 <i>Случаи</i>
401959	Синдром частичной агенезии мозолистого тела-гипоплазии червя мозжечка-кисты задней черепной ямки		2 <i>Случаи</i>
79113	Синдром челюстно-лицевого дизостоза-микроцефалии		107 <i>Случаи</i>
93267	Синдром черепа в форме клеверного листа-множественных врожденных пороков развития		3 <i>Случаи</i>
459061	Синдром черепно-лицевой дисплазии-низкорослости-эктодермальных аномалий-умственной отсталости		8 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
1529	Синдром черепно-лицевых аномалий-глухоты-аномалий кистей		3 <i>Случаи</i>
90301	Синдром черного акантоза-инсулинорезистентности-мышечных крампи-акромегалии		5 <i>Случаи</i>
31458 5	Синдром чрезмерного роста 15q		12 <i>Случаи</i>
42017 9	Синдром чрезмерного роста Малана		20 <i>Случаи</i>
49848 8	Синдром чрезмерного роста с транслокацией 2q37		4 <i>Случаи</i>
13763 4	Синдром чрезмерного роста-макроцефалии-лицевого дисморфизма		6 <i>Семьи</i>
49848 5	Синдром чрезмерного роста-нарушения формирования метафизов-спондиларной дисплазии		4 <i>Случаи</i>
17833 8	Синдром чувствительности к УФ-излучению		7 <i>Случаи</i>
44413 8	Синдром шелушащейся кожи-лейконихии-точечного акрального кератоза-хейлита-надсуставных подушечек		4 <i>Случаи</i>
26354 8	Синдром шелушения кожи тип А		40 <i>Семьи</i>
26355 3	Синдром шелушения кожи тип В		30 <i>Семьи</i>
42068 6	Синдром шерстистой ладонно-подошвенной кератодермии		8 <i>Случаи</i>
1962	Синдром экзостозов-анетодермии-брахидактилии, тип Е		1 <i>Семья</i>
1964	Синдром экстрасистол-низкорослости-гиперпигментации-микроцефалии		2 <i>Случаи</i>
24782 7	Синдром эктодермальной дисплазии-кожной синдактилии		4 <i>Случаи</i>
1883	Синдром эктодермальной дисплазии-сенсоневральной тугоухости		2 <i>Случаи</i>
24782 0	Синдром эктодермальной дисплазии-синдактилии		22 <i>Случаи</i>
1806	Синдром эктодермальной дисплазии-слепоты		2 <i>Случаи</i>
1884	Синдром эктопии хрусталика-хориоретинальной дистрофии-миопии		8 <i>Случаи</i>
1892	Синдром эктродактилии-полидактилии		1 <i>Семья</i>
19933 2	Синдром эндокринно-церебро-остеодисплазии		7 <i>Случаи</i>
85186	Синдром эндостального склероза-мозжечковой		4 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	гипоплазии-		
31967 8	Синдром энцефалопатии-гипертрофической кардиомиопатии-болезни почечных канальцев		1 <i>Случай</i>
23174 2	Синдром эпibuльбарного липодермоида-преаурикулярного придатка-полителя		1 <i>Семья</i>
35125	Синдром эпидермального невуса		400 <i>Случаи</i>
1948	Синдром эпилепсии-микроцефалии-скелетной дисплазии		2 <i>Случаи</i>
1951	Синдром эпилепсии-телеангиэктазии		6 <i>Случаи</i>
41198 6	Синдром эпилептической энцефалопатии с ранним началом-корковой слепоты-умственной отсталости-лицевого дисморфизма		3 <i>Случаи</i>
1825	Синдром эпифизарной дисплазии-тугоухости-дисморфизма		2 <i>Случаи</i>
1952	Синдром эпифизарной зернистости-гиперплазии остеокластов		4 <i>Случаи</i>
47609 6	Синдром эритрокератодермии-кардиомиопатим		3 <i>Случаи</i>
2028	Синдром ювенильного гиалинового фиброматоза		70 <i>Случаи</i>
2929	Синдром ювенильного полипоза	3.85 /*	
44506 2	Синдром ювенильного сахарного диабета-центральный и периферический нейродегенерации		5 <i>Случаи</i>
24779 4	Синдром ювенильной катаракты-микрокорнии-почечной глюкозурии		12 <i>Случаи</i>
185	Синдром ятагана	2.0 ВР*	
46582 4	Синдром "обросшего" плода		2 <i>Случаи</i>
1229	Синдром, имитирующий врожденную внутриутробную инфекцию		30 <i>Случаи</i>
1891	Синдром-умственной отсталости-спастичности-эктродактилии		3 <i>Случаи</i>
2951	Синдрома отсутствия большого пальца-низкорослости-иммунодефицита		3 <i>Случаи</i>
85274	Синдромальная X-сцепленная умственная отсталость 7		10 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
85279	Синдромальная X-сцепленная умственная отсталость вследствие мутации в гене KDM5C		10 Семей
98606	Синдромальная гипоплазия края глазницы		2 Семей
84064	Синдромальная диарея		116 Случаи
457223	Синдромальная нейросенсорная глухота вследствие комбинированного дефекта окислительного фосфорилирования		2 Случаи
228426	Синдромальное мультисистемное аутоиммунное заболевание, вызванное недостаточностью Itch		10 Случаи
281090	Синдромальный X-сцепленный рецессивный ихтиоз	1.3 P*	
178364	Синдромальный микрофтальм тип 5		20 Случаи
453504	Синдром нарушение развития нервной системы-черепно-лицевого дисморфизма- порока сердца-аномалий скелета вследствие точечной мутации		10 Случаи
16	Синий колбочковый монохроматизм	1.0 BP	
16	Синий колбочковый монохроматизм	1.0 P	
3169	Сиреномелия	0.98 BP	
3169	Сиреномелия	0.71 BP*	
3169	Сиреномелия	0.01 P	
3169	Сиреномелия	0.009 P*	
3280	Сирингомелия	8.4 P*	
2467	Системный мастоцитоз	0.6 I*	
2467	Системный мастоцитоз	11.3 P*	
158	Системный первичный дефицит карнитина	3.2 BP*	
90291	Системный склероз	15.4 P*	
85414	Системный ювенильный идиопатический артрит	3.1 P	
85414	Системный ювенильный идиопатический артрит	0.6 I	
2882	Ситостеролемия		100 Случаи

