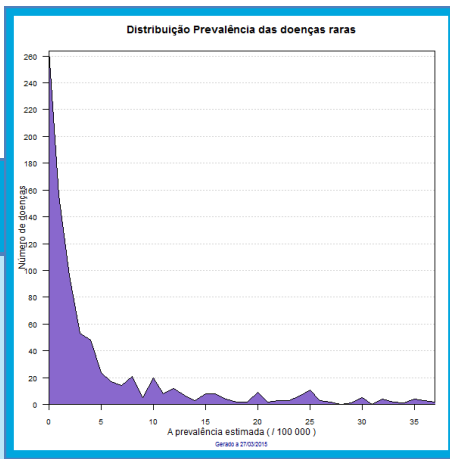




Prevalência e incidência das doenças raras: Dados bibliográficos

Prevalência, incidência ou número de casos publicados por ordem alfabética de doenças

www.orpha.net

www.orphadata.com

Metodologia

A Orphanet efetua uma pesquisa sistemática da literatura de modo a apresentar estimativas acerca da prevalência e incidência das doenças raras. Este estudo tem como objetivos recolher novos dados sobre prevalências pontuais, sobre a prevalência e incidência ao nascimento, bem como atualizar os dados já publicados de acordo com novos estudos científicos ou outros dados disponíveis.

Estes dados são apresentados nos seguintes relatórios publicados semestralmente:

- Prevalência, incidência ou número de casos publicados e listados por doenças (por ordem alfabética);
- Doenças listadas por ordem decrescente de prevalência, incidência ou número de casos publicados.

RECOLHA E OBTENÇÃO DOS DADOS

São utilizadas diferentes fontes de informação:

- Registos (RARECARE, EUROCAT, etc) ;
- Institutos de Saúde Nacional / Internacional e Agências (Institut National de Veille Sanitaire (Instituto Francês de Vigilância em Saúde); Centro Americano de Controle e Prevenção de Doenças, Instituto Americano Nacional de Câncer, Agência Europeia de Medicamentos, Organização Mundial de Saúde, etc);
- A Medline foi consultada usando o seguinte algoritmo de pesquisa: «Nomes das doenças» E Epidemiologia[MeSH:NoExp] OU Incidência[Título/Abstract] OU Prevalência[Título/Abstract] OU Epidemiologia[Título/Abstract];
- Textos médicos, literatura “cinzenta” e relatórios de especialistas;
- Especialistas colaboradores da Orphanet.

CARACTERÍSTICAS DOS DADOS

Os dados publicados neste documento são estimativas Mundiais, ou estimativas Europeias se uma estimativa Mundial não se encontra disponível.

Os dados publicados são dados brutos ou extrapolações de dados brutos recolhidos a nível Mundial ou a nível Europeu quando não existe suspeita de um efeito fundador como causa da doença.

No caso de haver uma estimativa de dados a nível Nacional, a média é calculada para estimativas de prevalências ou incidências a nível Mundial ou Europeu.

Quando existe uma variedade de fontes de dados, é favorecida aquela que é mais recente e que reúne um certo número de critérios de qualidade (registos, meta-análises, estudos populacionais, grandes coortes).

Para doenças congénitas, a prevalência é estimada do seguinte modo:

Prevalência = prevalência nascimento x (esperança de vida do paciente/esperança de vida geral da população).

Quando estão disponíveis apenas dados relativos à incidência a prevalência é estimada, quando possível, do seguinte modo:

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

Prevalência = incidência x duração média da doença.

Quando não estão disponíveis dados de prevalência ou incidência, como acontece no caso das doenças muito raras, é fornecido o número de casos ou famílias documentados na literatura.

LIMITAÇÕES DO ESTUDO

Os dados apresentados neste relatório relativos à prevalência e incidência são apenas estimativas e não podem ser considerados absolutamente corretos.

Os valores médios apresentados neste relatório não têm em conta a heterogeneidade das metodologias utilizadas pelos estudos que são considerados na pesquisa da literatura.

A validade e a exatidão das fontes de dados brutos são assumidas como garantidas e não foram verificadas. Deste modo, a confusão entre os termos, tais como incidência e prevalência e/ou prevalência ao nascimento é possível devido ao uso compatível destes termos em determinadas fontes de informação. É possível que a prevalência esteja sobrestimada em alguns casos, uma vez que os estudos epidemiológicos são geralmente baseados em dados hospitalares das regiões com maiores prevalências.

APRESENTAÇÃO DOS DADOS

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus.

P indica dados de prevalência

I indica dados de incidência.

BP indica a prevalência ao nascimento.

Por favor, note que esta é apenas uma seleção dos dados epidemiológicos de doenças raras da Orphanet. Atualmente 4363 doenças raras são identificadas com informações de prevalência ou de incidência no banco de dados Orphanet. Para aceder às bases de dados completos, visite Orphadata (www.orphadata.com)

Prevalência ou incidência ou números de casos publicados, por ordem alfabética do nome da doença

ORPHAcode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
79327	ALG1-CDG	Patologia		57 <i>Caso(s)</i>
79324	ALG12-CDG	Patologia		11 <i>Caso(s)</i>
79326	ALG2-CDG	Patologia		1 <i>Caso(s)</i>
79321	ALG3-CDG	Patologia		15 <i>Caso(s)</i>
79320	ALG6-CDG	Patologia		54 <i>Caso(s)</i>
79325	ALG8-CDG	Patologia		15 <i>Caso(s)</i>
79328	ALG9-CDG	Patologia		12 <i>Caso(s)</i>
14	Abetalipoproteinemia	Patologia		100 <i>Caso(s)</i>
930	Acalasia idiopática	Patologia	8.0 <i>P</i>	
930	Acalasia idiopática	Patologia	0.77 <i>I</i>	
926	Acatalassemia	Patologia	3.2 <i>P*</i>	
48818	Aceruloplasminemia	Patologia	0.09 <i>P</i>	
33	Acidemia isovalérica	Patologia	1.0 <i>P*</i>	
26	Acidemia metilmalónica com homocistinúria	Patologia		500 <i>Caso(s)</i>
369955	Acidemia metilmalónica com homocistinúria, tipo cblJ	Subtipo de patologia		2 <i>Caso(s)</i>
369962	Acidemia metilmalónica com homocistinúria, tipo cblX	Subtipo de patologia		18 <i>Caso(s)</i>
79282	Acidemia metilmalónica com homocistinúria, tipo cblC	Subtipo de patologia		500 <i>Caso(s)</i>
79283	Acidemia metilmalónica com homocistinúria, tipo cblD	Subtipo de patologia		17 <i>Caso(s)</i>
308425	Acidemia metilmalónica devido a défice	Patologia		7 <i>Caso(s)</i>

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	de metilmalomil-CoA epimerase			
28	Acidemia metilmalónica sensível à vitamina B12	Patologia		192 <i>Caso(s)</i>
79310	Acidemia metilmalónica sensível à vitamina B12 tipo cbl A	Subtipo de patologia		60 <i>Caso(s)</i>
79312	Acidemia metilmalónica sensível à vitamina B12 tipo mut-	Subtipo de patologia		450 <i>Caso(s)</i>
35	Acidemia propiónica	Patologia	1.5 <i>I</i>	
35	Acidemia propiónica	Patologia	0.2 <i>P*</i>	
397593	Acidose láctica neonatal grave devido a défice do complexo NFS1-ISD11	Patologia		5 <i>Caso(s)</i>
314889	Acidose tubular renal proximal autossómica dominante	Subtipo de patologia		1 <i>Família(s)</i>
280183	Acidúria metilmalónica por deficiência do receptor da transcobalamina	Patologia		5 <i>Caso(s)</i>
79154	Acidúria 2-aminoadípica	Patologia		20 <i>Caso(s)</i>
939	Acidúria 3-hidroxiisobutírica	Patologia		13 <i>Caso(s)</i>
67046	Acidúria 3-metilglutacónica tipo 1	Patologia		20 <i>Caso(s)</i>
505208	Acidúria 3-metilglutacónica tipo 8	Patologia		9 <i>Caso(s)</i>
505216	Acidúria 3-metilglutacónica tipo 9	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
79315	Acidúria D-2-hidroxiglutárica	Patologia		80 <i>Caso(s)</i>
79314	Acidúria L-2-hidroxiglutárica	Patologia		140 <i>Caso(s)</i>
23	Acidúria argininosuccínica	Patologia	1.0 <i>P*</i>	
24	Acidúria fumárica	Patologia		40 <i>Caso(s)</i>
356978	Acidúria hidroxiglutáricaD,L - 2	Patologia		13 <i>Caso(s)</i>
943	Acidúria malónica	Patologia		34 <i>Caso(s)</i>
79284	Acidúria metilmalónica com homocistinúria, tipo cblF	Subtipo de patologia		15 <i>Caso(s)</i>
29	Acidúria mevalónica	Subtipo de patologia		30 <i>Caso(s)</i>

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
30	Acidúria orótica hereditária	Patologia		20 Caso(s)
922	Acilia nasal familiar	Patologia		8 Caso(s)
15	Acondroplasia	Patologia	4.73 BP	
15	Acondroplasia	Patologia	3.62 BP*	
221054	Acrocefalopolidactilia	Patologia		8 Caso(s)
950	Acrodisostose	Patologia		80 Caso(s)
2956	Acrodisplasia-escoliose	Patologia		2 Caso(s)
49382	Acromatópsia	Patologia	2.7 P	
963	Acromegalia	Patologia	0.47 I	
39	Acromelanose	Patologia		10 Caso(s)
41	Acropigmentação de Dohi	Patologia		300 Caso(s)
178307	Acropigmentação reticulada de Kitamura	Patologia		130 Caso(s)
99710	Acroqueratoderma punctiforme pigmentação tipo sardas	Patologia		7 Caso(s)
55881	Adamantinoma	Patologia	0.01 I*	
55881	Adamantinoma	Patologia	0.11	
213528	Adenocarcinoma da mama raro	Patologia	3.55 I*	
424991	Adenocarcinoma da vesícula biliar e do trato biliar extra-hepático	Patologia	2.62 I*	
398971	Adenocarcinoma das células claras do ovário	Patologia	0.32 I*	
424016	Adenocarcinoma do canal anal	Patologia	0.253 I*	
213772	Adenocarcinoma do colo do útero	Patologia	1.01 I*	
99976	Adenocarcinoma do esófago	Patologia	3.264 I*	
99976	Adenocarcinoma do esófago	Patologia	0.7 I	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHA Code	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
99976	Adenocarcinoma do esôfago	Patologia	5.55	
424943	Adenocarcinoma do fígado e do trato biliar intra-hepático	Patologia	0.412 I*	
104075	Adenocarcinoma do intestino curto	Patologia	0.588 I*	
213504	Adenocarcinoma do ovário	Patologia	5.97 I*	
314022	Adenocarcinoma gástrico e polipose proximal do estômago	Patologia		28 Caso(s)
398961	Adenocarcinoma mucinoso do ovário	Patologia	0.85 I*	
363478	Adenocarcinoma paratesticular	Patologia	0.01	
314777	Adenoma hipofisário isolado familiar	Patologia		150 Caso(s)
91349	Adenoma hipofisário não-secretor	Patologia	1.05 I	
91349	Adenoma hipofisário não-secretor	Patologia	2.55 I*	
454821	Adenoma pleomórfico da glândula salivar	Subtipo de patologia	2.725 I	
369929	Adenoma secretor de aldosterona com doença neuromuscular complexa	Patologia		2 Caso(s)
977	Adrenomiodistrofia	Patologia		2 Caso(s)
100070	Afasia, progressiva primária, tipo não-fluente	Patologia	2.5 P*	
100070	Afasia, progressiva primária, tipo não-fluente	Patologia	0.7 I*	
33110	Agamaglobulinemia autossômica	Subtipo de patologia		100 Caso(s)
229717	Agamaglobulinemia isolada	Patologia	0.3 P	
47	Agamaglobulinemia ligada ao X	Subtipo de patologia	0.1 P*	
47	Agamaglobulinemia ligada ao X	Subtipo de patologia	0.22 P	
495879	Agenesia congênita do escroto	Patologia		6 Caso(s)
981	Agenesia da carótida interna	Patologia		100 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
49	Agenesia do pénis	Patologia		80 Caso(s)
2805	Agenesia pancreática parcial	Patologia		50 Caso(s)
93100	Agenesia renal unilateral	Subtipo de patologia	50.0 BP	
1848	Agenesia renal, bilateral	Subtipo de patologia	1.7 BP*	
3346	Agenesia traqueal	Patologia	2.0 BP*	
309147	Alaninémia hiper-beta	Patologia		3 Caso(s)
1000	Albinismo ocular com surdez neurossensorial de início tardio	Patologia		9 Caso(s)
54	Albinismo ocular ligado ao X recessivo	Patologia	0.58 BP*	
370091	Albinismo oculo-cutâneo tipo 5	Patologia		1 Família(s)
352745	Albinismo oculo-cutâneo tipo 7	Patologia		9 Caso(s)
352734	Albinismo oculocutâneo com pigmentação mínima tipo 1	Subtipo de patologia		10 Caso(s)
352737	Albinismo oculocutâneo sensível à temperatura tipo 1	Subtipo de patologia		10 Caso(s)
352731	Albinismo oculocutâneo tipo 1	Patologia	2.5 P	
79431	Albinismo oculocutâneo tipo 1A	Subtipo de patologia	1.3 P	
79434	Albinismo oculocutâneo tipo 1B	Subtipo de patologia	1.3 P	
79432	Albinismo oculocutâneo tipo 2	Patologia	2.55 P	
79435	Albinismo oculocutâneo tipo 4	Patologia	1.0 P	
370097	Albinismo oculocutâneo tipo 6	Patologia		1 Caso(s)
597733	Albinismo oculocutâneo tipo 8	Patologia		2 Caso(s)
61	Alfa-manosidose	Patologia	0.1 P*	
231401	Alfa-talassemia-síndrome mielodisplásica	Patologia		80 Caso(s)
1006	Alopecia e deficiência de anticorpos	Patologia		3 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
700	Alopecia totalis	Patologia	10.5 P*	
701	Alopecia universalis	Patologia	25.0 P*	
477787	Alteração hemorrágica associada a défice de fosfolipase-A2 alfa citosólica	Patologia		2 Caso(s)
65	Amaurose congénita de Leber	Patologia	2.5 BP	
65	Amaurose congénita de Leber	Patologia	2.5 P	
439232	Amiloidose AApoAIV	Patologia		2 Caso(s)
100006	Amiloidose ABeta, tipo Holandês	Subtipo de patologia		250 Caso(s)
324723	Amiloidose ABeta, tipo Ártico	Subtipo de patologia		1 Família(s)
85446	Amiloidose ABeta2M tipo selvagem	Patologia	4.5 P*	
442582	Amiloidose AH	Patologia		12 Caso(s)
85443	Amiloidose AL	Patologia	5.127 P	
85443	Amiloidose AL	Patologia	5.5311 P*	
85443	Amiloidose AL	Patologia	1.044 I	
85443	Amiloidose AL	Patologia	1.1177 I*	
271861	Amiloidose ATTR hereditária	Patologia	0.2222 P	
330001	Amiloidose ATTR tipo selvagem	Patologia	1.72 P	
439254	Amiloidose ITM2B	Patologia		2 Família(s)
319635	Amiloidose com discromia cutânea	Patologia		27 Caso(s)
93561	Amiloidose da lisozima	Subtipo de patologia		7 Família(s)
85448	Amiloidose familiar tipo finlandês	Patologia		475 Caso(s)
397606	Amiloidose sistémica PrP	Patologia		16 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
314701	Amiloidose sistêmica primária	Subtipo de patologia	30.0 P*	
314652	Amiloidose variante ABeta2M	Patologia		5 Caso(s)
85146	Amiotrofia escapulooperonial	Patologia		15 Caso(s)
1040	Anadislplasia metafisária	Patologia		27 Caso(s)
86816	Analbuminemia congênita	Patologia		50 Caso(s)
319651	Anemia constitucional megaloblástica com doença neurológica grave	Patologia		6 Caso(s)
124	Anemia de Diamond-Blackfan	Patologia	0.67 BP*	
84	Anemia de Fanconi	Patologia	0.3 P*	
84	Anemia de Fanconi	Patologia	0.62 BP*	
232	Anemia de células falciformes	Patologia	10.0 P*	
363727	Anemia diseritropoiética com plaquetas anômalas e neutropenia, ligada ao cromossoma X	Patologia		1 Família(s)
67044	Anemia diseritropoiética com trombocitopenia	Patologia		3 Família(s)
293825	Anemia diseritropoiética congênita por mutação em KLF1	Patologia		4 Caso(s)
98870	Anemia diseritropoiética congênita tipo III	Patologia		60 Caso(s)
398109	Anemia hemolítica autoimune neonatal	Patologia		2 Caso(s)
90031	Anemia hemolítica não-esferocítica por deficiência de hexocinase	Patologia		17 Família(s)
86817	Anemia hemolítica por deficiência de adenilato cinase	Patologia		7 Família(s)
712	Anemia hemolítica por deficiência de glucose-fosfato isomerase	Patologia		50 Caso(s)
90030	Anemia hemolítica por deficiência de glutathione reductase	Patologia		3 Caso(s)
766	Anemia hemolítica por deficiência de piruvato cinase dos eritrócitos	Patologia	5.0 P*	
300298	Anemia hipocrômica congênita grave com sideroblastos em anel	Patologia		3 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
35858	Anemia megaloblástica familiar	Patologia	0.5 <i>P*</i>	
83642	Anemia microcítica com sobrecarga hepática de ferro	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
168960	Anemia refratária com excesso de blastos em transformação	Patologia	0.04 <i>I*</i>	
255132	Anemia sideroblástica autossômica recessiva de início no adulto	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
75564	Anemia sideroblástica idiopática adquirida	Patologia	0.09 <i>I*</i>	
75563	Anemia sideroblástica ligada ao X	Patologia		200 <i>Caso(s)</i>
2802	Anemia sideroblástica-ataxia espinocerebelosa ligada ao X	Patologia		13 <i>Caso(s)</i>
1048	Anencefalia	Patologia	35.0 <i>BP*</i>	
83620	Anendocrinose entérica	Patologia		7 <i>Caso(s)</i>
228277	Anetoderma familiar	Patologia		12 <i>Família(s)</i>
91387	Aneurisma da aorta torácica e disseção aórtica familiar	Patologia		22 <i>Caso(s)</i>
622925	Aneurisma e disseção da aorta torácica sindromática grave ligada ao X	Patologia		32 <i>Caso(s)</i>
537072	Angioedema hereditário PLG- relacionado com C1Inh normal	Subtipo de patologia		105 <i>Caso(s)</i>
458768	Angioendotelioma intralinfático primário	Patologia		30 <i>Caso(s)</i>
289596	Angiofibroma nasofaríngeo juvenil	Patologia	0.6666 <i>I</i>	
1063	Angioma cauliforme	Patologia		200 <i>Caso(s)</i>
85458	Angiopatia amiloide cerebral	Patologia		350 <i>Caso(s)</i>
263413	Angiosarcoma	Patologia	0.02	
370039	Angora, nevo capilar	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
468666	Anidrose isolada generalizada com glândulas sudoríparas normais	Patologia		7 <i>Caso(s)</i>
250923	Aniridia isolada	Patologia	1.31 <i>I*</i>	
1070	Anisaquiose	Patologia	0.32 <i>I</i>	