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
431255	Скапулоперонеальная спинальная мышечная атрофия		31 Случаи
935	Скелетная дисплазия с укороченными конечностями и тяжелым комбинированным иммунодефицитом		19 Случаи
319	Скелетная саркома Юинга	0.13 I*	
319	Скелетная саркома Юинга	2.33	
801	Склеродермия	1.41 I	
801	Склеродермия	42.0 P	
167635	Склеромикседема		250 Случаи
90400	Склеромикседема без моноклональной гаммапатии		15 Случаи
3152	Склеростеоз		80 Случаи
2956	Сколиотическая акродисплазия		2 Случаи
2935	Скрещенная полисиндактилия		12 Случаи
580933	Смертельные пороки развития мозга и сердца		4 Случаи
180234	Смешанная герминогенная опухоль	0.01 I*	
79473	Смешанная порфирия	0.008 I*	
79473	Смешанная порфирия	0.32 P*	
324364	Смешанная склерозирующая костная дистрофия с внескелетными проявлениями		2 Случаи
424065	Солидная псевдопапиллярная карцинома поджелудочной железы	0.003 I*	
97283	Соматостатинома	0.0025 I*	
840	Сосочковая сирингоцистаденома		730 Случаи
1182	Спастическая атаксия с врожденным миозом		3 Семей
557056	Спастическая атаксия- дизартрия вследствие дефицита глутаминазы		5 Случаи
99015	Спастическая параплегия тип 2		100 Случаи
572761	Спектр DONSON-ассоциированной микроцефалии-		51 Случаи

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	низкорослости-аномалий конечностей		
371428	Спектр многоочагового остеолита-нодулез-артропатии		50 <i>Случаи</i>
352403	Спектрин-ассоциированная аутосомно-рецессивная мозжечковая атаксия		2 <i>Семьи</i>
99865	Сперматоцитарная семинома	0.03 <i>I*</i>	
1217	Спинальная атрофия-офтальмоплегия-пирамидный синдром		2 <i>Случаи</i>
486811	Спинальная мышечная атрофия с врожденными переломами костей		7 <i>Случаи</i>
98920	Спинальная мышечная атрофия с респираторным дистресс-синдромом тип 1		128 <i>Случаи</i>
404521	Спинальная мышечная атрофия с респираторным дистресс-синдромом, тип 2		1 <i>Случай</i>
53721	Спинальный артериовенозный метамерный синдром		45 <i>Случаи</i>
94124	Спиноцеребеллярная атаксия с аксональной нейропатией тип 1		9 <i>Случаи</i>
98755	Спиноцеребеллярная атаксия тип 1	1.5 <i>P</i>	
98767	Спиноцеребеллярная атаксия тип 11		51 <i>Случаи</i>
98762	Спиноцеребеллярная атаксия тип 12		40 <i>Семьи</i>
98768	Спиноцеребеллярная атаксия тип 13		20 <i>Случаи</i>
98763	Спиноцеребеллярная атаксия тип 14		20 <i>Семьи</i>
98769	Спиноцеребеллярная атаксия тип 15/16		80 <i>Случаи</i>
98759	Спиноцеребеллярная атаксия тип 17		100 <i>Семьи</i>
98771	Спиноцеребеллярная атаксия тип 18		26 <i>Случаи</i>
98772	Спиноцеребеллярная атаксия тип 19/22		12 <i>Случаи</i>
98756	Спиноцеребеллярная атаксия тип 2	1.5 <i>P</i>	
101110	Спиноцеребеллярная атаксия тип 20		20 <i>Случаи</i>
98773	Спиноцеребеллярная атаксия тип 21		35 <i>Случаи</i>
101108	Спиноцеребеллярная атаксия тип 23		4 <i>Семьи</i>
101111	Спиноцеребеллярная атаксия тип 25		10 <i>Случаи</i>
101112	Спиноцеребеллярная атаксия тип 26		1 <i>Семья</i>
98764	Спиноцеребеллярная атаксия		30 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	тип 27		
208513	Спиноцеребеллярная атаксия тип 29		50 <i>Случаи</i>
98757	Спиноцеребеллярная атаксия тип 3	1.5 <i>P</i>	
211017	Спиноцеребеллярная атаксия тип 30		6 <i>Случаи</i>
217012	Спиноцеребеллярная атаксия тип 31		30 <i>Семьи</i>
276183	Спиноцеребеллярная атаксия тип 32		1 <i>Семья</i>
276193	Спиноцеребеллярная атаксия тип 35		28 <i>Случаи</i>
276198	Спиноцеребеллярная атаксия тип 36		100 <i>Семьи</i>
363710	Спиноцеребеллярная атаксия тип 37		9 <i>Случаи</i>
458798	Спиноцеребеллярная атаксия тип 41		1 <i>Случай</i>
458803	Спиноцеребеллярная атаксия тип 42		25 <i>Случаи</i>
497764	Спиноцеребеллярная атаксия тип 43		7 <i>Случаи</i>
98766	Спиноцеребеллярная атаксия тип 5		5 <i>Семьи</i>
1955	Спиноцеребеллярная атаксия, тип 34		45 <i>Случаи</i>
423296	Спиноцеребеллярная атаксия, тип 38		4 <i>Семьи</i>
423275	Спиноцеребеллярная атаксия, тип 40		5 <i>Случаи</i>
228387	Спондило-мегаэпифизарно-метафизарная дисплазия		19 <i>Случаи</i>
536471	Спондилодиспластический синдром Элерса-Данло		24 <i>Семьи</i>
3275	Спондилокарпотарзальный синостоз		35 <i>Случаи</i>
254	Спондилометафизальная дисплазия	1.0 <i>BP*</i>	
168454	Спондилометафизальная дисплазия, тип Женевиэв		6 <i>Семьи</i>
93315	Спондилометафизарная дисплазия, тип 'углового перелома'		30 <i>Случаи</i>
93317	Спондилометафизарная дисплазия, тип Седагатьяна		9 <i>Случаи</i>
370019	Спондилометафизарная дисплазия, тип Чарны-Ратайчак		2 <i>Случаи</i>
93316	Спондилометафизарная дисплазия, тип Шмидта		7 <i>Случаи</i>
85194	Спондилоокулярный синдром		7 <i>Случаи</i>
1855	Спондилоэнхондродисплазия		36 <i>Случаи</i>
171866	Спондилоэпиметафизарная дисплазия, агрекановый тип		3 <i>Случаи</i>
16855	Спондилоэпиметафизарная		3 <i>Случаи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
5	дисплазия, тип А4		
93282	Спондилоэпиметафизарная дисплазия, тип PAPSS2		17 <i>Случаи</i>
16854 4	Спондилоэпиметафизарная дисплазия, тип Голдена		3 <i>Случаи</i>
37001 5	Спондилоэпиметафизарная дисплазия, тип Исидора		2 <i>Случаи</i>
93356	Спондилоэпиметафизарная дисплазия, тип Миссури		14 <i>Случаи</i>
99642	Спондилоэпиметафизарная дисплазия, тип Хандигоду		234 <i>Случаи</i>
93352	Спондилоэпиметафизарная дисплазия, тип Шохата		5 <i>Случаи</i>
15672 8	Спондилоэпиметафизарная дисплазия, тип матрилин-3		5 <i>Случаи</i>
93283	Спондилоэпифизарная дисплазия, тип Кимберли		1 <i>Семья</i>
16366 8	Спондилоэпифизарная дисплазия, тип Макдермота		4 <i>Случаи</i>
26348 2	Спондилоэпифизарная дисплазия, тип Марото		10 <i>Случаи</i>
16364 9	Спондилоэпифизарная дисплазия, тип Нисимуры		4 <i>Случаи</i>
16366 2	Спондилоэпифизарная дисплазия, тип Риардона		1 <i>Семья</i>
45905 1	Спондилоэпифизарная дисплазия, тип Станеску		7 <i>Случаи</i>
29822	Спонтанная периодическая гипотермия		50 <i>Случаи</i>
24723 4	Спорадическая атаксия неизвестной этиологии с дебютом у взрослых	7.6 <i>P*</i>	
204	Спорадическая болезнь Крейтцфельда-Якоба	0.088 <i>P</i>	
204	Спорадическая болезнь Крейтцфельда-Якоба	0.118 <i>I</i>	
2006	Срединная расщелина губы/нижней челюсти		70 <i>Случаи</i>
2699	Срединный узел верхней губы		4 <i>Семьи</i>
21011 5	Стерильный мультифокальный остеомиелит с периоститом и пустулезом		17 <i>Случаи</i>
3299	Столбняк	0.024 <i>I*</i>	
14091 7	Стремечковый анкилоз с широкими большими пальцами рук и ног		6 <i>Семьи</i>
13759 9	Стромальный кератит вследствие вируса простого герпеса	16.0 <i>P*</i>	
48377	Субкорнеальный пустулезный дерматоз		200 <i>Случаи</i>
98959	Субэпителиальная муцинозная дистрофия роговицы		1 <i>Семья</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
90031	Сфероцитарная негемолитическая анемия вследствие недостаточности гексокиназы		17 <i>Семьи</i>
16915 7	T-B+ тяжелый комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита CD45		3 <i>Случаи</i>
86875	T-клеточная лимфома/лейкоз взрослых	3.0 <i>P*</i>	
17191 8	T-клеточная неходжкинская лимфома	0.99 <i>I*</i>	
32429 4	T-клеточный иммунодефицит с бородавчатой эпидермодисплазией		2 <i>Случаи</i>
86872	T-клеточный лейкоз из больших гранулярных лимфоцитов	0.4 <i>I*</i>	
2839	Тазо-плечевая дисплазия		10 <i>Случаи</i>
93333	Тазово-лопаточная дисплазия		4 <i>Случаи</i>
3312	Талидомидная эмбриопатия	0.77 <i>P</i>	
2655	Танатофорная дисплазия	3.5 <i>BP*</i>	
34514	Телетонин-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия тип R7		16 <i>Случаи</i>
66627	Теносиновиальная гигантоклеточная опухоль	20.0 <i>P*</i>	
842	Тестикулярная семиноматозная герминогенная опухоль	1.71 <i>I*</i>	
842	Тестикулярная семиноматозная герминогенная опухоль	46.01	
36348 3	Тестикулярная тератома	0.04	
3303	Тетрада Фалло	34.0 <i>BP</i>	
3303	Тетрада Фалло	29.3 <i>BP*</i>	
884	Тетрасомия 12p	4.0 <i>BP*</i>	
96055	Тетрасомия 21		13 <i>Случаи</i>
3310	Тетрасомия 9p		70 <i>Случаи</i>
9	Тетрасомия X		50 <i>Случаи</i>
19934 8	Тиамин-чувствительная энцефалопатия		2 <i>Случаи</i>
99867	Тимома	0.14 <i>I*</i>	
99867	Тимома	1.22	
882	Тирозинемия тип 1	0.9 <i>BP</i>	