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
399096	Anoctaminopatia distal	Patologia		24 Caso(s)
1880	Anomalia Ebstein da válvula tricúspida	Patologia	1.25 P*	
1880	Anomalia Ebstein da válvula tricúspida	Patologia	3.5 BP*	
3403	Anomalia Uhl	Patologia		84 Caso(s)
3403	Anomalia Uhl	Patologia	1.0 BP	
708	Anomalia de Peters	Patologia		60 Caso(s)
464760	Anomalia do disco óptico cavitário familiar	Patologia		17 Caso(s)
99125	Anomalia do retono venoso pulmonar, congénita, total	Patologia	9.0 BP	
99125	Anomalia do retono venoso pulmonar, congénita, total	Patologia	9.0 P	
254519	Anomalias congénitas múltiplas por anomalia nos genes de expressão materna localizados em 14q32.2	Patologia		84 Caso(s)
3294	Anomalias dos tendões extensores dos dedos	Patologia		2 Caso(s)
69125	Anoníquia com pigmentação das flexuras	Patologia		3 Caso(s)
79143	Anoníquia congénita	Patologia		50 Caso(s)
88620	Anosmia congénita isolada	Patologia		15 Caso(s)
93976	Anotia	Patologia	0.028 BP*	
140917	Anquilose do estribo com polegares e dedos dos pés largos	Patologia		6 Família(s)
141163	Anquilose glossopalatina	Patologia		30 Caso(s)
314399	Aplasia autossômica dominante e mielodisplasia	Patologia		6 Caso(s)
1114	Aplasia cutis congénita	Patologia	10.0 BP	
3383	Aplasia da tróclea do úmero	Patologia		5 Caso(s)
2926	Aplasia do músculo extensor digital-	Patologia		3 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	polineuropatia			
48	Aplasia dos canais deferentes bilateral congénita	Patologia	50.0 <i>P*</i>	
637064	Aplasia isolada do nervo óptico	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
86789	Aplasia-hipoplasia isolada da rótula	Patologia		5 <i>Família(s)</i>
99981	Apneia da prematuridade (AOP)	Patologia	8.5 <i>P*</i>	
209908	Apraxia do discurso isolada na adolescência	Patologia		22 <i>Caso(s)</i>
1125	Apraxia ocular motora, tipo Cogan	Patologia		50 <i>Caso(s)</i>
314566	Apraxia progressiva primária da fala	Patologia		16 <i>Caso(s)</i>
1126	Aprosencefalia-disgenesia cerebelosa	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
1134	Arrinia isolada	Patologia		20 <i>Caso(s)</i>
136	Arteriopatia cerebral autossômica dominante-enfartes subcorticais-leucoencefalopatia	Patologia	3.0 <i>P*</i>	
3287	Arterite de Takayasu	Patologia	0.084 <i>I*</i>	
3287	Arterite de Takayasu	Patologia	1.34 <i>P*</i>	
26137	Arterite temporal juvenil	Patologia		20 <i>Caso(s)</i>
85414	Artrite juvenil idiopática de início sistémico	Patologia	3.1 <i>P</i>	
85414	Artrite juvenil idiopática de início sistémico	Patologia	0.6 <i>I</i>	
85410	Artrite oligoarticular juvenil	Patologia	20.5 <i>P*</i>	
85438	Artrite relacionada com entesite	Patologia	5.7 <i>P*</i>	
53696	Artrogripose - doença das células dos cornos anteriores da medula, letal	Patologia		15 <i>Caso(s)</i>
251515	Artrogripose distal tipo 10	Patologia		53 <i>Caso(s)</i>
329457	Artrogripose distal tipo 5D	Patologia		33 <i>Caso(s)</i>
319332	Artrogripose miogénica multiplex	Patologia		1 <i>Família(s)</i>

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	congénita autossômica recessiva			
1143	Artrogripose múltipla congénita tipo neurogénico	Patologia	4.3 BP*	
99050	Artéria pulmonar proveniente da aorta	Patologia		200 Caso(s)
887	Associação VACTERL/VATER	Patologia	6.25 BP*	
251679	Astroblastoma	Patologia	0.02 I*	
251598	Astrocitoma protoplásmico	Subtipo de patologia	0.01 I*	
247815	Ataxia autossômica recessiva por deficiência de PEX10	Patologia		6 Caso(s)
139485	Ataxia autossômica recessiva por deficiência de ubiquinona	Patologia		31 Caso(s)
88644	Ataxia autossômica recessiva, tipo Beauce	Patologia		57 Caso(s)
352403	Ataxia cerebelosa autossômica recessiva associada à espectrina	Patologia		2 Família(s)
284289	Ataxia cerebelosa autossômica recessiva de início no adulto	Patologia		14 Caso(s)
453521	Ataxia cerebelosa autossômica recessiva por déficit de CWF19L1	Patologia		2 Caso(s)
412057	Ataxia cerebelosa autossômica recessiva por déficit de STUB1	Patologia		10 Família(s)
352641	Ataxia cerebelosa com espasticidade autossômica recessiva de início tardio	Patologia		10 Caso(s)
363432	Ataxia cerebelosa congénita autossômica recessiva por deficiência de GRID2	Subtipo de patologia		7 Caso(s)
324262	Ataxia cerebelosa congénita autossômica recessiva por déficit de MGLUR1	Subtipo de patologia		10 Caso(s)
512260	Ataxia cerebelosa congénita por mutação RNU12	Patologia		6 Caso(s)
314978	Ataxia cerebelosa não progressiva ligada ao X	Patologia		3 Família(s)
314647	Ataxia cerebelosa não-progressiva com perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		15 Caso(s)
96	Ataxia com deficiência de vitamina E	Patologia	0.33 P*	
95	Ataxia de Friedreich	Patologia	2.0 P*	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHA Code	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
401953	Ataxia episódica com discurso arrastado	Patologia		13 Caso(s)
79135	Ataxia episódica tipo 3	Patologia		1 Família(s)
79136	Ataxia episódica tipo 4	Patologia		2 Família(s)
211067	Ataxia episódica tipo 5	Patologia		7 Caso(s)
209967	Ataxia episódica tipo 6	Patologia		4 Caso(s)
209970	Ataxia episódica tipo 7	Patologia		7 Caso(s)
631095	Ataxia espinocerebelosa tipo 44	Patologia		7 Caso(s)
631103	Ataxia espinocerebelosa tipo 48	Patologia		50 Caso(s)
631106	Ataxia espinocerebelosa tipo 49	Patologia		9 Caso(s)
94124	Ataxia espinocerebelosa com neuropatia axonal tipo 1	Patologia		9 Caso(s)
1186	Ataxia espinocerebelosa de início na infância	Patologia		29 Caso(s)
85297	Ataxia espinocerebelosa ligada ao X tipo 3	Patologia		5 Caso(s)
85292	Ataxia espinocerebelosa ligada ao X tipo 4	Patologia		1 Família(s)
98755	Ataxia espinocerebelosa tipo 1	Patologia	1.5 P	
98767	Ataxia espinocerebelosa tipo 11	Patologia		51 Caso(s)
98762	Ataxia espinocerebelosa tipo 12	Patologia		40 Família(s)
98768	Ataxia espinocerebelosa tipo 13	Patologia		20 Caso(s)
98763	Ataxia espinocerebelosa tipo 14	Patologia		20 Família(s)
98769	Ataxia espinocerebelosa tipo 15/16	Patologia		80 Caso(s)
98759	Ataxia espinocerebelosa tipo 17	Patologia		100 Família(s)
98771	Ataxia espinocerebelosa tipo 18	Patologia		26 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
98772	Ataxia espinocerebelosa tipo 19/22	Patologia		12 Caso(s)
98756	Ataxia espinocerebelosa tipo 2	Patologia	1.5 P	
101110	Ataxia espinocerebelosa tipo 20	Patologia		20 Caso(s)
98773	Ataxia espinocerebelosa tipo 21	Patologia		35 Caso(s)
101108	Ataxia espinocerebelosa tipo 23	Patologia		4 Família(s)
101111	Ataxia espinocerebelosa tipo 25	Patologia		10 Caso(s)
101112	Ataxia espinocerebelosa tipo 26	Patologia		1 Família(s)
98764	Ataxia espinocerebelosa tipo 27	Patologia		30 Caso(s)
208513	Ataxia espinocerebelosa tipo 29	Patologia		50 Caso(s)
98757	Ataxia espinocerebelosa tipo 3	Patologia	1.5 P	
211017	Ataxia espinocerebelosa tipo 30	Patologia		6 Caso(s)
217012	Ataxia espinocerebelosa tipo 31	Patologia		30 Família(s)
276183	Ataxia espinocerebelosa tipo 32	Patologia		1 Família(s)
1955	Ataxia espinocerebelosa tipo 34	Patologia		45 Caso(s)
276193	Ataxia espinocerebelosa tipo 35	Patologia		28 Caso(s)
276198	Ataxia espinocerebelosa tipo 36	Patologia		100 Família(s)
363710	Ataxia espinocerebelosa tipo 37	Patologia		9 Caso(s)
423296	Ataxia espinocerebelosa tipo 38	Patologia		4 Família(s)
423275	Ataxia espinocerebelosa tipo 40	Patologia		5 Caso(s)
458798	Ataxia espinocerebelosa tipo 41	Patologia		1 Caso(s)
458803	Ataxia espinocerebelosa tipo 42	Patologia		25 Caso(s)
497764	Ataxia espinocerebelosa tipo 43	Patologia		7 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
589527	Ataxia espinocerebelosa tipo 45	Patologia		7 Caso(s)
589522	Ataxia espinocerebelosa tipo 46	Patologia		1 Família(s)
98766	Ataxia espinocerebelosa tipo 5	Patologia		5 Família(s)
247234	Ataxia esporádica com início no adulto sem etiologia conhecida	Patologia	7.6 P*	
251282	Ataxia espástica autossômica dominante tipo 1	Patologia		53 Caso(s)
314603	Ataxia espástica autossômica recessiva com leucoencefalopatia	Patologia		54 Caso(s)
1182	Ataxia espástica com miose congénita	Patologia		3 Família(s)
557056	Ataxia espástica-diartria por deficiência de glutaminase	Patologia		5 Caso(s)
1187	Ataxia letal com surdez e atrofia óptica	Patologia		4 Família(s)
459033	Ataxia-oculomotora apraxia tipo 4	Patologia		12 Caso(s)
100	Ataxia-telangiectasia	Patologia	0.49 P*	
56304	Atelosteogénese II	Patologia		25 Caso(s)
56305	Atelosteogénese III	Patologia		25 Caso(s)
95713	Atireose	Patologia	3.5 P*	
1195	Atransferrinemia congénita	Patologia		16 Caso(s)
73272	Atraso de crescimento por deficiência de fator de crescimento insulina-like I	Patologia		5 Caso(s)
254516	Atraso do desenvolvimento motor por anomalia nos genes de expressão paterna localizados em 14q32.2	Patologia		53 Caso(s)
3034	Atraso na ossificação craniana membranosa	Patologia		2 Família(s)
30391	Atresia biliar isolada	Patologia	2.9 BP*	
30391	Atresia biliar isolada	Patologia	18.5 BP	
137914	Atresia das coanas	Patologia	8.6 BP*	

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHA Code	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
1198	Atresia do cólon	Patologia	5.0 BP	
1201	Atresia do intestino delgado	Patologia	9.0 BP*	
1203	Atresia duodenal	Patologia	9.0 BP*	
1203	Atresia duodenal	Patologia	9.0 P*	
1199	Atresia esofágica	Patologia	24.3 BP*	
2300	Atresia intestinal múltipla	Patologia	4.05 BP	
1209	Atresia tricúspide	Patologia	5.5625 BP*	
247198	Atrofia cerebelo-cerebral progressiva	Patologia		7 Caso(s)
363969	Atrofia cerebral autossômica recessiva	Patologia		4 Caso(s)
402364	Atrofia cerebral e cerebelosa da infância com microcefalia pós-natal progressiva	Patologia		5 Caso(s)
75373	Atrofia coriorretiniana bifocal progressiva	Patologia		2 Família(s)
251295	Atrofia coriorretiniana paravenosa pigmentada	Patologia		100 Caso(s)
1217	Atrofia espinhal-oftalmoplegia-síndrome piramidal	Patologia		2 Caso(s)
414	Atrofia girata da coróide e retina	Patologia		200 Caso(s)
221142	Atrofia macular confetti-like	Patologia		2 Caso(s)
431255	Atrofia muscular escapulo-peroneal espinhal	Patologia		31 Caso(s)
98920	Atrofia muscular espinhal com dificuldade respiratória tipo 1	Patologia		128 Caso(s)
404521	Atrofia muscular espinhal com dificuldade respiratória tipo 2	Patologia		1 Caso(s)
486811	Atrofia muscular espinhal de início pré-natal com fraturas ósseas congénitas	Patologia		7 Caso(s)
139557	Atrofia muscular espinhal distal ligada ao X	Patologia		2 Família(s)
139547	Atrofia muscular espinhal distal tipo 3	Patologia		28 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHA Code	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
1145	Atrofia muscular espinhal ligada ao X de início na infância	Patologia		14 Família(s)
70	Atrofia muscular espinhal proximal	Patologia	2.6 I*	
70	Atrofia muscular espinhal proximal	Patologia	20.0 BP*	
363447	Atrofia muscular espinhal proximal autossômica dominante de início na infância	Patologia		97 Caso(s)
209335	Atrofia muscular espinhal proximal autossômica dominante de início no adulto	Patologia	0.1 P*	
363454	Atrofia muscular espinhal proximal de início na infância autossômica dominante BICD2-relacionada	Subtipo de patologia		60 Caso(s)
209341	Atrofia muscular espinhal proximal de início na infância autossômica dominante DYNC1H1-relacionada	Subtipo de patologia		37 Caso(s)
83330	Atrofia muscular espinhal proximal tipo 1	Subtipo de patologia	0.26 I*	
83418	Atrofia muscular espinhal proximal tipo 2	Subtipo de patologia	2.0 BP*	
102	Atrofia sistêmica múltipla	Patologia	3.7 P*	
102	Atrofia sistêmica múltipla	Patologia	1.8 I	
102	Atrofia sistêmica múltipla	Patologia	3.5 P	
67036	Atrofia óptica autossômica dominante e catarata	Patologia		3 Família(s)
98673	Atrofia óptica autossômica dominante, forma clássica	Patologia	2.0 P	
227976	Atrofia óptica autossômica recessiva, tipo OPA7	Patologia		17 Caso(s)
98676	Atrofia óptica isolada autossômica recessiva	Patologia		5 Caso(s)
98890	Atrofia óptica ligada ao X de início precoce	Patologia		4 Família(s)
140933	Atrofodermia linear de Moulin	Patologia		30 Caso(s)
114	Auriculo-osteodisplasia	Patologia		2 Família(s)
980	Ausência da artéria pulmonar	Patologia	0.5 I*	