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
28378	Тирозинемия тип 2		150 Случаи
69723	Тирозинемия тип 3		20 Случаи
3327	Тироцереброренальный синдром		2 Случаи
14092 2	Титин-ассоциированная поясно-конечностная мышечная дистрофия R10		1 Семья
56578 2	Токсичность метотрексата	3.0 P*	
1803	Торакомелическая дисплазия		2 Случаи
700	Тотальная алопеция	10.5 P*	
701	Тотальная алопеция	25.0 P*	
99710	Точечная акрокератодермия с пигментацией в виде веснушек		7 Случаи
79501	Точечная ладонно-подошвенная кератодермия тип 1		35 Семьи
79502	Точечная ладонно-подошвенная кератодермия тип 2		13 Случаи
46871 7	Точечная ризомелическая хондродисплазия тип 5		4 Случаи
79347	Точечная хондродисплазия, тип Ториелло		3 Случаи
90058	Травмы спинного мозга	32.0 P*	
30029 3	Транзиторная младенческая гипертриглицеридемия и гепатостеатоз		11 Случаи
32994 2	Транзиторная неонатальная множественная недостаточность ацил-КоА-дегидрогеназ		1 Случай
57037 1	Транзиторный антенатальный синдром Барттера		15 Случаи
79411	Транзиторный буллезный дермолиз новорожденных		30 Случаи
99886	Транзиторный сахарный диабет новорожденных	0.3 BP*	
21667 5	Транспозиция магистральных артерий	31.7 BP*	
13941 1	Триада Карни		150 Случаи
3376	Триплоидии	12.6 BP*	
17192 9	Трисомия 10p		50 Случаи
1699	Трисомия 12p		40 Случаи
1699	Трисомия 12p	2.0 BP	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
3378	Трисомия 13	3.7 BP*	
3380	Трисомия 18	16.7 BP	
3380	Трисомия 18	10.4 BP*	
1715	Трисомия 18p		25 Случаи
26134 4	Трисомия 1q		18 Случаи
1738	Трисомия 4p		85 Случаи
1742	Трисомия 5p		40 Случаи
1752	Трисомия 8q		30 Случаи
236	Трисомия 9p		150 Случаи
3375	Трисомия X	42.5 P*	
88629	Тританопия	4.8 P*	
863	Трихинеллез	0.06 I*	
3352	Трихо-денто-костный синдром		30 Случаи
3355	Трихо-одонто-ониhiальная дисплазия		4 Случаи
1264	Трихо-ретино-денто-дигитальный синдром		9 Случаи
3351	Триходентальный синдром		5 Семьи
77258	Трихоринофалангеальный синдром тип 1 и 3		100 Случаи
502	Трихоринофаланговый синдром тип 2		100 Случаи
33364	Трихотиодистрофия		201 Случаи
33364	Трихотиодистрофия	0.12 BP*	
75378	Трихромазия с дефицитом колбочек		14 Случаи
869	Тройной синдром (AAA)		100 Случаи
43616 9	Тромбомодулином-ассоциированное нарушение свертываемости крови		15 Случаи
54057	Тромботическая тромбоцитопеническая пурпура	0.35 I	
32931 9	Тромбоцитемия с дефектами дистальных отделов конечностей		3 Семьи
67044	Тромбоцитопения с		3 Семьи

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	врожденной дизэритропоэтической анемии		
99928	Трофобластические опухоли на месте плаценты	0.02 I*	
99928	Трофобластические опухоли на месте плаценты	0.86	
52745 0	Тсиндром тяжелой миопия-генерализованной гипермобильности суставов-низкорослости		5 Случаи
3389	Туберкулез	139.0 I	
3389	Туберкулез	9.0 I*	
3389	Туберкулез	16.0 P*	
3392	Туляремия	0.2 I*	
3392	Туляремия	2.0 P*	
23832 9	Тяжелая X-сцепленная митохондриальная энцефаломиопатия		2 Случаи
3078	Тяжелая X-сцепленная умственная отсталость, тип Густавсона		7 Случаи
43820 7	Тяжелая аутосомно-рецессивная макротромбоцитопения		2 Случаи
30029 8	Тяжелая врожденная гипохромная анемия с кольцевидными сидеробластами		3 Случаи
42738	Тяжелая врожденная нейтропения	0.4 BP*	
42738	Тяжелая врожденная нейтропения	0.07 P	
42738	Тяжелая врожденная нейтропения	0.4 P*	
745	Тяжелая наследственная тромбофилия вследствие врожденного дефицита С белка	0.16 BP	
20937 0	Тяжелая неонатальная энцефалопатия с микроцефалией		30 Случаи
28076 3	Тяжелая умственная отсталость и прогрессирующая спастическая параплегия		15 Случаи
94066	Тяжелая умственная отсталость-эпилепсия-аномалии ануса-гипоплазия дистальных фаланг		2 Случаи
32430 7	Тяжелое латеральное искривление большеберцовой кости с низкорослостью		2 Случаи

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
50054 5	Тяжелое нарушение развития нервной системы с трудностями при кормлении-стереотипными движениями рук-двусторонней катарактой		6 Случаи
2715	Тяжелый глазо-почечномозжечковый синдром		5 Случаи
18366 0	Тяжелый комбинированный иммунодефицит	1.65 BP*	
35723 7	Тяжелый комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита CARD11		3 Случаи
54230 1	Тяжелый комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита CARMIL2		21 Случаи
22800 3	Тяжелый комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита CORO1A		9 Случаи
42057 3	Тяжелый комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита CTPS1		12 Случаи
16909 5	Тяжелый комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита FOXN1		9 Случаи
50452 3	Тяжелый комбинированный иммунодефицит вследствие дефицита LAT		3 Случаи
39778 7	Тяжелый комбинированный иммунодефицит вследствие недостаточности IKK2		9 Случаи
28014 2	Тяжелый комбинированный иммунодефицит вследствие недостаточности LCK		4 Случаи
31742 5	Тяжелый комбинированный иммунодефицит вследствие недостаточности ДНК-зависимой протеинкиназы		2 Случаи
277	Тяжелый комбинированный иммунодефицит вследствие недостаточности аденозиндеаминазы	0.3 BP*	
277	Тяжелый комбинированный иммунодефицит вследствие недостаточности аденозиндеаминазы	0.2 P*	
33120 6	Тяжелый комбинированный иммунодефицит вследствие полной недостаточности RAG1/2	1.0 P*	
36340 0	Тяжелый нейродегенеративный синдром с липодистрофией		10 Случаи
39759 3	Тяжелый неонатальный лактат-ацидоз вследствие дефицита комплекса NFS1-ISD11		5 Случаи
35257 7	Тяжелый синдром проблем вскармливания-задержки физического развития-микроцефалии вследствие		77 Случаи