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
294975	Ausência isolada do braço e antebraço com mão presente	Patologia	0.62 BP	
973	Ausência isolada/hipoplasia dos dedos excluindo o polegar, unilateral	Patologia		2 Família(s)
324530	Auto-inflamação-deficiência de anticorpos PLCG2-associados-imunodesregulação	Patologia		2 Caso(s)
79332	B4GALT1-CDG	Patologia		1 Caso(s)
314811	Baixa estatura devido à deficiência de GHRS	Patologia		8 Caso(s)
629	Baixa estatura por anomalia qualitativa da hormona de crescimento	Subtipo de patologia		3 Caso(s)
2867	Baixa estatura tipo Bruxelas	Patologia		2 Caso(s)
139455	Bestrofinopatia autossômica recessiva	Patologia		20 Caso(s)
118	Beta-manosidose	Patologia	0.14 BP*	
848	Beta-talassemia	Patologia	1.0 I	
848	Beta-talassemia	Patologia	10.0 I*	
64742	Blastoma pleuro-pulmonar	Patologia	0.5 BP*	
60041	Bloqueio cardíaco congénito	Patologia	4.54 BP	
217067	Bolsite	Patologia	22.0 P*	
1267	Botulismo	Patologia	0.022 I*	
228371	Botulismo com origem em produtos alimentares	Subtipo de patologia	0.1 I*	
178475	Botulismo de ferida	Subtipo de patologia	0.1 I*	
254509	Botulismo iatrogénico	Subtipo de patologia		180 Caso(s)
254504	Botulismo inalatório	Subtipo de patologia		10 Caso(s)
178478	Botulismo infantil	Subtipo de patologia	0.2 BP*	
178478	Botulismo infantil	Subtipo de	0.3 I*	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
		patologia		
178487	Botulismo intestinal do adulto	Subtipo de patologia		19 Caso(s)
75374	Bradiopsia	Patologia		5 Caso(s)
93382	Braquidactilia A6	Patologia		7 Caso(s)
498602	Braquidactilia Sugarman	Patologia		1 Família(s)
93397	Braquidactilia tipo A7	Patologia		1 Família(s)
93409	Braquidactilia-sindactilia, tipo Zhao	Patologia		2 Família(s)
93302	Braquiolmia tipo Maroteaux	Patologia		4 Família(s)
448242	Braquiolmia, forma recessiva	Patologia		20 Caso(s)
1295	Braquitelefalangia-dismorfia-síndrome de Kallman	Patologia		2 Caso(s)
1304	Brucelose	Patologia	0.09 I*	
281127	Bébe colódio acral com regressão espontânea	Patologia		2 Caso(s)
281122	Bébe colódio com regressão espontânea	Patologia		25 Caso(s)
448010	CAD-CDG	Patologia		1 Caso(s)
369942	CADDs	Patologia		4 Caso(s)
468684	CCDC115-CDG	Patologia		8 Caso(s)
284448	CLIPPERS	Patologia		50 Caso(s)
435934	COG2-CDG	Patologia		1 Caso(s)
464443	COG6-CDG	Patologia		10 Caso(s)
79333	COG7-CDG	Patologia		8 Caso(s)
51608	Calcificação arterial generalizada da infância	Patologia		300 Caso(s)
178506	Calcificação cerebral, tipo Rajab	Patologia		8 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
1314	Calcificações talâmicas simétricas	Patologia		30 <i>Caso(s)</i>
1980	Calcinose-estrio-palido-dentada bilateral	Patologia		200 <i>Caso(s)</i>
79141	Calosidades dolorosas hereditária	Patologia		2 <i>Família(s)</i>
1318	Campomelia, tipo Cumming	Patologia		8 <i>Caso(s)</i>
1319	Camptobraquidactilia	Patologia		1 <i>Família(s)</i>
1330	Canal auriculo-ventricular parcial	Patologia	20.0 <i>BP*</i>	
1330	Canal auriculo-ventricular parcial	Patologia	30.0 <i>P*</i>	
142	Cancro anaplásico da tiroide	Patologia	0.17 <i>I*</i>	
142	Cancro anaplásico da tiroide	Patologia	0.1 <i>P*</i>	
213557	Cancro da mama, tipo glândula salivar	Patologia	0.05 <i>I*</i>	
26106	Cancro gástrico difuso hereditário	Patologia	1.5 <i>I*</i>	
1332	Cancro medular da tiroide	Patologia	5.0 <i>P*</i>	
1332	Cancro medular da tiroide	Patologia	0.22 <i>I*</i>	
70573	Cancro pulmonar de células pequenas	Patologia	12.0 <i>P*</i>	
1501	Carcinoma adrenocortical	Patologia	0.75 <i>P*</i>	
1501	Carcinoma adrenocortical	Patologia	0.03 <i>I*</i>	
314422	Carcinoma ameloblástico	Patologia		40 <i>Caso(s)</i>
146	Carcinoma da tiroide diferenciado	Patologia	5.25 <i>I</i>	
146	Carcinoma da tiroide diferenciado	Patologia	2.0 <i>I*</i>	
143	Carcinoma das paratiroides	Patologia	0.02 <i>I*</i>	
143	Carcinoma das paratiroides	Patologia	0.28	
424046	Carcinoma de células acinares do	Patologia	0.029 <i>I*</i>	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	pâncreas			
329984	Carcinoma de células calciformes	Subtipo de patologia	0.025 /	
500464	Carcinoma de células escamosas da cavidade nasal e seios paranasais	Patologia	0.35 /	
502363	Carcinoma de células escamosas da cavidade oral	Patologia	3.51 /*	
494547	Carcinoma de células escamosas da hipofaringe	Patologia	1.27 /*	
494550	Carcinoma de células escamosas da laringe	Patologia	4.61 /*	
500478	Carcinoma de células escamosas da orofaringe	Patologia	3.12 /*	
424996	Carcinoma de células escamosas da vesícula biliar e do tracto biliar extra-hepático	Patologia	0.032 /*	
424019	Carcinoma de células escamosas do canal anal	Patologia	0.81 /*	
213767	Carcinoma de células escamosas do colo do útero	Patologia	4.28 /*	
213716	Carcinoma de células escamosas do corpo uterino	Patologia	0.12 /*	
423994	Carcinoma de células escamosas do cólon	Patologia	0.026 /*	
418959	Carcinoma de células escamosas do estômago	Patologia	0.115 /*	
423968	Carcinoma de células escamosas do intestino delgado	Patologia	0.008 /*	
502366	Carcinoma de células escamosas do lábio	Patologia	1.02 /	
424039	Carcinoma de células escamosas do pâncreas	Patologia	0.023 /*	
398058	Carcinoma de células escamosas do pênis	Patologia	0.57 /*	
424002	Carcinoma de células escamosas do reto	Patologia	0.113 /*	
99977	Carcinoma de células escamosas esofágicas	Patologia	3.357 /*	
99977	Carcinoma de células escamosas esofágicas	Patologia	5.2 /	
99977	Carcinoma de células escamosas esofágicas	Patologia	5.42	
424975	Carcinoma de células escamosas	Patologia	0.009 /*	

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	hepático e do tracto biliar intra-hepático			
319303	Carcinoma de células renais cromóforas	Patologia	0.01 I*	
319298	Carcinoma de células renais papilar	Patologia	0.14 I*	
418945	Carcinoma do esófago, tipo glândulas salivares	Patologia	0.004 I*	
251899	Carcinoma do plexo coróide	Patologia	0.01 I*	
251899	Carcinoma do plexo coróide	Patologia	0.35	
180226	Carcinoma embrionário	Patologia	0.01 I*	
454723	Carcinoma endometriode do ovário	Patologia	0.81 I*	
313920	Carcinoma gástrico associado a vírus Epstein-Barr	Patologia	1.2 I	
210159	Carcinoma hepatocelular do adulto	Patologia	3.22 I*	
401920	Carcinoma hepatocelular fibrolamelar	Patologia	0.025 I*	
33402	Carcinoma hepatocelular pediátrico	Patologia	0.15 I*	
424970	Carcinoma hepático e do tracto biliar intra-hepático não diferenciado	Patologia	0.015 I*	
300385	Carcinoma hipofisário	Patologia	0.04 I*	
300385	Carcinoma hipofisário	Patologia	0.87	
423786	Carcinoma indiferenciado do estômago	Patologia	0.211 I*	
418951	Carcinoma indiferenciado do esófago	Patologia	0.044 I*	
213531	Carcinoma metaplásico da mama	Patologia	0.06 I*	
424058	Carcinoma mucinoso papilar intraductal do pâncreas	Patologia	0.011 I*	
150	Carcinoma naso-faríngeo	Patologia	2.0 P*	
150	Carcinoma naso-faríngeo	Patologia	0.36 I*	
79140	Carcinoma neuro-endócrino cutâneo	Patologia	0.27 I	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
79140	Carcinoma neuro-endócrino cutâneo	Patologia	0.13 <i>I*</i>	
79140	Carcinoma neuro-endócrino cutâneo	Patologia	4.0 <i>P*</i>	
79140	Carcinoma neuro-endócrino cutâneo	Patologia	0.86	
209989	Carcinoma não papilar das células de transição da bexiga	Patologia	37.0 <i>P*</i>	
97290	Carcinoma papilar da tireoide com neoplasia papilar renal	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
319276	Carcinoma renal de células claras	Patologia	1.99 <i>I*</i>	
424065	Carcinoma sólido pseudopapilar do pâncreas	Patologia	0.003 <i>I*</i>	
598216	Carcinoma urotelial do tracto superior	Patologia	1.5 <i>I</i>	
352563	Cardiomiopatia hipertrófica da infância por déficit de MRPL44	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
565612	Cardiomiopatia primária por deposição de triglicerídeos	Patologia		200 <i>Caso(s)</i>
1369	Catarata-miocardiopatia	Patologia		40 <i>Caso(s)</i>
438075	Cetoacidose por déficit do transportador monocarboxilato-1	Patologia		9 <i>Caso(s)</i>
324625	Chikungunya	Patologia	0.12 <i>I*</i>	
90080	Cicatrização pós-cirurgia filtrante do glaucoma	Patologia	22.0 <i>P*</i>	
168583	Cirrose infantil hereditária em índios norte-americanos	Subtipo de patologia		36 <i>Caso(s)</i>
213	Cistinose	Patologia	0.75 <i>BP</i>	
213	Cistinose	Patologia	1.5 <i>P*</i>	
213	Cistinose	Patologia	0.5 <i>BP*</i>	
214	Cistinúria	Patologia	14.0 <i>P</i>	
214	Cistinúria	Patologia	5.0 <i>P*</i>	
424982	Cistoadenocarcinoma biliar	Patologia	0.002 <i>I*</i>	
424053	Cistoadenocarcinoma mucinoso do	Patologia	0.01 <i>I*</i>	

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	pâncreas			
247525	Citrulinémia, tipo I	Patologia	2.4 P*	
1457	Coartação da aorta	Patologia	35.6 BP*	
53296	Colagenoma cutâneo, familiar	Patologia		16 Caso(s)
79147	Colagenose perforante reativa, familiar	Patologia		50 Caso(s)
70567	Colangiocarcinoma	Patologia	4.2 I	
70567	Colangiocarcinoma	Patologia	4.0 I*	
70567	Colangiocarcinoma	Patologia	2.1 P	
186	Colangite biliar primária	Patologia	2.57 I*	
186	Colangite biliar primária	Patologia	3.0 I	
186	Colangite biliar primária	Patologia	21.05 P	
186	Colangite biliar primária	Patologia	25.0 P*	
171	Colangite esclerosante primária	Patologia	0.77 I*	
171	Colangite esclerosante primária	Patologia	8.1 P	
171	Colangite esclerosante primária	Patologia	7.84 P*	
171	Colangite esclerosante primária	Patologia	0.65 I	
300552	Colangite folicular e pancreatite	Patologia		5 Caso(s)
480556	Colangite isolada neonatal	Patologia		4 Caso(s)
480491	Colestase intra-hepática familiar progressiva MYO5B-relacionada	Subtipo de patologia		5 Caso(s)
480483	Colestase intra-hepática progressiva familiar tipo 4	Subtipo de patologia		14 Caso(s)
480476	Colestase intra-hepática progressiva familiar tipo 5	Subtipo de patologia		4 Caso(s)
402035	Colite eosinofílica	Patologia		196 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHA Code	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
1473	Coloboma uve-fenda lábio-palatina-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		12 Caso(s)
1359	Complexo Carney	Patologia		750 Caso(s)
1986	Complexo Gollop-Wolfgang	Patologia		200 Caso(s)
2019	Complexo fémur-fíbula-ulna	Patologia	1.5 BP*	
220295	Complexo xeroderma pigmentoso/síndrome Cockayne	Patologia		30 Caso(s)
306644	Complicação após transplante de órgão	Patologia	9.0 P*	
1479	Comunicação inter-auricular-defeito na condução auriculo-ventricular	Patologia		11 Caso(s)
280586	Condrodisplasia com luxações articulares, tipo gPAPP	Patologia		4 Caso(s)
163966	Condrodisplasia dominante ligada ao X, tipo Chassaing-Lacombe	Patologia		10 Caso(s)
50945	Condrodisplasia fatal Blomstrand	Patologia		13 Caso(s)
1423	Condrodisplasia letal recessiva	Patologia		4 Caso(s)
33067	Condrodisplasia metafisária tipo Jansen	Patologia		16 Caso(s)
166038	Condrodisplasia metafisária, tipo Kaitila	Patologia		2 Caso(s)
1837	Condrodisplasia metafisária, tipo Rosenberg	Patologia		3 Caso(s)
2501	Condrodisplasia metafisária, tipo Spahr	Patologia		18 Caso(s)
35173	Condrodisplasia pontuada ligada ao X dominante	Patologia	0.25 BP*	
468717	Condrodisplasia pontuada rizomélica tipo 5	Subtipo de patologia		4 Caso(s)
177	Condrodisplasia pontuada tipo rizomélico	Patologia	0.7 BP*	
55880	Condrosarcoma	Patologia	0.24 I*	
55880	Condrosarcoma	Patologia	3.55	
209916	Condrossarcoma mixóide extra-esquelético	Patologia	0.2 P*	

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
2301	Congenital short bowel syndrome	Patologia		43 Caso(s)
85168	Conodisplasia craniofacial	Patologia		1 Família(s)
140927	Convulsões benignas neonatais-infantis familiares	Patologia		10 Família(s)
293181	Convulsões focais migratórias malignas da infância	Patologia		114 Caso(s)
166305	Convulsões infantis benignas associadas a gastroenterite ligeira	Patologia		100 Caso(s)
1461	Coração cruzado	Patologia	0.8 BP*	
1464	Coração univentricular	Patologia	7.5 BP	
53583	Coreoatetose - espasticidade, episódica	Patologia		20 Caso(s)
179	Corio-retinopatia "birdshot"	Patologia	0.35 P	
180	Coroideremia	Patologia	2.0 P*	
494541	Coréia benigna com início na infância com envolvimento do estriado	Patologia		3 Caso(s)
54595	Cranio-faringioma	Patologia	1.0 I	
54595	Cranio-faringioma	Patologia	2.0 P*	
1525	Cranio-osteo-artropatia	Patologia		30 Caso(s)
157832	Craniorinia	Patologia		4 Caso(s)
85199	Craniossinostose - anomalia anal - poroqueratose	Patologia		9 Caso(s)
3366	Craniossinostose metópica não-sindromática	Patologia	6.7 BP*	
3366	Craniossinostose metópica não-sindromática	Patologia	10.2979 P*	
1516	Craniossinostose sagital e bilambdoide não-sindromática	Patologia		14 Caso(s)
620102	Craniossinostose unicoronal não-sindromática	Patologia	0.1049 P	
620139	Craniossinostose unifrontoesfenoidal não-sindromática	Patologia	0.0136 P	
620113	Craniossinostose unilambdóide não-	Patologia	0.0442 P	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	sindromática			
1541	Craniossinostose, tipo Boston	Patologia		3 Família(s)
1527	Craniossinostose, tipo Filadélfia	Patologia		1 Família(s)
2145	Craniossinostose, tipo Herrmann-Opitz	Patologia		2 Caso(s)
168577	Criohidrocitose hereditária com estomatina reduzida	Patologia		3 Caso(s)
398088	Criohidrocitose hereditária com estromatina normal	Patologia		53 Caso(s)
1546	Criptococose	Patologia	11.0 I*	
98949	Criptoftalmia completa	Subtipo de patologia		15 Caso(s)
91396	Criptoftalmia isolada	Patologia		30 Caso(s)
96175	Cromossoma 11 em anel	Patologia		20 Caso(s)
96177	Cromossoma 15 em anel	Patologia		50 Caso(s)
96178	Cromossoma 16 em anel	Patologia		10 Caso(s)
96171	Cromossoma 2 em anel	Patologia		18 Caso(s)
96172	Cromossoma 3 em anel	Patologia		11 Caso(s)
96173	Cromossoma 9 em anel	Patologia		31 Caso(s)
90348	Cutis laxa autossômica dominante	Patologia		50 Caso(s)
90349	Cutis laxa autossômica recessiva tipo 1	Patologia		60 Caso(s)
221145	Cutis laxa com anomalias graves pulmonares, gastrointestinais e urinárias	Patologia		21 Caso(s)
1556	Cutis marmorata telangiectásica congénita	Patologia		300 Caso(s)
404546	DITRA	Patologia		70 Caso(s)
86309	DPAGT1-CDG	Patologia		18 Caso(s)
79322	DPM1-CDG	Patologia		9 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
85167	DSíndrome de displasia espondilometafisária-distrofia de cones e bastonetes	Patologia		18 Caso(s)
572798	Defeito combinado da fosforilação oxidativa WARS2-relacionado	Patologia		11 Caso(s)
565624	Defeito combinado da fosforilação oxidativa tipo 39	Patologia		6 Caso(s)
324535	Defeito combinado da fosforilação oxidativa, tipo 11	Patologia		32 Caso(s)
319514	Defeito combinado da fosforilação oxidativa, tipo 13	Patologia		2 Caso(s)
319519	Defeito combinado da fosforilação oxidativa, tipo 14	Patologia		5 Caso(s)
319524	Defeito combinado da fosforilação oxidativa, tipo 15	Patologia		16 Caso(s)
369913	Defeito combinado da fosforilação oxidativa, tipo 17	Patologia		20 Família(s)
319504	Defeito combinado da fosforilação oxidativa, tipo 8	Patologia		7 Caso(s)
319509	Defeito combinado da fosforilação oxidativa, tipo 9	Patologia		4 Caso(s)
79302	Defeito congénito da síntese de ácidos biliares tipo 3	Patologia		2 Caso(s)
79095	Defeito congénito da síntese de ácidos biliares tipo 4	Patologia		5 Caso(s)
2847	Defeito do pericárdio e diafragma	Patologia		20 Caso(s)
871	Defeito na condução cardíaca progressivo familiar	Patologia		50 Caso(s)
1329	Defeito septal auriculo-ventricular completo	Patologia	20.0 BP*	
580933	Defeitos do desenvolvimento cardíaco e cerebral fatais	Patologia		4 Caso(s)
2394	Deficiência E3 de piruvato desidrogenase	Subtipo de patologia		20 Caso(s)
254920	Deficiência combinada da fosforilação oxidativa, tipo 2	Patologia		1 Caso(s)
254925	Deficiência combinada da fosforilação oxidativa, tipo 4	Patologia		2 Caso(s)
254930	Deficiência combinada da fosforilação oxidativa, tipo 7	Patologia		7 Caso(s)
35909	Deficiência combinada de fator V e fator	Patologia	0.5 P*	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHA Code	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	VIII			
98434	Deficiência combinada hereditária dos fatores de coagulação vitamina K-dependente	Patologia		30 Família(s)
168612	Deficiência congênita de alfa-fetoproteína	Patologia		22 Caso(s)
722	Deficiência congênita de plasminogénio	Patologia	0.16 P*	
228305	Deficiência da carnitina-palmitoil transferase 2, forma grave do latente	Subtipo de patologia		30 Família(s)
228302	Deficiência da carnitina-palmitoil transferase 2, forma miopática	Subtipo de patologia		300 Caso(s)
228308	Deficiência da carnitina-palmitoil transferase 2, forma neonatal	Subtipo de patologia		20 Família(s)
79157	Deficiência de 2-metilbutiril-CoA desidrogenase	Patologia		30 Caso(s)
79351	Deficiência de 3-fosfoglicerato desidrogenase, forma da infância/juvenil	Subtipo de patologia		15 Caso(s)
79350	Deficiência de 3-fosfoserina fosfatase, forma da infância/juvenil	Subtipo de patologia		8 Caso(s)
35701	Deficiência de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA sintetase	Patologia		9 Caso(s)
5	Deficiência de 3-hidroxiacil-CoA desidrogenase de cadeias longas	Patologia	1.0 BP*	
5	Deficiência de 3-hidroxiacil-CoA desidrogenase de cadeias longas	Patologia	8.0 P*	
71212	Deficiência de 3-hidroxiacil-CoA desidrogenase	Patologia		10 Caso(s)
6	Deficiência de 3-metilcrotonil-CoA carboxilase	Patologia	2.65 BP*	
33572	Deficiência de 5-oxoprolinase	Patologia		8 Caso(s)
169464	Deficiência de CD59 primária	Patologia		6 Caso(s)
535458	Deficiência de GPIHBP1 familiar	Subtipo de patologia		10 Família(s)
2102	Deficiência de GTP cicloidrolase I	Subtipo de patologia		16 Caso(s)
35708	Deficiência de L-aminoácidos aromáticos descarboxilase	Patologia		140 Caso(s)
650	Deficiência de LCAT	Patologia		125 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
79293	Deficiência de LCAT familiar	Subtipo de patologia		70 Caso(s)
3137	Deficiência de N-acetil-alfa-D-galactosaminidase	Patologia		20 Caso(s)
555402	Deficiência de NAD(P)HX desidratase	Patologia		6 Caso(s)
555407	Deficiência de NAD(P)HX epimerase	Patologia		11 Caso(s)
88618	Deficiência de S-adenosil-homocisteína hidrolase	Patologia		15 Caso(s)
99901	Deficiência de acil-CoA desidrogenase 9	Patologia		23 Caso(s)
42	Deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeias médias	Patologia	12.0 BP*	
42	Deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeias médias	Patologia	6.85 P	
2971	Deficiência de acil-CoA oxidase peroxissomal	Patologia		40 Caso(s)
438178	Deficiência de acil-CoA redutase 1 dos ácidos gordos	Patologia		3 Caso(s)
46	Deficiência de adenilossuccinato liase	Patologia		56 Caso(s)
404553	Deficiência de adenosina deaminase 2	Patologia		48 Caso(s)
45	Deficiência de adenosina monofosfato desaminase	Patologia		100 Caso(s)
2968	Deficiência de adesão leucocitária	Patologia		350 Caso(s)
99842	Deficiência de adesão leucocitária tipo I	Subtipo de patologia	0.1 P*	
99843	Deficiência de adesão leucocitária tipo II	Subtipo de patologia		7 Caso(s)
99844	Deficiência de adesão leucocitária tipo III	Subtipo de patologia		40 Caso(s)
60	Deficiência de alfa-1 antitripsina	Patologia	20.0 P*	
79279	Deficiência de alfa-N-acetilgalactosaminidase tipo 1	Subtipo de patologia		10 Caso(s)
79280	Deficiência de alfa-N-acetilgalactosaminidase tipo 2	Subtipo de patologia		10 Caso(s)
79281	Deficiência de alfa-N-acetilgalactosaminidase tipo 3	Subtipo de patologia		10 Caso(s)
79	Deficiência de alfa2-antiplasmina	Patologia		40 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	congénita			
300359	Deficiência de anticorpos PLCG2-associada e imunodesregulação	Patologia		3 Família(s)
425	Deficiência de apolipoproteína A-I	Patologia		30 Família(s)
530849	Deficiência de apolipoproteína A5 familiar	Subtipo de patologia		3 Família(s)
178029	Deficiência de arginina vasopressina	Patologia	4.0 P*	
35704	Deficiência de arginina:glicina amidinotransferase	Patologia		9 Caso(s)
91	Deficiência de aromatase	Patologia		38 Caso(s)
65287	Deficiência de beta-ureidopropionase	Patologia		5 Caso(s)
79241	Deficiência de biotinidase	Patologia	1.6 BP	
79241	Deficiência de biotinidase	Patologia	1.6 P*	
156	Deficiência de carnitina palmitoiltransferase 1A	Patologia		60 Caso(s)
157	Deficiência de carnitina palmitoiltransferase 2	Patologia		300 Caso(s)
157	Deficiência de carnitina palmitoiltransferase 2	Patologia	1.0 P*	
158	Deficiência de carnitina primária sistémica	Patologia	3.2 BP*	
159	Deficiência de carnitina-acilcarnitina translocase	Patologia		60 Caso(s)
1361	Deficiência de carnosinase	Patologia		24 Caso(s)
1361	Deficiência de carnosinase	Patologia	0.2 BP	
502444	Deficiência de ceramidase 3 alcalina	Patologia		2 Caso(s)
1551	Deficiência de cobre familiar benigna	Patologia		1 Família(s)
280133	Deficiência de componente 3 do complemento	Patologia		27 Caso(s)
226	Deficiência de diidropteridina redutase	Subtipo de patologia		150 Caso(s)
243343	Deficiência de dimetilglicina desidrogenase	Patologia		1 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
230	Deficiência de dopamina beta-hidroxilase	Patologia		25 <i>Caso(s)</i>
77292	Deficiência de esfingomielinase ácida neurovisceral da infância	Patologia	0.25 <i>BP*</i>	
77293	Deficiência de esfingomielinase ácida visceral crónica	Patologia	0.4 <i>BP*</i>	
599490	Deficiência de factor V adquirida	Patologia		200 <i>Caso(s)</i>
599495	Deficiência de factor VII adquirida	Patologia		83 <i>Caso(s)</i>
600691	Deficiência de factor VII e factor X combinada	Patologia		7 <i>Caso(s)</i>
599501	Deficiência de factor X adquirida	Patologia		77 <i>Caso(s)</i>
599507	Deficiência de factor XI adquirida	Patologia		15 <i>Caso(s)</i>
599513	Deficiência de factor XIII adquirida	Patologia		95 <i>Caso(s)</i>
325	Deficiência de fator II congénita	Patologia	0.05 <i>P*</i>	
326	Deficiência de fator V congénita	Patologia	0.1 <i>P*</i>	
327	Deficiência de fator VII congénita	Patologia	0.33 <i>P*</i>	
329	Deficiência de fator XI congénita	Patologia	0.1 <i>P*</i>	
331	Deficiência de fator XIII congénita	Patologia	0.04 <i>I*</i>	
331	Deficiência de fator XIII congénita	Patologia	0.05 <i>P*</i>	
332	Deficiência de fator intrínseco congénita	Patologia		100 <i>Caso(s)</i>
335	Deficiência de fibrinogénio congénita	Patologia	0.15 <i>P*</i>	
2880	Deficiência de fosfoenolpiruvato carboxicinas	Patologia		10 <i>Caso(s)</i>
570422	Deficiência de galactose mutarotase	Patologia	0.4 <i>I</i>	
79239	Deficiência de galactose-1-fosfato uridiltransferase	Patologia	2.1 <i>I*</i>	
33573	Deficiência de gama-glutamil transpeptidase	Patologia		7 <i>Caso(s)</i>
33574	Deficiência de gama-glutamilcisteína	Patologia		10 <i>Caso(s)</i>

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	sintetase			
25	Deficiência de glutaril-CoA desidrogenase	Patologia	1.0 BP	
32	Deficiência de glutathione sintetase	Patologia		70 Caso(s)
382	Deficiência de guanidinoacetato metiltransferase	Patologia		80 Caso(s)
562509	Deficiência de heme oxigenase-1	Patologia		3 Caso(s)
79242	Deficiência de holocarboxilase sintetase	Patologia	0.5 BP*	
275761	Deficiência de lipase ácida lisossomal	Patologia	2.0 P*	
2169	Deficiência de metilcobalamina tipo cblE	Subtipo de patologia		27 Caso(s)
2170	Deficiência de metilcobalamina tipo cblG	Subtipo de patologia		33 Caso(s)
168598	Deficiência de metionina adenosiltransferase I/III	Patologia		2 Caso(s)
760	Deficiência de nucleosídeos purínicos fosforilase	Patologia		72 Caso(s)
664	Deficiência de ornitina carbamoiltransferase	Patologia	1.0 P*	
664	Deficiência de ornitina carbamoiltransferase	Patologia	1.77 BP	
3008	Deficiência de piruvato carboxilase	Patologia	0.4 BP*	
742	Deficiência de prolidase	Patologia		90 Caso(s)
746	Deficiência de proteína trifuncional mitocondrial	Patologia		100 Caso(s)
746	Deficiência de proteína trifuncional mitocondrial	Patologia	1.0 P*	
1578	Deficiência de pterina-4-carbinolamina desidratase	Subtipo de patologia		21 Caso(s)
22	Deficiência de semialdeído succínico desidrogenase	Patologia		450 Caso(s)
70594	Deficiência de sepiapterina redutase	Patologia		43 Caso(s)
3208	Deficiência de succinato-CoQ redutase isolada	Patologia		37 Caso(s)
832	Deficiência de succinil-CoA:3 oxoácida CoA transferase	Patologia		32 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
103910	Deficiência de sulfato de heparano do enterócito congénita	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
99731	Deficiência de sulfito oxidase isolada	Subtipo de patologia		50 <i>Caso(s)</i>
101028	Deficiência de transaldolase	Patologia		23 <i>Caso(s)</i>
859	Deficiência de transcobalamina	Patologia		40 <i>Caso(s)</i>
52503	Deficiência de transportador da creatina ligada ao X	Patologia		150 <i>Caso(s)</i>
97229	Deficiência de transportador de riboflavina	Patologia		109 <i>Caso(s)</i>
868	Deficiência de triose-fosfato isomerase	Patologia		50 <i>Caso(s)</i>
2066	Deficiência de ácido gama-aminobutírico transaminase	Patologia		3 <i>Família(s)</i>
535453	Deficiência do factor 1 de maturação da lipase familiar	Subtipo de patologia		2 <i>Família(s)</i>
633228	Deficiência femoral proximal focal isolada	Patologia	1.55 <i>P</i>	
633228	Deficiência femoral proximal focal isolada	Patologia	1.55 <i>BP</i>	
585	Deficiência múltipla de sulfatase	Patologia		154 <i>Caso(s)</i>
585	Deficiência múltipla de sulfatase	Patologia	0.2 <i>P</i>	
86813	Degeneração coriorretiniana peripapilar helicoidal	Patologia		100 <i>Caso(s)</i>
98933	Degeneração estriatonígrica	Subtipo de patologia	2.4 <i>P*</i>	
91496	Degeneração vitreo-retiniana em floco de neve	Patologia		50 <i>Caso(s)</i>
623626	Degenerescência cerebelosa paraneoplásica	Patologia	0.9553 <i>P*</i>	
623626	Degenerescência cerebelosa paraneoplásica	Patologia	0.2225 <i>I*</i>	
313850	Degenerescência cerebelosa-retiniana da infância	Patologia		11 <i>Caso(s)</i>
1627	Deleção 5q35	Patologia		10 <i>Caso(s)</i>
96148	Deleção distal 10q	Patologia		40 <i>Caso(s)</i>
280325	Deleção distal 12p	Patologia		8 <i>Caso(s)</i>

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
1590	Deleção distal 13q	Patologia		150 <i>Caso(s)</i>
1596	Deleção distal 15q	Patologia		30 <i>Caso(s)</i>
1620	Deleção distal 3p	Patologia		34 <i>Caso(s)</i>
96125	Deleção distal 6p	Patologia		35 <i>Caso(s)</i>
1642	Deleção distal 9p	Patologia		89 <i>Caso(s)</i>
75857	Deleção terminal 6q	Patologia		19 <i>Caso(s)</i>
412066	Demência neurodegenerativa com filamentos intermédios PRKAR1B- relacionada	Patologia		12 <i>Caso(s)</i>
99828	Dengue	Patologia	714.0 <i>I</i>	
99828	Dengue	Patologia	0.5 <i>I</i> *	
49042	Dentinogenesis imperfecta	Patologia	14.5 <i>P</i> *	
166260	Dentinogénese imperfeita, tipo 2	Subtipo de patologia	14.6 <i>P</i> *	
1416	Deposição de pirofosfato de cálcio familiar	Patologia		100 <i>Família(s)</i>
79099	Dermatite granulomatosa intersticial com artrite	Patologia		53 <i>Caso(s)</i>
1656	Dermatite herpetiforme	Patologia	27.0 <i>P</i> *	
168606	Dermatite seborreica-like com elementos psoriasiformes	Patologia		44 <i>Caso(s)</i>
1660	Dermato-odontodisplasia	Patologia		11 <i>Caso(s)</i>
31112	Dermatofibrossarcoma protuberante	Patologia	10.0 <i>P</i> *	
1659	Dermatoleucodistrofia	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
221	Dermatomiosite	Patologia	0.9704 <i>I</i>	
221	Dermatomiosite	Patologia	7.5312 <i>P</i>	
93672	Dermatomiosite juvenil	Patologia	0.295 <i>I</i>	