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	недостаточности ASXL3		
1473	Увеальная колобома-расщелина губы и нёба-умственная отсталость		12 <i>Случаи</i>
39044	Увеальная меланома	0.5 <i>I*</i>	
39044	Увеальная меланома	6.0	
98715	Увеит	17.0 <i>I*</i>	
98715	Увеит	38.0 <i>P*</i>	
31462 1	Удвоение гипофиза		38 <i>Случаи</i>
767	Узелковый полиартериит	3.0 <i>P*</i>	
86867	Узловая В-клеточная лимфома маргинальной зоны	1.0 <i>P*</i>	
3138	Ульнарно-маммарный синдром		128 <i>Случаи</i>
90056	Умеренная и тяжелая черепно-мозговая травма	37.8 <i>P*</i>	
16610 8	Умственная отсталость, тип Бирка-Бареля		1 <i>Семья</i>
3079	Умственная отсталость, тип Буэнос-Айреса		5 <i>Случаи</i>
3080	Умственная отсталость, тип Вольфа		2 <i>Случаи</i>
36457 7	Умственная отсталость-брахидактилия-синдром Пьера Робена		4 <i>Случаи</i>
94059	Уремический зуд	35.0 <i>P*</i>	
21012 8	Уроканическая ацидурия		4 <i>Случаи</i>
56623 1	Устойчивость к гормону щитовидной железы вследствие мутации в гене альфа-рецептора гормона щитовидной железы		35 <i>Случаи</i>
35263 6	Фаланговый микрогеодический синдром		50 <i>Случаи</i>
43985 4	Фатальная врожденная гипертрофическая кардиомиопатия вследствие болезни накопления гликогена		10 <i>Случаи</i>
28055 3	Фатальная младенческая гипертоническая миофибрилярная миопатия		11 <i>Случаи</i>
466	Фатальная семейная бессонница		27 <i>Случаи</i>
16856 6	Фатальное митохондриальная болезнь вследствие комбинированного дефекта окислительного фосфорилирования 3-го типа		7 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
39134 3	Фатальное пост-вирусное нейродегенеративное заболевание		2 <i>Случаи</i>
21702 6	Фацио-кардио-скелетный синдром с микроцефалией, тип Хадзиселимовича		5 <i>Случаи</i>
1973	Фациокардиоренальный синдром		4 <i>Случаи</i>
716	Фенилкетонурия	10.0 <i>BP*</i>	
999	Фенотип "горностая"		6 <i>Случаи</i>
39792 2	Ферро-церебро-кутанальный синдром		3 <i>Случаи</i>
1915	Фетальный алкогольный синдром	1.6 <i>BP*</i>	
1906	Фетальный вальпроатный синдром	1.02 <i>BP*</i>	
1917	Фетальный метилртутный синдром		800 <i>Случаи</i>
294	Фетальный цитомегаловирусный синдром	40.0 <i>P*</i>	
47765 0	Фибробластный ревматизм		30 <i>Случаи</i>
40192 0	Фиброламельлярная гепатоцеллюлярная карцинома	0.025 <i>I*</i>	
84090	Фибронектиновая гломеруллопатия		16 <i>Семьи</i>
2030	Фибросаркома	0.01 <i>I*</i>	
2021	Фиброхондрогенез		20 <i>Случаи</i>
49822 8	Филлоидная опухоль предстательной железы		90 <i>Случаи</i>
39908 6	Финская дистальная миопатия, дебютирующая с верхних конечностей		7 <i>Случаи</i>
2092	Фокальная кожная гипоплазия		300 <i>Случаи</i>
39816 6	Фокальная кожная дисплазия лица		147 <i>Случаи</i>
39817 3	Фокальная кожная дисплазия лица тип II		22 <i>Случаи</i>
39818 9	Фокальная кожная дисплазия лица тип IV		21 <i>Случаи</i>
1807	Фокальная лицевая дермальная дисплазия, тип III		20 <i>Случаи</i>
35258 7	Фокальная эпилепсия-умственная отсталость-мозжечковая мальформация		7 <i>Случаи</i>
545	Фолликулярная лимфома	37.0 <i>P*</i>	
545	Фолликулярная лимфома	2.192 <i>I*</i>	