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
398117	Dermatomiosite neonatal	Patologia		3 Caso(s)
86920	Dermatopatia pigmentosa reticular	Patologia		20 Caso(s)
231573	Dermatose erosiva e vesicular, congénita	Patologia		31 Caso(s)
48377	Dermatose pustular sub-corneana	Patologia		200 Caso(s)
1657	Dermatosteólise, tipo Kirghizian	Patologia		5 Caso(s)
1662	Dermopatia restritiva	Patologia		30 Caso(s)
91481	Dermóide anelar da córnea	Patologia		30 Caso(s)
1661	Dermóide da córnea ligado ao X	Patologia		6 Caso(s)
209867	Deslocamento da retina regmatogénico autossómico dominante	Patologia		38 Caso(s)
35107	Desmosterolose	Patologia		10 Caso(s)
69736	Despigmentação aguda bilateral da íris	Patologia		62 Caso(s)
1179	Desvio tónico paroxístico benigno do olhar da infância com ataxia	Patologia		12 Caso(s)
99885	Diabetes mellitus neonatal permanente isolado	Patologia	0.38 BP*	
99886	Diabetes mellitus neonatal transitória	Patologia	0.3 BP*	
66637	Diafanospodilodisostose	Patologia		18 Caso(s)
1670	Diarreia crónica com atrofia das vilosidades	Patologia		2 Caso(s)
329242	Diarreia crónica congénita com enteropatia com perda de proteína	Patologia		2 Caso(s)
314373	Diarreia crónica da infância por hiperatividade da guanilato ciclase 2C	Patologia		32 Caso(s)
84064	Diarreia sindrómica	Patologia		116 Caso(s)
103908	Diarreia sódio-relacionada congénita	Patologia		50 Caso(s)
370046	Didimose aplasticosebácea	Patologia		18 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
227	Difallus	Patologia	0.02 BP	
217563	Dificuldade respiratória aguda neonatal por deficiência de SP-B	Patologia	0.067 BP	
293807	Dilatação biliar induzida por quetamina	Patologia		2 Caso(s)
1681	Diprosopia	Patologia		33 Caso(s)
412	Disbetalipoproteinemia	Patologia	7.8 P*	
412	Disbetalipoproteinemia	Patologia	10.0 P	
244	Discinesia ciliar primária	Patologia	5.0 BP*	
494526	Discinesia generalizada de início na infância com envolvimento orofacial	Patologia		8 Caso(s)
98809	Discinesia paroxística cinesigénica	Patologia	0.6 P	
98811	Discinesia paroxística induzida por esforço	Patologia		50 Caso(s)
98810	Discinesia paroxística não-cinesigénica (PNKD)	Patologia	0.1 P	
324588	Discinésia familiar e mioquimia facial	Patologia		18 Caso(s)
702	Disease Pelizaeus-Merzbacher	Patologia	0.25 P*	
85198	Disespondiloencondromatose	Patologia		16 Caso(s)
1799	Disfasia do desenvolvimento familiar	Patologia		6 Família(s)
623789	Disforia de integridade corporal	Patologia	0.11 P	
324321	Disfunção do nódulo sino-auricular e surdez	Patologia		8 Caso(s)
1768	Disgenesia caudal familiar	Patologia		4 Caso(s)
71278	Disgenesia cerebral congénita por deficiência de glutamina sintetase	Patologia		3 Caso(s)
300570	Disgenesia cortical com hipoplasia pontocerebelosa por mutação TUBB3	Patologia		12 Caso(s)
1497	Disgenesia do corpo caloso complexa ligada ao X	Subtipo de patologia		11 Caso(s)
69739	Disgenesia do tronco cerebral de	Patologia		13 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	Athabaskan			
33355	Disgenesia reticular	Patologia	0.03 I*	
519388	Disgenésia do segmento anterior autossômica recessiva	Patologia		8 Caso(s)
99912	Disgerminoma ovárico	Patologia	0.04 I*	
467166	Disgiria associada a tubulinopatia	Patologia		7 Caso(s)
95716	Dishormonogenese da tiroide familiar	Patologia	2.67 I	
95716	Dishormonogenese da tiroide familiar	Patologia	4.0 P*	
1782	Disosteosclerose	Patologia		23 Caso(s)
949	Disostose acro-cranio-facial	Patologia		2 Caso(s)
1787	Disostose acro-facial, tipo Palagonia	Patologia		4 Caso(s)
1788	Disostose acro-facial, tipo Rodriguez	Patologia		13 Caso(s)
1784	Disostose acro-fronto-facio-nasal	Patologia		12 Caso(s)
64542	Disostose acrofacial autossômica recessiva	Patologia		2 Caso(s)
246	Disostose acrofacial pós-axial	Patologia		30 Caso(s)
1786	Disostose acrofacial, tipo Catania	Patologia		2 Família(s)
1790	Disostose facio-cranio-hipomandibular	Patologia		3 Caso(s)
1791	Disostose fronto-facio-nasal	Patologia		14 Caso(s)
443995	Disostose mandibulofacial com alopecia	Patologia		4 Caso(s)
1131	Disostose mandibulofacial ligada ao X	Patologia		7 Caso(s)
1794	Disostose óculo-maxilo-facial	Patologia		4 Caso(s)
1426	Displasia Greenberg	Patologia		10 Caso(s)
2347	Displasia Kniest-like letal	Patologia		2 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
93357	Displasia SPONASTRIME	Patologia		16 <i>Caso(s)</i>
957	Displasia acro-pecto-vertebral	Patologia		30 <i>Caso(s)</i>
968	Displasia acromesomélica, tipo Hunter-Thompson	Patologia		10 <i>Caso(s)</i>
40	Displasia acromesomélica, tipo Maroteaux	Patologia		50 <i>Caso(s)</i>
969	Displasia acromítrica	Patologia		60 <i>Caso(s)</i>
93347	Displasia anauxética	Patologia		10 <i>Caso(s)</i>
1263	Displasia boomerang	Patologia		10 <i>Caso(s)</i>
70589	Displasia brocopulmonar	Patologia	13.0 <i>P*</i>	
140	Displasia campomélica	Patologia	3.0E-4 <i>P</i>	
140	Displasia campomélica	Patologia	1.875 <i>BP</i>	
1394	Displasia cerebro-facio-torácica	Patologia		20 <i>Caso(s)</i>
1452	Displasia cleidocraniana	Patologia	0.1 <i>P</i>	
1452	Displasia cleidocraniana	Patologia	0.4 <i>BP*</i>	
319195	Displasia condroectodérmica com cegueira noturna	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
210122	Displasia congénita dos capilares alveolares	Patologia		40 <i>Caso(s)</i>
420794	Displasia cono-espondilar	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
1513	Displasia cranio-diafisária	Patologia		20 <i>Caso(s)</i>
1515	Displasia cranio-ectodérmica	Patologia		60 <i>Caso(s)</i>
50814	Displasia cranio-lenticulo-sutural	Patologia		28 <i>Caso(s)</i>
1522	Displasia cranio-metafisária	Patologia		160 <i>Caso(s)</i>
85184	Displasia craniometadiafisária, tipo ossos wormianos	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
1528	Displasia craniotelencefálica	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
314721	Displasia da dentina, atípica, devido à deficiência de SMOC2	Subtipo de patologia		4 Caso(s)
99789	Displasia da dentina, tipo I	Subtipo de patologia	1.0 P*	
99791	Displasia da dentina, tipo II	Subtipo de patologia		19 Família(s)
1852	Displasia da retina ligada ao X	Patologia		8 Caso(s)
280654	Displasia das unhas autossômica recessiva	Patologia		4 Caso(s)
85175	Displasia de Astley-Kendall	Patologia		5 Caso(s)
85191	Displasia de Singleton-Merten	Patologia		22 Caso(s)
178355	Displasia de Smith-McCort	Patologia		16 Caso(s)
231080	Displasia de alto grau em doentes com esôfago de Barrett	Patologia	36.0 P*	
313855	Displasia de encurvamento ósseo FGFR2-relacionada	Patologia		11 Caso(s)
628	Displasia diastrófica	Patologia	1.2 P*	
628	Displasia diastrófica	Patologia	0.3 BP*	
92050	Displasia do epitélio intestinal	Patologia	0.5 BP*	
269229	Displasia do tegumento da ponte	Patologia		22 Caso(s)
398166	Displasia dérmica facial focal	Patologia		147 Caso(s)
398173	Displasia dérmica facial focal tipo II	Subtipo de patologia		22 Caso(s)
398189	Displasia dérmica facial focal tipo IV	Subtipo de patologia		21 Caso(s)
79133	Displasia dérmica focal facial tipo I	Subtipo de patologia		81 Caso(s)
1807	Displasia dérmica focal facial tipo III	Subtipo de patologia		20 Caso(s)
69084	Displasia ectodérmica 'pura' tipo cabelo-unha	Patologia		20 Caso(s)
69083	Displasia ectodérmica com dentes neonatais tipo Turnpenny	Patologia		1 Família(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
189	Displasia ectodérmica hidrótica	Patologia	1.0 <i>P*</i>	
1808	Displasia ectodérmica hidrótica, tipo Christianson-Fourie	Patologia		6 <i>Caso(s)</i>
1809	Displasia ectodérmica hidrótica, tipo Halal	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
238468	Displasia ectodérmica hipohidrótica	Patologia	6.7 <i>P*</i>	
1810	Displasia ectodérmica hipohidrótica autossômica dominante	Subtipo de patologia		40 <i>Caso(s)</i>
98813	Displasia ectodérmica hipohidrótica com imunodeficiência	Patologia	0.2 <i>BP*</i>	
181	Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada ao X	Subtipo de patologia	0.75 <i>BP*</i>	
1818	Displasia ectodérmica, tipo trico-odonto-ungueal	Patologia		7 <i>Caso(s)</i>
1822	Displasia epifisária hemimélica	Patologia	0.1 <i>I</i>	
93311	Displasia epifisária múltipla, tipo 5	Patologia		18 <i>Família(s)</i>
166016	Displasia epifisária múltipla, tipo Lowry	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
2839	Displasia escapulo-pélvica	Patologia		10 <i>Caso(s)</i>
1856	Displasia espondilo-epimetáfisária-cúbito curto	Patologia		10 <i>Família(s)</i>
228387	Displasia espondilo-megaepifisária-metáfisária	Patologia		19 <i>Caso(s)</i>
137678	Displasia espondiloepifisária com encurtamento metáfisário	Patologia		13 <i>Família(s)</i>
93279	Displasia espondiloepifisária ligeira por mutação no COL2A1 com osteoartrite de início precoce	Patologia		4 <i>Família(s)</i>
163665	Displasia espondiloepifisária tardia, tipo Kohn	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
163668	Displasia espondiloepifisária tardia, tipo MacDermot	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
93282	Displasia espondiloepifisária tipo Pakistani	Patologia		17 <i>Caso(s)</i>
93283	Displasia espondiloepifisária, tipo Kimberley	Patologia		1 <i>Família(s)</i>
263482	Displasia espondiloepifisária, tipo Maroteaux	Patologia		10 <i>Caso(s)</i>

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
163662	Displasia espondiloepifisária, tipo Reardon	Patologia		1 Família(s)
459051	Displasia espondiloepifisária, tipo Stanescu	Patologia		7 Caso(s)
94068	Displasia espondiloepifisária, tipo congénito	Patologia	1.0 BP*	
168443	Displasia espondiloepimetafisária - hipotricose	Patologia		5 Caso(s)
642085	Displasia espondiloepimetafisária com hiper mobilidade articular EXOC6B-relacionada	Patologia		6 Caso(s)
642099	Displasia espondiloepimetafisária com hiper mobilidade articular, tipo Beighton	Patologia		30 Caso(s)
93346	Displasia espondiloepimetafisária congénita, tipo Strudwick	Patologia		30 Caso(s)
168454	Displasia espondiloepimetafisária, tipo Genevieve	Patologia		6 Família(s)
99642	Displasia espondiloepimetafisária, tipo Handigodu	Patologia		234 Caso(s)
156728	Displasia espondiloepimetafisária, tipo Matrilin	Patologia		5 Caso(s)
93356	Displasia espondiloepimetafisária, tipo Missouri	Patologia		14 Caso(s)
93352	Displasia espondiloepimetafisária, tipo Shohat	Patologia		5 Caso(s)
171866	Displasia espondiloepimetafisária, tipo aggrecan	Patologia		3 Caso(s)
401979	Displasia espondilometafisária autossômica recessiva, tipo Mégarbané	Patologia		4 Caso(s)
168549	Displasia espondilometafisária axial	Patologia		13 Caso(s)
448267	Displasia espondilometafisária regressiva	Patologia		2 Caso(s)
93315	Displasia espondilometafisária, tipo 'fratura de esquina'	Patologia		30 Caso(s)
168555	Displasia espondilometafisária, tipo A4	Patologia		3 Caso(s)
168544	Displasia espondilometafisária, tipo Golden	Patologia		3 Caso(s)
370015	Displasia espondilometafisária, tipo Isidor	Patologia		2 Caso(s)
93316	Displasia espondilometafisária, tipo Schmidt	Patologia		7 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHAcode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
93317	Displasia espondilometafisária, tipo Sedaghatian	Patologia		9 Caso(s)
263463	Displasia esquelética CHST3-relacionada	Patologia		2 Família(s)
166277	Displasia esquelética com ossos vromianos-fraturas múltiplas-dentinogénese imperfeita	Patologia		3 Caso(s)
935	Displasia esquelética de membros curtos com imunodeficiência combinada grave	Patologia		19 Caso(s)
464366	Displasia esquelética letal NEK9-relacionada	Patologia		5 Caso(s)
1972	Displasia facio-cardio-mélica letal	Patologia		3 Caso(s)
1826	Displasia fronto-metafisária	Patologia		100 Caso(s)
488437	Displasia fronto-nasal SIX2-relacionada	Patologia		1 Família(s)
1827	Displasia fronto-nasal acromélica	Patologia		22 Caso(s)
1830	Displasia imuno-óssea de Schimke	Patologia		133 Caso(s)
2457	Displasia mandíbulo-acral	Patologia		40 Caso(s)
2632	Displasia mesomélica de Langer	Patologia		100 Caso(s)
2497	Displasia mesomélica dos membros superiores, tipo Fryns	Patologia		4 Caso(s)
1836	Displasia mesomélica, tipo Kantaputra	Patologia		5 Família(s)
500548	Displasia metafisária osteosclerótica	Patologia		7 Caso(s)
2635	Displasia metatrópica	Patologia		81 Caso(s)
2635	Displasia metatrópica	Patologia	0.2 BP*	
2710	Displasia oculo-dento-digital	Patologia		243 Caso(s)
67039	Displasia odonto-maxilar segmentar	Patologia		32 Caso(s)
1811	Displasia odonto-microniquial	Patologia		5 Caso(s)
2741	Displasia oftalmo-mandíbulo-mélica	Patologia		3 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
2721	Displasia ondonto-onico-cutânea	Patologia		30 Caso(s)
85172	Displasia osteodisplásica microcefálica, tipo Saul-Wilson	Patologia		4 Caso(s)
1427	Displasia oto-espondilo-megaepifisária	Patologia		30 Caso(s)
93333	Displasia pelviscapular	Patologia		4 Caso(s)
85174	Displasia pseudodiastrófica	Patologia		13 Caso(s)
93108	Displasia renal	Patologia	43.5 BP*	
1851	Displasia renal quística difusa	Patologia	23.26 BP	
97363	Displasia renal, multiquística, unilateral	Subtipo de patologia	23.2 BP	
97363	Displasia renal, multiquística, unilateral	Subtipo de patologia	14.8 BP*	
2831	Displasia rizomélica, tipo Patterson-Lowry	Patologia		5 Caso(s)
466695	Displasia supra-apical mediana do nariz	Patologia		5 Caso(s)
2655	Displasia tanatofórica	Patologia	3.5 BP*	
3326	Displasia timo-reno-ano-pulmonar	Patologia		3 Caso(s)
3317	Displasia toraco-laringo-pélvica	Patologia		10 Caso(s)
1803	Displasia toracomélica	Patologia		2 Caso(s)
3355	Displasia trico-odonto-ungueal	Patologia		4 Caso(s)
1832	Displasia óssea osteosclerótica	Patologia		40 Caso(s)
1842	Displasia óssea, tipo Holmgren letal	Patologia		7 Caso(s)
1775	Disqueratose congénita	Patologia	0.1 P*	
352662	Disqueratose intraepitelial da córnea com hiperqueratose palmoplantar e disqueratose laríngea	Patologia		19 Caso(s)
97678	Dissomia uniparental de origem	Patologia		3 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	materna, cromossoma 13			
96184	Dissomia uniparental de origem materna, cromossoma 14	Subtipo de patologia		64 Caso(s)
96186	Dissomia uniparental de origem materna, cromossoma 20	Patologia		12 Caso(s)
96187	Dissomia uniparental de origem materna, cromossoma 21	Patologia		2 Caso(s)
96188	Dissomia uniparental de origem materna, cromossoma 22	Patologia		4 Caso(s)
96181	Dissomia uniparental de origem materna, cromossoma 6	Patologia		15 Caso(s)
96334	Dissomia uniparental de origem paterna, cromossoma 14	Subtipo de patologia		37 Caso(s)
96192	Dissomia uniparental de origem paterna, cromossoma 7	Patologia		4 Caso(s)
329813	Dissomia uniparental paterna de genoma em mosaico	Patologia		13 Caso(s)
210571	Distonia 16	Patologia		12 Caso(s)
589618	Distonia 28	Patologia		160 Caso(s)
420492	Distonia cervical com início no adulto, tipo DYT23	Patologia		2 Família(s)
98807	Distonia de torção primária segmentar craniocervical de início precoce	Patologia		8 Caso(s)
329466	Distonia focal autossômica dominante, tipo DYT25	Patologia		28 Caso(s)
256	Distonia generalizada dos membros de início precoce	Patologia	0.4 P*	
98806	Distonia idiopática de torção do tipo misto de início no adulto	Patologia		53 Caso(s)
98805	Distonia idiopática de torção não-DYT1	Patologia		22 Caso(s)
306734	Distonia primária, tipo DYT21	Patologia		16 Caso(s)
464440	Distonia primária, tipo DYT27	Patologia		5 Caso(s)
370103	Distonia primária, tipo DYT17	Patologia		3 Caso(s)
101150	Distonia sensível à dopa autossômica recessiva	Patologia		50 Caso(s)
71517	Distonia-parkinsonismo de início agudo	Patologia		100 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
199351	Distonia-parkinsonismo de início no adulto	Patologia		14 Caso(s)
238455	Distonia-parkinsonismo infantil	Patologia		16 Caso(s)
98967	Distrofia corneana cristalina, tipo Schnyder	Patologia		115 Caso(s)
293375	Distrofia corneana de Grayson-Wilbrandt	Patologia		1 Família(s)
293621	Distrofia corneana endotelial ligada ao X	Patologia		35 Caso(s)
98954	Distrofia corneana epitelial, juvenil, tipo Meesmann	Patologia		250 Caso(s)
98970	Distrofia corneana mosqueada, tipo Francois-Neetens	Patologia		30 Caso(s)
293462	Distrofia corneana pré-Descemet	Patologia		5 Caso(s)
98972	Distrofia corneana, nublada central, tipo Francois	Patologia		24 Caso(s)
98971	Distrofia corneana, posterior amorfa	Patologia		11 Família(s)
98959	Distrofia corneana, subepitelial mucinosa	Patologia		1 Família(s)
98955	Distrofia corneana, tipo Lisch	Patologia		36 Caso(s)
98961	Distrofia corneana, tipo Reis-Buckler	Patologia		81 Caso(s)
98960	Distrofia corneana, tipo Thiel-Behnke	Patologia		173 Caso(s)
397758	Distrofia da retina com disfunção retiniana interna e anomalias das células ganglionares	Patologia		14 Caso(s)
565909	Distrofia das cinturas musculares dos membros D4 calpaína-relacionada	Patologia		47 Caso(s)
565899	Distrofia das cinturas musculares dos membros R24 POMGNT2-relacionada	Patologia		3 Caso(s)
293381	Distrofia de erosão epitelial recorrente	Patologia		186 Caso(s)
79149	Distrofia dermocondro-corneana	Patologia		15 Caso(s)
101068	Distrofia do estroma da córnea congênita	Patologia		6 Família(s)
209932	Distrofia dos cones com resposta supernormal dos bastonetes	Patologia		45 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
1872	Distrofia dos cones e bastonetes	Patologia	2.5 P*	
269	Distrofia facioscapulohumeral	Patologia	4.5 P*	
251287	Distrofia macular anular concêntrica benigna	Patologia		27 Caso(s)
319640	Distrofia macular da retina, tipo 2	Patologia		5 Família(s)
75327	Distrofia macular de Carolina do Norte	Patologia		2 Família(s)
273	Distrofia miotônica de Steinert	Patologia	5.0 P*	
273	Distrofia miotônica de Steinert	Patologia	12.5 P	
258	Distrofia muscular congênita associada à subunidade alfa 2 da laminina	Patologia	0.3 P*	
34520	Distrofia muscular congênita com deficiência de integrina alfa-7	Patologia	0.03 P*	
371007	Distrofia muscular congênita com hiper mobilidade	Patologia		14 Caso(s)
329178	Distrofia muscular congênita com perturbação do desenvolvimento intelectual e epilepsia grave	Patologia		3 Caso(s)
280671	Distrofia muscular congênita por deficiência na biossíntese de fosfatidil-colina	Patologia		19 Caso(s)
157973	Distrofia muscular congênita relacionada com laminopatia	Patologia		23 Caso(s)
98893	Distrofia muscular congênita, tipo 1b	Patologia		6 Caso(s)
34516	Distrofia muscular das cinturas dos membros D1 DNAJB6-relacionada	Patologia		6 Família(s)
55595	Distrofia muscular das cinturas dos membros D2 TNP03-relacionada	Patologia		64 Caso(s)
55596	Distrofia muscular das cinturas dos membros D3 HNRNPDL-relacionada	Patologia		2 Família(s)
267	Distrofia muscular das cinturas dos membros R1 calpaina-3-relacionada	Patologia	1.0 P*	
140922	Distrofia muscular das cinturas dos membros R10 Titin-relacionada	Patologia		1 Família(s)
206554	Distrofia muscular das cinturas dos membros R13 fucutina-relacionada	Patologia		5 Família(s)
206559	Distrofia muscular das cinturas dos	Patologia		1 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	membros R14 POMT2-relacionada			
206564	Distrofia muscular das cinturas dos membros R15 POMGNT1-relacionada	Patologia		2 Caso(s)
280333	Distrofia muscular das cinturas dos membros R16 alfa-distroglicano-relacionada	Patologia		1 Caso(s)
254361	Distrofia muscular das cinturas dos membros R17 plectina-relacionada	Patologia		6 Caso(s)
369840	Distrofia muscular das cinturas dos membros R18 TRAPPC11-relacionada	Patologia		3 Caso(s)
363623	Distrofia muscular das cinturas dos membros R19 GMPPB-relacionada	Patologia		2 Caso(s)
352479	Distrofia muscular das cinturas dos membros R20 ISPD-relacionada	Patologia		8 Caso(s)
480682	Distrofia muscular das cinturas dos membros R21 POGLUT1-relacionada	Patologia		4 Caso(s)
119	Distrofia muscular das cinturas dos membros R4 beta-sarcoglicano-relacionada	Patologia	0.1 P*	
353	Distrofia muscular das cinturas dos membros R5 gama-sarcoglicano-relacionada	Patologia	0.2 P*	
219	Distrofia muscular das cinturas dos membros R6 delta-sarcoglicano-relacionada	Patologia	0.3 P*	
34514	Distrofia muscular das cinturas dos membros R7 teletonina-relacionada	Patologia		16 Caso(s)
424261	Distrofia muscular das cinturas dos membros TOR1AIP1-relacionada	Patologia		3 Caso(s)
266	Distrofia muscular das cinturas dos membros autossômica dominante tipo 1A	Patologia		4 Família(s)
476084	Distrofia muscular das cinturas dos membros autossômica recessiva tipo 2X	Patologia		3 Caso(s)
445110	Distrofia muscular das cinturas dos membros devido a déficit de POMK	Patologia		2 Caso(s)
261	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss	Patologia	0.3 P*	
98863	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss ligada ao X	Subtipo de patologia	1.0 BP	
98863	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss ligada ao X	Subtipo de patologia	1.0 P	
609	Distrofia muscular tibial	Patologia	6.0 P*	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
1876	Distrofia muscular óculo-gastro-intestinal	Patologia		1 Família(s)
98895	Distrofia muscular, tipo Becker	Patologia	2.0 P*	
98895	Distrofia muscular, tipo Becker	Patologia	1.53 P	
98895	Distrofia muscular, tipo Becker	Patologia	2.2 BP*	
98896	Distrofia muscular, tipo Duchenne	Patologia	9.9 BP	
98896	Distrofia muscular, tipo Duchenne	Patologia	2.8 P	
199340	Distrofia muscular, tipo Selcen	Patologia		12 Caso(s)
35069	Distrofia neuroaxonal do lactente	Patologia		150 Caso(s)
352718	Distrofia retiniana progressiva por defeito no transporte de retinol	Patologia		5 Caso(s)
324364	Distrofia óssea esclerosante mista com manifestações extra-esqueléticas	Patologia		2 Caso(s)
1035	Disulfidúria por beta-mercaptoplactato cisteína	Patologia		1 Caso(s)
464336	Doença BENTA	Patologia		8 Caso(s)
521414	Doença Charcot-Marie-Tooth autossômica dominante tipo 2DD	Patologia		51 Caso(s)
521411	Doença Charcot-Marie-Tooth axonal autossômica recessiva por defeito no metabolismo do cobre	Patologia		2 Caso(s)
476394	Doença Charcot-Marie-Tooth tipo 1 PMP2-relacionada	Patologia		13 Caso(s)
443950	Doença Charcot-Marie-Tooth tipo 2 DNAJB2-relacionada	Patologia		2 Caso(s)
495274	Doença Charcot-Marie-Tooth tipo 2T	Patologia		10 Caso(s)
34587	Doença Danon	Patologia		84 Caso(s)
73	Doença Gorham-Stout	Patologia		300 Caso(s)
391417	Doença HSD10	Patologia		37 Caso(s)
85295	Doença HSD10, forma atípica	Subtipo de		5 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHA Code	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
		patologia		
391457	Doença HSD10, tipo neonatal	Subtipo de patologia		3 Caso(s)
98934	Doença Huntington-like 2	Patologia		50 Família(s)
182050	Doença MYH9-relacionada	Patologia	0.3 P*	
565	Doença Menkes	Patologia	0.33 BP*	
296	Doença Ollier	Patologia	1.0 P*	
3005	Doença Pyle	Patologia		30 Caso(s)
796	Doença Sandhoff	Patologia	0.67 BP*	
845	Doença Tay-Sachs	Patologia	0.31 BP*	
845	Doença Tay-Sachs	Patologia	0.28 BP	
228426	Doença autoimune multissistêmica sindrômica por deficiência no Itch	Patologia		10 Caso(s)
438159	Doença autoimune multissistêmica com início precoce STAT3-relacionada	Patologia		19 Caso(s)
210115	Doença autoinflamatória por deficiência do antagonista do recetor da interleucina-1	Patologia		17 Caso(s)
352649	Doença cerebral do transporte vesicular de dopamina - serotonina	Patologia		8 Caso(s)
50839	Doença da arranhadela do gato	Patologia	6.6 P*	
100024	Doença da cadeia pesada Mu	Subtipo de patologia		35 Caso(s)
100025	Doença da cadeia pesada alfa	Subtipo de patologia		400 Caso(s)
100026	Doença da cadeia pesada gama	Subtipo de patologia		120 Caso(s)
511	Doença da urina xarope de bordo	Patologia	0.67 BP	
85138	Doença de Addison	Patologia	12.5 P*	
36258	Doença de Buerger	Patologia	16.0 P	
36258	Doença de Buerger	Patologia	10.0 P*	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHA Code	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
1310	Doença de Caffey	Patologia		100 Caso(s)
1328	Doença de Camurati-Engelmann	Patologia		300 Caso(s)
141	Doença de Canavan	Patologia	1.0 BP	
53035	Doença de Caroli	Patologia	0.1 I	
401964	Doença de Charcot-Marie-Tooth autossômica dominante tipo 2 com axônios gigantes	Patologia		2 Família(s)
487814	Doença de Charcot-Marie-Tooth autossômica dominante tipo 2 por mutação DGAT2	Patologia		2 Caso(s)
435819	Doença de Charcot-Marie-Tooth autossômica dominante tipo 2 por mutação TGF	Patologia		2 Caso(s)
99946	Doença de Charcot-Marie-Tooth autossômica dominante tipo 2A1	Patologia		1 Família(s)
99938	Doença de Charcot-Marie-Tooth autossômica dominante tipo 2D	Patologia		44 Caso(s)
99940	Doença de Charcot-Marie-Tooth autossômica dominante tipo 2F	Patologia		5 Família(s)
99941	Doença de Charcot-Marie-Tooth autossômica dominante tipo 2G	Patologia		1 Família(s)
99944	Doença de Charcot-Marie-Tooth autossômica dominante tipo 2K	Patologia		30 Caso(s)
99945	Doença de Charcot-Marie-Tooth autossômica dominante tipo 2L	Patologia		1 Família(s)
228179	Doença de Charcot-Marie-Tooth autossômica dominante tipo 2M	Patologia		20 Caso(s)
228174	Doença de Charcot-Marie-Tooth autossômica dominante tipo 2N	Patologia		28 Caso(s)
329258	Doença de Charcot-Marie-Tooth autossômica dominante tipo 2Q	Patologia		8 Caso(s)
397735	Doença de Charcot-Marie-Tooth autossômica dominante tipo 2U	Patologia		2 Caso(s)
447964	Doença de Charcot-Marie-Tooth autossômica dominante tipo 2V	Patologia		21 Caso(s)
488333	Doença de Charcot-Marie-Tooth autossômica dominante tipo 2W	Patologia		24 Caso(s)
435387	Doença de Charcot-Marie-Tooth	Patologia		7 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	autossômica dominante tipo 2Y			
466768	Doença de Charcot-Marie-Tooth autossômica dominante tipo 2Z	Patologia		21 Caso(s)
466775	Doença de Charcot-Marie-Tooth autossômica recessiva tipo 2X	Patologia		29 Caso(s)
324585	Doença de Charcot-Marie-Tooth intermédia autossômica dominante com dor neuropática	Patologia		9 Caso(s)
100043	Doença de Charcot-Marie-Tooth intermédia autossômica dominante tipo A	Patologia		20 Caso(s)
100044	Doença de Charcot-Marie-Tooth intermédia autossômica dominante tipo B	Patologia		37 Caso(s)
100045	Doença de Charcot-Marie-Tooth intermédia autossômica dominante tipo C	Patologia		35 Caso(s)
100046	Doença de Charcot-Marie-Tooth intermédia autossômica dominante tipo D	Patologia		12 Caso(s)
93114	Doença de Charcot-Marie-Tooth intermédia autossômica dominante tipo E	Patologia		21 Caso(s)
352670	Doença de Charcot-Marie-Tooth intermédia autossômica dominante tipo F	Patologia		8 Caso(s)
217055	Doença de Charcot-Marie-Tooth intermédia autossômica recessiva tipo A	Patologia		8 Família(s)
254334	Doença de Charcot-Marie-Tooth intermédia autossômica recessiva tipo B	Patologia		1 Caso(s)
369867	Doença de Charcot-Marie-Tooth intermédia autossômica recessiva tipo C	Patologia		3 Caso(s)
435998	Doença de Charcot-Marie-Tooth intermédia autossômica recessiva tipo D	Patologia		4 Caso(s)
101076	Doença de Charcot-Marie-Tooth ligada ao X tipo 2	Patologia		5 Caso(s)
101077	Doença de Charcot-Marie-Tooth ligada ao X tipo 3	Patologia		4 Família(s)
99014	Doença de Charcot-Marie-Tooth ligada ao X tipo 5	Patologia		9 Caso(s)
352675	Doença de Charcot-Marie-Tooth ligada ao X tipo 6	Patologia		8 Caso(s)
497757	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 2	Patologia		19 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	autossômica dominante MME-relacionada			
101101	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B2	Patologia		1 Família(s)
228374	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B5	Patologia		4 Caso(s)
101102	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 2H	Patologia		13 Caso(s)
300319	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 2P	Patologia		18 Caso(s)
397968	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 2R	Patologia		1 Caso(s)
443073	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 2S	Patologia		35 Caso(s)
391351	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 4 SURF1-relacionada	Patologia		3 Caso(s)
99955	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 4B1	Patologia		11 Família(s)
363981	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 4B3	Patologia		3 Caso(s)
99954	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 4H	Patologia		15 Caso(s)
139515	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 4J	Patologia		18 Caso(s)
101078	Doença de Charcot-Marie-Tooth, ligada ao X, tipo 4	Patologia		7 Caso(s)
90103	Doença de Charcot-Marie-Tooth-surdez-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		7 Caso(s)
204	Doença de Creutzfeldt-Jakob esporádica	Patologia	0.088 P	
204	Doença de Creutzfeldt-Jakob esporádica	Patologia	0.118 I	
96253	Doença de Cushing	Patologia	4.0 P*	
96253	Doença de Cushing	Patologia	0.2 I*	
218	Doença de Darier	Patologia	3.4 P*	
1652	Doença de Dent	Patologia		250 Família(s)
239	Doença de Dyggve-Melchior-Clausen	Patologia		100 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
35687	Doença de Erdheim-Chester	Patologia		500 <i>Caso(s)</i>
324	Doença de Fabry	Patologia	6.66 <i>BP</i>	
333	Doença de Farber	Patologia		96 <i>Caso(s)</i>
355	Doença de Gaucher	Patologia	1.7 <i>I*</i>	
355	Doença de Gaucher	Patologia	1.3 <i>BP</i>	
355	Doença de Gaucher	Patologia	1.0 <i>P*</i>	
85212	Doença de Gaucher perinatal letal	Subtipo de patologia		50 <i>Caso(s)</i>
77259	Doença de Gaucher tipo 1	Subtipo de patologia	1.0 <i>P*</i>	
77260	Doença de Gaucher tipo 2	Subtipo de patologia	0.01 <i>P*</i>	
77261	Doença de Gaucher tipo 3	Subtipo de patologia	0.05 <i>P*</i>	
388	Doença de Hirschsprung	Patologia	13.2 <i>BP*</i>	
388	Doença de Hirschsprung	Patologia	15.0 <i>P</i>	
388	Doença de Hirschsprung	Patologia	13.2 <i>P*</i>	
388	Doença de Hirschsprung	Patologia	15.0 <i>BP</i>	
391	Doença de Hodgkin	Patologia	2.463 <i>I*</i>	
391	Doença de Hodgkin	Patologia	22.9	
399	Doença de Huntington	Patologia	0.38 <i>I</i>	
399	Doença de Huntington	Patologia	12.0 <i>P*</i>	
399	Doença de Huntington	Patologia	2.7 <i>P</i>	
248111	Doença de Huntington juvenil	Patologia	0.04 <i>I*</i>	
248111	Doença de Huntington juvenil	Patologia	0.6 <i>P*</i>	
481	Doença de Kennedy	Patologia	3.8 <i>P*</i>	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
50918	Doença de Kikuchi-Fujimoto	Patologia		1052 <i>Caso(s)</i>
482	Doença de Kimura	Patologia		300 <i>Caso(s)</i>
487	Doença de Krabbe	Patologia	1.0 <i>P*</i>	
487	Doença de Krabbe	Patologia	1.0 <i>BP*</i>	
487	Doença de Krabbe	Patologia	0.7 <i>BP</i>	
501	Doença de Lafora	Patologia		300 <i>Caso(s)</i>
99718	Doença de Leber 'plus'	Patologia	0.04 <i>P*</i>	
65285	Doença de Lhermitte-Duclos	Patologia		220 <i>Caso(s)</i>
91546	Doença de Lyme	Patologia	177.5 <i>I*</i>	
91546	Doença de Lyme	Patologia	21.9 <i>I</i>	
99826	Doença de Marburg	Patologia		500 <i>Caso(s)</i>
221074	Doença de Marchiafava-Bignami	Patologia		250 <i>Caso(s)</i>
2573	Doença de Moyamoya	Patologia	0.035 <i>I*</i>	
401945	Doença de Moyamoya com acalásia de início precoce	Patologia		9 <i>Caso(s)</i>
646	Doença de Niemann-Pick C	Patologia	1.0 <i>P*</i>	
649	Doença de Norrie	Patologia		400 <i>Caso(s)</i>
75382	Doença de Oguchi	Patologia		50 <i>Caso(s)</i>
180275	Doença de Paget do mamilo	Patologia	0.51 <i>I*</i>	
2801	Doença de Paget juvenil	Patologia		50 <i>Caso(s)</i>
2828	Doença de Parkinson de início juvenil	Patologia	15.0 <i>P*</i>	
85453	Doença de Partington	Patologia		6 <i>Família(s)</i>