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
30055 2	Фолликулярный холангит и панкреатит		5 <i>Случаи</i>
1826	Фронтонетафизарная дисплазия		100 <i>Случаи</i>
250	Фронтоназальная дисплазия	0.7 <i>ВР*</i>	
1791	Фронтонетафизарная дисплазия		14 <i>Случаи</i>
349	Фукозидоз		100 <i>Случаи</i>
20655 4	Фукутин-связанная пояснично-конечностная мышечная дистрофия R13		5 <i>Семьи</i>
24	Фумаровая ацидурия		40 <i>Случаи</i>
47	Х-сцепленная агаммаглобулинемия	0.1 <i>Р*</i>	
47	Х-сцепленная агаммаглобулинемия	0.22 <i>Р</i>	
64747	Х-сцепленная болезнь Шарко-Мари-Тута	1.6 <i>Р*</i>	
10107 6	Х-сцепленная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 2		5 <i>Случаи</i>
10107 7	Х-сцепленная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 3		4 <i>Семьи</i>
10107 8	Х-сцепленная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 4		7 <i>Случаи</i>
99014	Х-сцепленная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 5		9 <i>Случаи</i>
35267 5	Х-сцепленная болезнь Шарко-Мари-Тута тип 6		8 <i>Случаи</i>
181	Х-сцепленная гипогидротическая эктодермальная дисплазия	0.75 <i>ВР*</i>	
36372 7	Х-сцепленная дизэритропоэтическая анемия с аномальными тромбоцитами и нейтропенией		1 <i>Семья</i>
13955 7	Х-сцепленная дистальная спинальная мышечная атрофия тип 3		2 <i>Семьи</i>
35173	Х-сцепленная доминантная точечная хондродисплазия	0.25 <i>ВР*</i>	
16396 6	Х-сцепленная доминантная хондродисплазия, тип Чассена-Лакомба		10 <i>Случаи</i>
31960 5	Х-сцепленная менделирующая предрасположенность к микобактериальным заболеваниям		13 <i>Случаи</i>
31962 3	Х-сцепленная менделирующая предрасположенность к микобактериальным заболеваниям вследствие		7 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	дефицита СУВВ		
31961 2	Х-сцепленная менделирующая предрасположенность к микобактериальным заболеваниям вследствие дефицита ИКВКГ		6 <i>Случаи</i>
17846 1	Х-сцепленная миопатия с атрофией постуральных мышц		7 <i>Семьи</i>
98863	Х-сцепленная мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса	1.0 <i>ВР</i>	
98863	Х-сцепленная мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса	1.0 <i>Р</i>	
13958 3	Х-сцепленная наследственная сенсорно-вегетативная нейропатия с глухотой		5 <i>Семьи</i>
31497 8	Х-сцепленная прогрессирующая мозжечковая атаксия		3 <i>Семьи</i>
1497	Х-сцепленная осложненная дисгенезия мозолистого тела		11 <i>Случаи</i>
75563	Х-сцепленная сидеробластная анемия		200 <i>Случаи</i>
2802	Х-сцепленная сидеробластная анемия и спиноцеребеллярная атаксия		5 <i>Семьи</i>
43127 2	Х-сцепленная скапулоперонеальная мышечная дистрофия		22 <i>Случаи</i>
10099 7	Х-сцепленная спастическая параплегия тип 16		1 <i>Семья</i>
17160 7	Х-сцепленная спастическая параплегия тип 34		24 <i>Случаи</i>
36402 8	Х-сцепленная умственная отсталость вследствие мутации в гене GRIA3		14 <i>Случаи</i>
67045	Х-сцепленная умственная отсталость с изолированным дефицитом гормона роста		2 <i>Семьи</i>
85273	Х-сцепленная умственная отсталость, тип Абиди		8 <i>Случаи</i>
85276	Х-сцепленная умственная отсталость, тип Армфилда		6 <i>Случаи</i>
16397 6	Х-сцепленная умственная отсталость, тип Ван Эша		7 <i>Случаи</i>
85290	Х-сцепленная умственная отсталость, тип Вильсона		3 <i>Случаи</i>
93947	Х-сцепленная умственная отсталость, тип Голаби-Ито-Холла		3 <i>Случаи</i>
85293	Х-сцепленная умственная отсталость, тип Кабесаса		24 <i>Семьи</i>
85277	Х-сцепленная умственная отсталость, тип Кантагреля		30 <i>Случаи</i>
16395 6	Х-сцепленная умственная отсталость, тип Насименто		8 <i>Случаи</i>
16393	Х-сцепленная умственная		35 <i>Семьи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
7	отсталость, тип Нейджма		
85322	X-сцепленная умственная отсталость, тип Пай		1 <i>Семья</i>
85287	X-сцепленная умственная отсталость, тип Сидериуса		2 <i>Семьи</i>
85323	X-сцепленная умственная отсталость, тип Симанова		4 <i>Случаи</i>
3063	X-сцепленная умственная отсталость, тип Снайдера		21 <i>Случаи</i>
85325	X-сцепленная умственная отсталость, тип Стевенсона		4 <i>Случаи</i>
85288	X-сцепленная умственная отсталость, тип Стокко Дос Сантоса		1 <i>Семья</i>
85326	X-сцепленная умственная отсталость, тип Столла		4 <i>Случаи</i>
93952	X-сцепленная умственная отсталость, тип Хедеры		9 <i>Случаи</i>
16397 1	X-сцепленная умственная отсталость, тип Циллерса		4 <i>Случаи</i>
85286	X-сцепленная умственная отсталость, тип Шаши		9 <i>Случаи</i>
85285	X-сцепленная умственная отсталость, тип Шимке		4 <i>Случаи</i>
85324	X-сцепленная умственная отсталость, тип Шримптона		3 <i>Случаи</i>
16397 9	X-сцепленная умственная отсталость-кранио-фацио-скелетный синдром		9 <i>Случаи</i>
596	X-сцепленная центронукулярная миопатия	0.2 <i>P*</i>	
29362 1	X-сцепленная эндотелиальная дистрофия роговицы		35 <i>Случаи</i>
44319 7	X-сцепленная эритропоэтическая протопорфирия		50 <i>Случаи</i>
2571	X-сцепленное иммуноневрологическое заболевание		5 <i>Случаи</i>
53893 4	X-сцепленное лимфопролиферативное заболевание вследствие дефицита XIAP		100 <i>Случаи</i>
53893 1	X-сцепленное лимфопролиферативное заболевание, вследствие дефицита белка SH2D1A		100 <i>Случаи</i>
50018 8	X-сцепленной синдром атрезии наружного слухового прохода-расширенного внутреннего слухового прохода-лицевого дисморфизма		4 <i>Случаи</i>
43114 0	X-сцепленной синдром колобоматозной микрофтальмии-микроцефалии-умственной отсталости-низкорослости		1 <i>Семья</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
45632 8	X-сцепленной синдром миотубулярной миопатии-аномальных гениталий		4 <i>Случаи</i>
3055	X-сцепленной синдром умственной отсталости-гипогадизма-ихтиоза-ожирения-низкорослости		4 <i>Случаи</i>
45724 0	X-сцепленной синдром умственной отсталости-низкорослости-избыточного веса		20 <i>Случаи</i>
39132 7	X-сцепленный гиперостоз свода черепа		1 <i>Семья</i>
52503	X-сцепленный дефицит переносчика креатина		150 <i>Случаи</i>
31747 6	X-сцепленный иммунодефицит с дефектом магниевых каналов, Эпштейна-Барр-вирусной инфекцией и неоплазией		7 <i>Случаи</i>
2442	X-сцепленный лимфопролиферативный синдром	0.05 <i>P*</i>	
1131	X-сцепленный нижнечелюстно-лицевой дизостоз		7 <i>Случаи</i>
48088 0	X-сцепленный ограниченный женким полом лицевой дисморфизм-низкорослость-атрезия хоан-умственная отсталость		17 <i>Случаи</i>
39133 0	X-сцепленный остеопороз с переломами		8 <i>Семьи</i>
792	X-сцепленный ретиношизис	5.0 <i>P</i>	
792	X-сцепленный ретиношизис	4.5 <i>P*</i>	
54	X-сцепленный рецессивный глазной альбинизм	0.58 <i>BP*</i>	
461	X-сцепленный рецессивный ихтиоз	15.0 <i>I*</i>	
461	X-сцепленный рецессивный ихтиоз	16.6 <i>P*</i>	
75497	X-сцепленный синдром Элерса-Данло		2 <i>Семьи</i>
37042	X-сцепленный синдром иммунной дисрегуляции, полиэндокринопатии и энтеропатии		150 <i>Случаи</i>
48260 6	X-сцепленный синдром келоидных рубцов-тугоподвижности суставов-увеличения ямки диска зрительного нерва относительно всего диска		15 <i>Случаи</i>
79447	X-сцепленный синдром летального множественного птеригиума		6 <i>Семьи</i>

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
435938	X-сцепленный синдром микроцефалии-задержки роста-прогнатио-крипторхизма		3 <i>Случаи</i>
363654	X-сцепленный синдром паркинсонизма-спастичности		5 <i>Случаи</i>
1436	X-сцепленный синдром скелетной дисплазии-умственной отсталости		4 <i>Случаи</i>
3175	X-сцепленный синдром спастичности-умственной отсталости-эпилепсии		6 <i>Случаи</i>
85280	X-сцепленный синдром умственной отсталости-вальгусной деформации локтевого сустава-дисморфизма		5 <i>Случаи</i>
459070	X-сцепленный синдром умственной отсталости-гипоплазии мозжечка-спондило-эпифизарной дисплазии		2 <i>Случаи</i>
457260	X-сцепленный синдром умственной отсталости-гипотонии-двигательных нарушений		38 <i>Случаи</i>
2958	X-сцепленный синдром умственной отсталости-дисморфизма-церебральной атрофии		8 <i>Случаи</i>
137831	X-сцепленный синдром умственной отсталости-мозжечковой гипоплазии		14 <i>Семьи</i>
480907	X-сцепленный синдром умственной отсталости-общей задержки развития-лицевого дисморфизма-каудального крестцового остатка		14 <i>Случаи</i>
2898	X-сцепленный синдром умственной отсталости-плагиоцефалии		2 <i>Случаи</i>
3077	X-сцепленный синдром умственной отсталости-психоза-макроорхизма		6 <i>Случаи</i>
423479	X-сцепленный синдром умственной отсталости-спастичности конечностей-дистрофии сетчатки-несахарного диабета		2 <i>Случаи</i>
3052	X-сцепленный синдром умственной отсталости-судорог-псориаза		4 <i>Случаи</i>
329235	X-сцепленный центральный врожденный гипотиреоз с поздним увеличением яичек		27 <i>Случаи</i>
163961	X-сцепленный церебро-церебеллярный синдром с колобомой		3 <i>Случаи</i>
2109	Халлермана-Штрайфа-подобный синдром		2 <i>Случаи</i>

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
184	Херувизм		300 <i>Случаи</i>
70567	Холангиокарцинома	4.2 <i>I</i>	
70567	Холангиокарцинома	4.0 <i>I*</i>	
70567	Холангиокарцинома	2.1 <i>P</i>	
90280	Холодовая волчанка		70 <i>Случаи</i>
280586	Хондродисплазия с вывихом суставов, тип gPAPP		4 <i>Случаи</i>
404507	Хондромиксоидная фиброма		50 <i>Случаи</i>
319195	Хондроэктодермальная дисплазия с ночной слепотой		4 <i>Случаи</i>
179	Хориоретинопатия «выстрел дробью»	0.35 <i>P</i>	
180	Хороидермия	2.0 <i>P*</i>	
2118	Хоукинсурия		5 <i>Семьи</i>
319303	Хромофобная почечно-клеточная карцинома	0.01 <i>I*</i>	
2932	Хроническая воспалительная демиелинизирующая полинейропатия	3.7 <i>P*</i>	
379	Хроническая гранулематозная болезнь	0.46 <i>BP</i>	
379	Хроническая гранулематозная болезнь	0.5 <i>BP*</i>	
1670	Хроническая диарея с атрофией ворсинок		2 <i>Случаи</i>
314373	Хроническая диарея у младенцев вследствие повышенной активности гуанилатциклазы 2С		32 <i>Случаи</i>
396	Хроническая икота	1.0 <i>P*</i>	
101959	Хроническая первичная надпочечниковая недостаточность	0.4 <i>I*</i>	
101959	Хроническая первичная надпочечниковая недостаточность	14.0 <i>P*</i>	
70591	Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия	4.2 <i>I*</i>	
468641	Хроническая энтеропатия ассоциированная с геном SLCO2A1		18 <i>Случаи</i>
521	Хронический миелоидный лейкоз	1.25 <i>I*</i>	
521	Хронический миелоидный лейкоз	5.63	
521	Хронический миелоидный лейкоз	6.0 <i>P*</i>	
98823	Хронический	0.29 <i>I*</i>	

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	миело monocитарный лейкоз		
32496 4	Хронический небактериальный остеомиелит/Хронический рецидивирующий мультифокальный остеомиелит	0.3 P	
32496 4	Хронический небактериальный остеомиелит/Хронический рецидивирующий мультифокальный остеомиелит	2.5 I	
86830	Хроническое миелопролиферативное заболевание, неклассифицируемое	0.53 I*	
50812	Цельвегер-подобный синдром без аномалий пероксином		2 Случаи
98972	Центральная мутная дистрофия Райс-Бекслерс		24 Случаи
73256	Центральная нейроцитома		500 Случаи
17802 9	Центральный несахарный диабет	4.0 P*	
42049 2	Цервикальная дистония у взрослых, тип DYT23		2 Семьи
46724	Церебральная артериовенозная мальформация	6.0 P*	
136	Церебральная аутосомно-доминантная артериопатия-субкортикальные инфаркты-лейкоэнцефалопатия	3.0 P*	
66625	Церебро-окуло-назальный синдром		21 Случаи
93946	Церебро-палатокардиальный синдром Гамеля		4 Случаи
1393	Цереброкостомандибулярный синдром		75 Случаи
31467 9	Цереброфациоартикулярный синдром		9 Случаи
1394	Цереброфациоторакальная дисплазия		20 Случаи
2995	Цереброфронтотрихотрихальный синдром Барейцера-Винтера		60 Случаи
2686	Циклическая нейтропения	0.1 P*	
213	Цистиноз	0.75 BP	
213	Цистиноз	1.5 P*	
213	Цистиноз	0.5 BP*	
214	Цистинурия	14.0 P	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
214	Цистинурия	5.0 P*	
75381	Цистоидная макулярная дистрофия		97 Случаи
95702	Цитомегалическая врожденная гипоплазия надпочечников	8.0 BP	
13769 8	Цитомегаловирусная болезнь у пациентов с нарушением клеточного иммунитета, относящихся к группе риска	25.5 P*	
94087	Цитофагический гистиоцитарный панникулит		100 Случаи
24752 5	Цитруллинемия тип I	2.4 P*	
2805	Частичная агенезия поджелудочной железы		50 Случаи
1646	Частичная делеция Y хромосомы	20.8 P	
1646	Частичная делеция Y хромосомы	20.0 P*	
26294 1	Частичная дупликация длинного плеча хромосомы 14		50 Случаи
79084	Частичная семейная липодистрофия, тип Кибберлинг		20 Случаи
90076	Частичные и полные глубокие ожоги кожи	10.0 P*	
1330	Частичный дефект атриовентрикулярной перегородки	20.0 BP*	
1330	Частичный дефект атриовентрикулярной перегородки	30.0 P*	
85168	Черепно-лицевая дисплазия колбочек		1 Семья
1516	Черепно-лицевой диссиноз		14 Случаи
13767 8	Чешская дисплазия, плюсневый тип		13 Семьи
32462 5	Чикунгунья	0.12 I*	
35273 7	Чувствительный к температуре глазокожный альбинизм тип 1		10 Случаи
707	Чума	2.2 I*	
810	Шигеллез	1.68 I*	
93929	Экстрофия клоаки	0.75 BP*	
93929	Экстрофия клоаки	0.54 BP	
93930	Экстрофия мочевого пузыря	3.05 BP	
189	Эктодермальная гидротическая дисплазия	1.0 P*	