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHAcode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
280219	Doença de Pelizaeus-Merzbacher, forma clássica	Subtipo de patologia	0.17 P*	
280210	Doença de Pelizaeus-Merzbacher, forma neonatal	Subtipo de patologia	0.03 P*	
280224	Doença de Pelizaeus-Merzbacher, forma transitória	Subtipo de patologia	0.03 P*	
773	Doença de Refsum	Patologia	0.1 P*	
773	Doença de Refsum	Patologia		60 Caso(s)
827	Doença de Stargardt	Patologia	13.0 P*	
31150	Doença de Tangier	Patologia		185 Caso(s)
3314	Doença de Thiemann, forma familiar	Patologia		33 Caso(s)
614	Doença de Thomsen e Becker	Patologia	1.0 P	
3408	Doença de Upington	Patologia		1 Família(s)
166096	Doença de Von Willebrand, tipo 3	Subtipo de patologia	0.1865 P	
898	Doença de Wagner	Patologia		100 Caso(s)
905	Doença de Wilson	Patologia	2.25 BP	
905	Doença de Wilson	Patologia	2.02 P	
905	Doença de Wilson	Patologia	6.0 P*	
375	Doença de anticorpos anti-membrana basal glomerular	Patologia	0.08 I*	
375	Doença de anticorpos anti-membrana basal glomerular	Patologia	0.2 P*	
263297	Doença de armazenamento de glicogénio com miocardiopatia por deficiência de glicogenina	Patologia		1 Caso(s)
371	Doença de armazenamento de glicogénio devida a deficiência de fosfofrutocinase muscular	Patologia		100 Caso(s)
713	Doença de armazenamento de glicogénio devida a deficiência de fosfoglicerato cinase 1	Patologia		30 Família(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
715	Doença de armazenamento de glicogénio devida a deficiência de fosforilase cinase muscular	Patologia		30 Caso(s)
2089	Doença de armazenamento de glicogénio devida a deficiência de glicogénio sintetase hepática	Patologia		16 Caso(s)
364	Doença de armazenamento de glicogénio devida a deficiência de glucose-6-fosfatase	Patologia	1.0 BP	
99849	Doença de armazenamento de glicogénio por deficiência de beta-enolase muscular	Patologia		1 Caso(s)
97234	Doença de armazenamento de glicogénio por deficiência de fosfoglicerato mutase	Patologia		24 Caso(s)
264580	Doença de armazenamento de glicogénio por deficiência de fosforilase-cinase hepática	Patologia	1.0 BP*	
137625	Doença de armazenamento de glicogénio por deficiência de glicogénio sintetase muscular e cardíaca	Patologia		4 Caso(s)
79258	Doença de armazenamento de glicogénio por deficiência de glucose-6-fosfatase tipo 1A	Subtipo de patologia	1.0 BP*	
79259	Doença de armazenamento de glicogénio por deficiência de glucose-6-fosfatase tipo 1B	Subtipo de patologia		150 Caso(s)
365	Doença de armazenamento de glicogénio por deficiência de maltase ácida	Patologia	0.8 BP*	
365	Doença de armazenamento de glicogénio por deficiência de maltase ácida	Patologia	3.0 P*	
420429	Doença de armazenamento de glicogénio por deficiência de maltase ácida, início tardio	Subtipo de patologia	1.75 BP	
367	Doença de armazenamento de glicogénio por deficiência na ramificação do glicogénio	Patologia	0.1 BP	
834	Doença de armazenamento de ácido siálico livre	Patologia		130 Caso(s)
98908	Doença de armazenamento dos lipídios neutros com miopatia	Patologia		36 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
206583	Doença de corpos de poliglucosano do adulto	Subtipo de patologia		50 <i>Caso(s)</i>
93571	Doença de depósitos densos	Subtipo de patologia	0.25 <i>P</i>	
2290	Doença de inclusões nas microvilosidades	Patologia		137 <i>Caso(s)</i>
79292	Doença de olho de peixe	Subtipo de patologia		30 <i>Caso(s)</i>
71	Doença de retenção dos quilomicrons	Patologia		55 <i>Caso(s)</i>
903	Doença de von Willebrand	Patologia	10.0 <i>P</i>	
99147	Doença de von Willebrand adquirida	Patologia		300 <i>Caso(s)</i>
168782	Doença desintegrativa infantil	Patologia	2.0 <i>P*</i>	
873	Doença desmóide	Patologia	0.3 <i>I*</i>	
549	Doença do Legionário	Patologia	1.4 <i>I*</i>	
2138	Doença do desenvolvimento sexual 46,XX ovotesticular	Patologia		500 <i>Caso(s)</i>
2138	Doença do desenvolvimento sexual 46,XX ovotesticular	Patologia	2.5 <i>BP</i>	
393	Doença do desenvolvimento sexual 46,XX testicular	Patologia	2.5 <i>P</i>	
443087	Doença do desenvolvimento sexual 46,XY devida a deficiência da enzima 17,20-desmolase testicular	Patologia		2 <i>Família(s)</i>
90796	Doença do desenvolvimento sexual 46,XY por deficiência de 17,20-liase isolada	Patologia		15 <i>Caso(s)</i>
168558	Doença do desenvolvimento sexual 46,XY-insuficiência supra-renal por deficiência de CYP11A1	Patologia		9 <i>Caso(s)</i>
39812	Doença do enxerto versus hospedeiro	Patologia	5.0 <i>P*</i>	
352490	Doença do espectro do autismo por déficit de AUTS2	Patologia		60 <i>Caso(s)</i>
370997	Doença do músculo-olho-cérebro com leucodistrofia multiquística bilateral	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
363611	Doença do neurodesenvolvimento CTCF-relacionada	Patologia		5 <i>Caso(s)</i>

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
137867	Doença do neurónio motor de Madras	Patologia		200 <i>Caso(s)</i>
206580	Doença do segundo neurónio motor, autossómica recessiva, com apresentação na infância	Patologia		5 <i>Caso(s)</i>
485418	Doença do tecido conjuntivo EMILIN-1-relacionada	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
300284	Doença do tecido conjuntivo por deficiência de lisil 3-hidroxilase	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
324290	Doença dos corpos de Lafora de início precoce	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
482077	Doença dos pequenos vasos cerebrais autossómica dominante HTRA1-relacionada	Patologia		21 <i>Caso(s)</i>
158687	Doença erosiva acantolítica fatal	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
379	Doença granulomatosa crónica	Patologia	0.46 <i>BP</i>	
379	Doença granulomatosa crónica	Patologia	0.5 <i>BP*</i>	
391320	Doença hemorrágica do leste do Texas	Subtipo de patologia		19 <i>Caso(s)</i>
599579	Doença hemorrágica factor V Amsterdão	Subtipo de patologia		2 <i>Caso(s)</i>
600194	Doença hemorrágica factor V Atlanta	Subtipo de patologia		1 <i>Caso(s)</i>
599519	Doença hemorrágica factor V isoformas curtas-relacionada	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
36355	Doença hemorrágica por defeito de P2Y12	Patologia		14 <i>Caso(s)</i>
420566	Doença hemorrágica por deficiência de CalDAG-GEFI	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
178396	Doença hemorrágica por mutação de Pittsburg na alfa-1 antitripsina	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
436169	Doença hemorrágica relacionada com a trombomodulina	Patologia		15 <i>Caso(s)</i>
2924	Doença hepática poliquística isolada	Patologia	1.0 <i>P*</i>	
90052	Doença hepática recorrente induzida pelo vírus da Hepatite C em recetores de transplante hepático	Patologia	7.0 <i>P*</i>	
2571	Doença imunoneurológica ligada ao X	Patologia		5 <i>Caso(s)</i>

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
183707	Doença infantil LAD-like devido a deficiência RAC2	Patologia		2 Caso(s)
597887	Doença inflamatória do intestino ALPI-relacionada	Patologia		2 Caso(s)
597201	Doença inflamatória do intestino TRIM22-relacionada	Patologia		8 Caso(s)
477661	Doença inflamatória do intestino da infância IL21-relacionada	Patologia		3 Caso(s)
565788	Doença inflamatória do intestino da infância com envolvimento neurológico	Patologia		3 Caso(s)
294023	Doença inflamatória do intestino e da pele neonatal	Patologia		3 Caso(s)
268114	Doença linfoproliferativa autoimune associada a RAS	Patologia		20 Caso(s)
275523	Doença linfoproliferativa autoimune de Dianzani	Patologia		30 Caso(s)
538931	Doença linfoproliferativa ligada ao X devido a deficiência SAP	Patologia		100 Caso(s)
538934	Doença linfoproliferativa ligada ao X por deficiência de XIAP	Patologia		100 Caso(s)
70568	Doença linfoproliferativa pós-transplante	Patologia	26.2 P*	
33445	Doença melano-lisossomal neuroectodérmica	Patologia		20 Caso(s)
86830	Doença mieloproliferativa crónica, não classificada	Patologia	0.53 I*	
168566	Doença mitocondrial fatal por deficiência combinada da fosforilação oxidativa 3	Patologia		7 Caso(s)
391343	Doença neurodegenerativa pós-viral, forma fatal	Patologia		2 Caso(s)
457375	Doença neurológica com catarata e envolvimento cardíaco letal da infância ITPA-relacionada	Patologia		7 Caso(s)
456312	Doença neurológica-endócrina-pancreática multissistémica da infância	Patologia		2 Caso(s)
178333	Doença ocular tipo ilha Aland	Patologia		5 Família(s)
280397	Doença priónica familiar, Alzheimer-like	Patologia		2 Caso(s)
52530	Doença pseudo-Von Willebrand	Patologia		60 Caso(s)
730	Doença renal poliquística autossómica	Patologia	39.6 P*	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	dominante			
88924	Doença renal poliquística autossômica dominante tipo 1 com esclerose tuberosa	Patologia		30 Caso(s)
217330	Doença renal tubulointersticial autossômica dominante REN-relacionada	Subtipo de patologia		35 Família(s)
2613	Doença renal unha-rótula-like	Patologia		3 Caso(s)
240760	Doença síndrome de quebras de Nijmegen-like	Patologia		1 Caso(s)
79124	Doença veno-oclusiva hepática-síndrome de imunodeficiência	Patologia		28 Caso(s)
31837	Doença venoclusiva pulmonar	Patologia	0.015 /*	
73271	Doenças hemorrágicas por deficiência de recetores do colagénio	Patologia		20 Caso(s)
314621	Duplicação da hipófise	Patologia		38 Caso(s)
237	Duplicação da uretra	Patologia		300 Caso(s)
96102	Duplicação distal 10q	Patologia		40 Caso(s)
1745	Duplicação distal 6p	Patologia		40 Caso(s)
96092	Duplicação invertida/deleção de 8p	Patologia		60 Caso(s)
420728	Défice combinado da fosforilação oxidativa tipo 20	Patologia		2 Caso(s)
420733	Défice combinado da fosforilação oxidativa tipo 21	Patologia		2 Caso(s)
444013	Défice combinado da fosforilação oxidativa tipo 23	Patologia		11 Caso(s)
444458	Défice combinado da fosforilação oxidativa tipo 24	Patologia		3 Caso(s)
447954	Défice combinado da fosforilação oxidativa tipo 25	Patologia		2 Caso(s)
477684	Défice combinado da fosforilação oxidativa tipo 26	Patologia		2 Caso(s)
477774	Défice combinado da fosforilação oxidativa tipo 27	Patologia		3 Caso(s)
478029	Défice combinado da fosforilação oxidativa tipo 29	Patologia		1 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
478042	Défice combinado da fosforilação oxidativa tipo 30	Patologia		2 Caso(s)
309111	Défice combinado da lipase - colipase pancreática	Patologia		3 Caso(s)
401859	Défice da sintetase do ácido lipóico	Patologia		3 Caso(s)
447731	Défice de NIK	Patologia		2 Caso(s)
481665	Défice de UPS18	Patologia		5 Caso(s)
309108	Défice de colipase pancreática	Patologia		2 Caso(s)
397959	Défice de células T, TCR-alfa-beta positivas	Patologia		2 Caso(s)
440731	Défice de ferritina-L	Patologia		2 Caso(s)
401862	Défice de lipoil transferase 1	Patologia		4 Caso(s)
309025	Défice de mevalonato quinase	Patologia		300 Caso(s)
353320	Défice de piruvato carboxilase, tipo benigno	Subtipo de patologia		5 Caso(s)
440706	Défice de ribose-5-P isomerase	Patologia		1 Caso(s)
440713	Défice de sedoheptulocinase isolado	Patologia		2 Caso(s)
488618	Défice de transcetolase	Patologia		5 Caso(s)
447784	Défice do transportador mitocondrial do piruvato	Patologia		4 Caso(s)
309020	Défice familiar de apolipoproteína C-II	Subtipo de patologia		10 Família(s)
411712	Défice materno de riboflavina	Patologia		2 Caso(s)
329942	Défice transitório neonatal múltipla da acil-CoA desidrogenase	Patologia		1 Caso(s)
448270	Ectopia cordis	Patologia	0.67 BP	
95712	Ectopia da tireoide	Patologia	14.3 P*	
1885	Ectopia lentis isolada	Patologia		90 Caso(s)
75381	Edema macular quístico autossômico	Patologia		97 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHAcode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	dominante			
1902	Ehrlíquiose	Patologia		50 <i>Caso(s)</i>
228240	Elastoderma	Patologia		5 <i>Caso(s)</i>
228227	Elastose dérmica focal de início tardio	Patologia		5 <i>Caso(s)</i>
228236	Elastose dérmica focal linear	Patologia		30 <i>Caso(s)</i>
40366	Embriofetopatia por acitretina/etretinato	Patologia		26 <i>Caso(s)</i>
1908	Embriofetopatia por aminopterina/metotrexato	Patologia		17 <i>Caso(s)</i>
1923	Embriofetopatia por metimazol	Patologia		40 <i>Caso(s)</i>
268249	Embriopatia por micofenolato de mofetil	Patologia		25 <i>Caso(s)</i>
3312	Embriopatia por talidomida	Patologia	0.77 <i>P</i>	
449266	Empiema pleural	Patologia	13.0 <i>P*</i>	
83476	Encefalia do Oeste do Nilo	Patologia	0.036 <i>I*</i>	
637051	Encefalite Borna virus	Patologia		18 <i>Caso(s)</i>
83484	Encefalite de St. Louis	Patologia	0.38 <i>I*</i>	
83597	Encefalite disseminada aguda	Patologia	0.6 <i>I*</i>	
79139	Encefalite japonesa	Patologia	0.65 <i>I*</i>	
623615	Encefalite límbica autoimune	Patologia	1.7 <i>P*</i>	
623615	Encefalite límbica autoimune	Patologia	0.25 <i>I*</i>	
1930	Encefalite por virus herpes simplex	Patologia	0.3 <i>I</i>	
1929	Encefalite sub-aguda de Rasmussen	Patologia		100 <i>Caso(s)</i>
166105	Encefalomiopatia mitocondrial da infância FASTKD2-relacionada	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
238329	Encefalomiopatia mitocondrial grave ligada ao X	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
298	Encefalomiopatia neurogastrointestinal mitocondrial	Patologia	0.1 P*	
330050	Encefalopatia DNM1L-relacionada devida a defeitos de fissão mitocondrial e peroxissomal	Subtipo de patologia		11 Caso(s)
485421	Encefalopatia MFF-relacionada devida a defeitos de fissão mitocondrial e peroxissomal	Subtipo de patologia		4 Caso(s)
599373	Encefalopatia STXBP1-relacionada	Patologia		282 Caso(s)
363549	Encefalopatia aguda com convulsões bifásicas e redução da difusão tardia	Patologia		283 Caso(s)
137754	Encefalopatia associada a deficiência de aminoacilase 1	Patologia		15 Caso(s)
289863	Encefalopatia atípica por glicina	Subtipo de patologia		20 Caso(s)
420789	Encefalopatia autoimune com parasonia e apneia obstrutiva do sono	Patologia		10 Caso(s)
85110	Encefalopatia com corpos de inclusão de neuroserpina, forma familiar	Patologia		6 Família(s)
293955	Encefalopatia da infância por deficiência de tiamina pirofosfoquinase	Patologia		5 Caso(s)
527276	Encefalopatia devida a defeito de fissão mitocondrial e peroxissomal	Patologia		15 Caso(s)
833	Encefalopatia devido à deficiência de sulfito oxidase	Patologia		100 Caso(s)
439218	Encefalopatia epiléptica KCNQ2-relacionada	Patologia		11 Família(s)
163681	Encefalopatia epiléptica e do desenvolvimento CNTNAP2-relacionada	Patologia		28 Caso(s)
557064	Encefalopatia epiléptica neonatal devido a deficiência de glutaminase	Patologia		4 Caso(s)
544254	Encefalopatia epilética e desenvolvimento SYNGAP1-relacionada	Patologia		57 Caso(s)
544503	Encefalopatia epilética grave de início precoce RNF13-relacionada	Patologia		3 Caso(s)
51188	Encefalopatia etilmalônica	Patologia		80 Caso(s)
209370	Encefalopatia grave de apresentação neo-natal com microcefalia	Patologia		30 Caso(s)
401948	Encefalopatia hiperamoniêmica por déficit de anidrase carbónica VA	Patologia		4 Caso(s)
1935	Encefalopatia mioclónica precoce	Patologia		80 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
88619	Encefalopatia necrotizante, aguda, autossômica dominante	Patologia		14 Família(s)
139406	Encefalopatia por deficiência de prosaposina	Patologia		10 Caso(s)
210128	Encefalopatia por deficiência de urocanase	Patologia		4 Caso(s)
407	Encefalopatia por glicina	Patologia	0.17 P*	
79155	Encefalopatia por hidroxiquinureninúria	Patologia		30 Caso(s)
431361	Encefalopatia progressiva com leucodistrofia por déficit de DECR	Patologia		2 Caso(s)
199348	Encefalopatia sensível à tiamina	Patologia		2 Caso(s)
1928	Enfisema lobar congénito	Patologia	4.0 BP	
468635	Enterite ulcerativa estenosante multifocal criptogénica	Patologia		60 Caso(s)
391673	Enterocolite necrotizante	Patologia	45.0 P	
468641	Enteropatia crónica associada ao gene SLC2A1	Patologia		18 Caso(s)
263665	Enteropatia de células NK	Patologia		8 Caso(s)
90068	Envenenamento por cocaína	Patologia	1.0 P*	
569	Enxaqueca hemiplégica familiar ou esporádica	Patologia	10.0 P*	
251636	Ependimoma	Patologia	0.16 I*	
302	Epidermodisplasia verruciforme hereditária	Patologia		200 Caso(s)
2908	Epidermólise bolhosa Kindler	Patologia		250 Caso(s)
46487	Epidermólise bolhosa adquirida	Patologia	0.03 I*	
79408	Epidermólise bolhosa distrófica generalizada autossômica recessiva, forma grave	Patologia	1.3 BP*	
79408	Epidermólise bolhosa distrófica generalizada autossômica recessiva, forma grave	Patologia	0.963 P*	