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
69083	Эктодермальная дисплазия с внутриутробным прорезыванием зубов, тип Тёрнпenni		1 <i>Семья</i>
1818	Эктодермальная дисплазия, триходонтонихиальный тип		7 <i>Случаи</i>
448270	Эктопия сердца	0.67 <i>BP</i>	
95712	Эктопия щитовидной железы	14.3 <i>P*</i>	
228240	Эластодермия		5 <i>Случаи</i>
1031	Эмале-ренальный синдром		11 <i>Случаи</i>
180226	Эмбриональная карцинома	0.01 <i>I*</i>	
251852	Эмбриональная опухоль нейроэпителиальной ткани	0.22 <i>I*</i>	
251870	Эмбриональная опухоль центральной нервной системы	0.07 <i>I*</i>	
449266	Эмпиема плевры	13.0 <i>P*</i>	
454723	Эндометриоидный рак яичника	0.81 <i>I*</i>	
2790	Эндостальный гиперостоз, тип Ворта		6 <i>Семьи</i>
85438	Энтезит-ассоциированный ювенильный идиопатический артрит	5.7 <i>P*</i>	
83484	Энцефалит Сент-Луис	0.38 <i>I*</i>	
1930	Энцефалит, вызванный вирусом простого герпеса	0.3 <i>I</i>	
2396	Энцефалокраниокожный липоматоз		77 <i>Случаи</i>
527276	Энцефалопатия вследствие дефекта митохондриального и пероксисомального разделения		15 <i>Случаи</i>
139406	Энцефалопатия вследствие дефицита просапозина		10 <i>Случаи</i>
833	Энцефалопатия вследствие недостаточности сульфитоксидазы		100 <i>Случаи</i>
293955	Энцефалопатия детства вследствие недостаточности тиаминпирозофоскиназы		5 <i>Случаи</i>
449566	Эозинофильный ангиоцентрический фиброз		52 <i>Случаи</i>
2070	Эозинофильный гастроэнтерит		280 <i>Случаи</i>
183	Эозинофильный гранулематоз с полиангиитом	1.56 <i>P*</i>	
183	Эозинофильный гранулематоз с полиангиитом	1.5 <i>P</i>	
183	Эозинофильный гранулематоз с полиангиитом	0.18 <i>I*</i>	

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/э аболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
402035	Эозинофильный колит		196 <i>Случаи</i>
73247	Эозинофильный эзофагит	29.0 <i>P*</i>	
73247	Эозинофильный эзофагит	34.4 <i>P</i>	
301	Эпендимальная опухоль	0.2 <i>I*</i>	
301	Эпендимальная опухоль	3.85	
251636	Эпендимомма	0.16 <i>I*</i>	
141077	Эпигнатус	1.68 <i>BP</i>	
401953	Эпизодическая атаксия с невнятной речью		13 <i>Случаи</i>
79135	Эпизодическая атаксия тип 3		1 <i>Семья</i>
79136	Эпизодическая атаксия тип 4		2 <i>Семьи</i>
211067	Эпизодическая атаксия тип 5		7 <i>Случаи</i>
209967	Эпизодическая атаксия тип 6		4 <i>Случаи</i>
209970	Эпизодическая атаксия тип 7		7 <i>Случаи</i>
101039	Эпилепсия с умственной отсталостью, ограниченная женским полом		5 <i>Семьи</i>
98955	Эпителиальная дистрофия роговицы Лиша		36 <i>Случаи</i>
293381	Эпителиальная рецидивирующая эрозивная дистрофия		186 <i>Случаи</i>
3398	Эпителиальное новообразование тимуса	0.17 <i>I*</i>	
1902	Эрлихиоз		50 <i>Случаи</i>
3318	Эссенциальная тромбоцитемия	0.48 <i>I*</i>	
1957	Эстеионейробластома	0.02 <i>I*</i>	
51188	Этилмалоновая энцефалопатия		80 <i>Случаи</i>
248111	Ювенильная болезнь Гентингтона	0.04 <i>I*</i>	
248111	Ювенильная болезнь Гентингтона	0.6 <i>P*</i>	
2801	Ювенильная болезнь Педжета		50 <i>Случаи</i>
26137	Ювенильный височный артериит		20 <i>Случаи</i>
93672	Ювенильный дерматомиозит	0.295 <i>I</i>	
92	Ювенильный идиопатический артрит	1.5 <i>I*</i>	
92	Ювенильный идиопатический	7.8 <i>I</i>	

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

ORPH Акод	Заболевание или группа заболеваний	Предполагаемая распространенность/эаболеваемость (/100 000)	Число опубликованных случаев или семей
	артрит		
92	Ювенильный идиопатический артрит	20.5 <i>P</i>	
86834	Ювенильный миеломоноцитарный лейкоз	0.1 <i>P*</i>	
24760 4	Ювенильный первичный боковой склероз		4 <i>Случаи</i>
79076	Ювенильный полипоз младенчества		11 <i>Случаи</i>
1941	Юношеская абсанс эпилепсия	7.5 <i>I*</i>	
14116 3	Язычно-небный анкилоз		30 <i>Случаи</i>
79139	Японский энцефалит	0.65 <i>I*</i>	
25450 9	Ятрогенный ботулизм		180 <i>Случаи</i>

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

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

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

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

Правильная форма при цитировании данного документа следующая:

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

Номер 1 : Заболевания перечислены в алфавитном порядке

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

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