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
158676	Epidermólise bolhosa distrófica localizada, apenas as unhas	Subtipo de patologia		10 Família(s)
158673	Epidermólise bolhosa distrófica localizada, forma acral	Subtipo de patologia		10 Família(s)
79410	Epidermólise bolhosa distrófica localizada, forma pré-tibial	Subtipo de patologia		40 Família(s)
79409	Epidermólise bolhosa distrófica recessiva inversa	Patologia		100 Caso(s)
79411	Epidermólise bolhosa distrófica regenerativa	Patologia		52 Caso(s)
89838	Epidermólise bolhosa generalizada simples autossômica recessiva	Patologia		19 Caso(s)
1867	Epidermólise bolhosa hereditária, tipo macular	Patologia		2 Família(s)
79403	Epidermólise bolhosa junctional com atresia do piloro	Patologia		100 Caso(s)
79406	Epidermólise bolhosa junctional de início tardio	Patologia		37 Caso(s)
79405	Epidermólise bolhosa junctional inversa	Patologia		9 Caso(s)
251393	Epidermólise bolhosa junctional localizada	Patologia		20 Caso(s)
79404	Epidermólise bolhosa junctional generalizada grave	Patologia	0.17 BP	
89843	Epidermólise bolhosa pruriginosa distrófica	Patologia		100 Família(s)
2325	Epidermólise bolhosa simples com anodontia/hipodontia	Patologia		5 Caso(s)
257	Epidermólise bolhosa simples com distrofia muscular	Patologia		40 Caso(s)
79401	Epidermólise bolhosa simples intermédia PLEC-relacionada sem envolvimento extracutâneo	Patologia		6 Família(s)
508529	Epidermólise bolhosa simples intermédia com cardiomiopatia	Patologia		14 Caso(s)
412181	Epidermólise bolhosa simples por deficiência BP230	Patologia		2 Caso(s)
412189	Epidermólise bolhosa simples por deficiência de exofilina 5	Patologia		3 Caso(s)
141077	Epignato	Subtipo de patologia	0.0017 P	
141077	Epignato	Subtipo de patologia	1.68 BP	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
1941	Epilepsia de ausências juvenil	Patologia	7.5 I*	
391316	Epilepsia do lobo temporal mesial com início na infância e regressão cognitiva grave	Patologia		3 Caso(s)
166308	Epilepsia focal benigna da infância com pontas e ondas da linha média durante o sono	Patologia		36 Caso(s)
352587	Epilepsia focal-perturbação do desenvolvimento intelectual-malformação cérebro-cerebelosa	Patologia		7 Caso(s)
86909	Epilepsia mioclónica do lactente	Patologia		106 Caso(s)
352582	Epilepsia mioclónica familiar da infância	Patologia		7 Caso(s)
352596	Epilepsia mioclónica progressiva com distonia	Patologia		5 Caso(s)
424027	Epilepsia mioclónica progressiva devido a défice de CERS1	Patologia		4 Caso(s)
263516	Epilepsia mioclónica progressiva tipo 3	Patologia		9 Família(s)
280620	Epilepsia mioclónica progressiva tipo 6	Patologia		12 Caso(s)
402082	Epilepsia mioclónica progressiva, tipo 5	Patologia		3 Caso(s)
435438	Epilepsia mioclónica progressiva, tipo 7	Patologia		13 Caso(s)
457265	Epilepsia mioclónica progressiva, tipo 9	Patologia		2 Caso(s)
1949	Epilepsia neonatal familiar benigna	Patologia		100 Família(s)
98784	Epilepsia noturna do lobo frontal autossómica dominante	Patologia		100 Família(s)
3006	Epilepsia piridoxina-dependente	Patologia	0.2 BP*	
1943	Epilepsia progressiva de início precoce com mioclonias contínuas migratórias	Patologia		3 Caso(s)
101039	Epilepsia restrita ao sexo feminino com perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		5 Família(s)
165805	Epilepsia temporal mesial familiar com convulsões febris	Patologia		4 Caso(s)
93928	Epispádia	Subtipo de	2.4 BP*	

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHA Code	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
		patologia		
65748	Epitelioma escamoso múltiplo auto-remitente	Patologia		100 Caso(s)
466718	Epiteliopatia retiniana enrugada da Martinica	Patologia		14 Caso(s)
284	Equinococose alveolar	Patologia	0.16 I*	
400	Equinococose quística	Patologia	1.0 I*	
79394	Eritrodermia ictiosiforme congénita	Patologia	0.3 P*	
281190	Eritrodermia ictiosiforme reticular congénita	Patologia		40 Caso(s)
1954	Eritrodermia letal congénita	Patologia		17 Caso(s)
317	Eritroqueratodermia variável tipo Mendes da Costa	Patologia		200 Caso(s)
247604	Esclero lateral primária juvenil	Patologia		4 Caso(s)
398127	Esclerodermia neonatal	Patologia		6 Caso(s)
167635	Escleromixedema	Patologia		250 Caso(s)
90400	Escleromixedema sem gamopatia monoclonal	Subtipo de patologia		15 Caso(s)
803	Esclerose lateral amiotrófica	Patologia	2.2 I*	
803	Esclerose lateral amiotrófica	Patologia	3.85 P	
803	Esclerose lateral amiotrófica	Patologia	5.2 P*	
803	Esclerose lateral amiotrófica	Patologia	1.35 I	
357043	Esclerose lateral amiotrófica, tipo 4	Patologia		70 Caso(s)
35689	Esclerose lateral primária	Patologia	1.5 P*	
90291	Esclerose sistémica	Patologia	15.4 P*	
220407	Esclerose sistémica limitada	Subtipo de patologia		200 Caso(s)
3152	Esclerosteose	Patologia		80 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
401866	Espasticidade com hiperglicemia de início na infância	Patologia		3 Caso(s)
435845	Espasticidade neonatal grave com encefalopatia epilética	Patologia		8 Caso(s)
228423	Espectro clínico de deficiência de GATA2	Patologia		22 Caso(s)
3157	Espectro clínico de displasia septo-óptica	Patologia	10.0 BP*	
572761	Espectro clínico de microcefalia-baixa estatura-anomalias dos membros DONSON-relacionada	Patologia		51 Caso(s)
71211	Espectro clínico de neuromielite óptica	Patologia	0.1877 I	
71211	Espectro clínico de neuromielite óptica	Patologia	2.071 P	
371428	Espectro clínico de osteólise multicêntrica-nodulose-artropatia	Patologia		50 Caso(s)
592564	Espectro clínico de perturbação do desenvolvimento-convulsões-doença do movimento GNAO1-relacionado	Patologia		75 Caso(s)
95455	Espectro clínico de síndrome de Stevens-Johnson/necrólise epidérmica tóxica	Patologia	0.19 I	
1906	Espectro clínico do valproato fetal	Patologia	1.02 BP*	
1855	Espondilo-encondrodisplasia	Patologia		36 Caso(s)
3193	Estenose aórtica supra-vavulvar	Patologia	4.0 BP*	
3193	Estenose aórtica supra-vavulvar	Patologia	13.3 P*	
268316	Estenose e/ou trombose da fístula de hemodiálise	Patologia	13.0 I*	
1957	Estesioneuroblastoma	Patologia	0.02 I*	
3202	Estomatocitose hereditária desidratada	Patologia		20 Família(s)
3203	Estomatocitose hereditária hiper-hidratada	Patologia		20 Família(s)
93930	Extrofia da bexiga	Subtipo de patologia	3.05 BP	
93929	Extrofia da cloaca	Subtipo de patologia	0.75 BP*	

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
93929	Extrofia da cloaca	Subtipo de patologia	0.54 BP	
2874	Facomatose pigmento-queratótica	Patologia		34 Caso(s)
63442	Falanges em forma de anjo - displasia epifisária	Patologia		20 Caso(s)
88	Falência da medula óssea	Patologia	0.4 P*	
781	Febre Q	Patologia	0.16 I*	
99825	Febre de Nipah	Patologia		556 Caso(s)
340	Febre hemorrágica com nefropatia	Patologia	0.74 I*	
340	Febre hemorrágica com nefropatia	Patologia	37.0 P*	
319218	Febre hemorrágica do Ébola	Patologia		28220 Caso(s)
498251	Febre periódico dependente do ciclo menstrual	Patologia		5 Caso(s)
2017	Fenda do esterno	Patologia	2.0 BP*	
141258	Fenda facial número 4 de Tessier	Patologia		2 Caso(s)
199306	Fenda labial/palatina	Patologia	80.0 BP	
2004	Fenda laringo-traqueo-esofágica	Patologia	7.5 BP*	
93940	Fenda laringotraqueoesofágica tipo 3	Subtipo de patologia		30 Caso(s)
93941	Fenda laringotraqueoesofágica tipo 4	Subtipo de patologia		20 Caso(s)
2006	Fenda mediana do lábio inferior	Patologia		70 Caso(s)
401942	Fenda mediana do lábio superior e inferior, forma familiar	Patologia		8 Caso(s)
716	Fenilcetonúria	Patologia	11.4 BP*	
716	Fenilcetonúria	Patologia	4.1366 P	
716	Fenilcetonúria	Patologia	11.5079 P*	
716	Fenilcetonúria	Patologia	6.4 BP	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHA Code	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
2209	Fenilcetonúria materna	Patologia	10.0 <i>I*</i>	
79254	Fenilcetonúria típica	Subtipo de patologia	6.0 <i>P</i>	
79254	Fenilcetonúria típica	Subtipo de patologia	6.0 <i>BP</i>	
79254	Fenilcetonúria típica	Subtipo de patologia	6.34 <i>P*</i>	
79254	Fenilcetonúria típica	Subtipo de patologia	6.34 <i>BP*</i>	
2330	Fenómeno Kasabach-Merritt	Patologia		300 <i>Caso(s)</i>
999	Fenótipo Hermine	Patologia		6 <i>Caso(s)</i>
276432	Fenótipo envelhecido - anomalias craniofaciais - hipotonia - atraso de desenvolvimento - criptorquidia - arritmia cardíaca	Patologia		8 <i>Caso(s)</i>
29072	Feocromocitomas-paraganglioma hereditário	Patologia	0.3 <i>I</i>	
2021	Fibrocondrogénese	Patologia		20 <i>Caso(s)</i>
337	Fibrodisplasia ossificante progressiva	Patologia	0.05 <i>P</i>	
337	Fibrodisplasia ossificante progressiva	Patologia	0.078 <i>P*</i>	
494428	Fibroelastose pleuroparenquimatosa idiopática	Patologia		37 <i>Caso(s)</i>
404507	Fibroma condromixóide	Patologia		50 <i>Caso(s)</i>
538756	Fibromas discoides múltiplo familiar	Patologia		44 <i>Caso(s)</i>
199267	Fibromatose digital da infância	Patologia		200 <i>Caso(s)</i>
449566	Fibrose angiocêntrica eosinofílica	Patologia		52 <i>Caso(s)</i>
210136	Fibrose pulmonar - hiperplasia hepática - hipoplasia de medula óssea	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
2032	Fibrose pulmonar idiopática	Patologia	16.125 <i>P</i>	
2032	Fibrose pulmonar idiopática	Patologia	5.55 <i>I</i>	

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
586	Fibrose quística	Patologia	19.3912 BP*	
586	Fibrose quística	Patologia	11.1319 P*	
49041	Fibrose retroperitoneal IgG4-relacionada	Subtipo de patologia	0.35 I*	
2030	Fibrossarcoma	Patologia	0.01 I*	
454750	Fistula traqueo-esofágica isolada	Patologia	2.2 BP	
454750	Fistula traqueo-esofágica isolada	Patologia	2.2 P	
2882	Fitoesterolemia	Patologia		100 Caso(s)
45452	Flutter auricular neonatal idiopático	Patologia	1.5 BP*	
60015	Foramina parietal	Patologia	4.3 P*	
60015	Foramina parietal	Patologia	3.7 P	
251290	Foramina parietal com hipoplasia clavicular	Patologia		8 Caso(s)
604680	Forma sintomática de miopatia centronuclear ligada ao X em mulheres portadoras	Patologia		100 Caso(s)
349	Fucosidose	Patologia		161 Caso(s)
457083	Fusão esplenogonadal isolada	Patologia		145 Caso(s)
2062	Fusão vertebral anterior progressiva não infecciosa	Patologia		67 Caso(s)
228113	Fístula anal	Patologia	18.3 P*	
46724	Fístula arterio-venosa cerebral	Patologia	6.0 P*	
2040	Fístula bronco-biliar congénita	Patologia		35 Caso(s)
351	Galactosialidose	Patologia		100 Caso(s)
354	Gangliosidose GM1	Patologia	0.75 BP*	
79255	Gangliosidose GM1 tipo 1	Subtipo de patologia		200 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
79256	Gangliosidose GM1 tipo 2	Subtipo de patologia		50 <i>Caso(s)</i>
79257	Gangliosidose GM1 tipo 3	Subtipo de patologia		70 <i>Caso(s)</i>
309246	Gangliosidose-GM2, variante AB	Patologia		10 <i>Caso(s)</i>
487809	Gastrite colagenosa pediátrica	Patologia		24 <i>Caso(s)</i>
2070	Gastroenterite eosinofílica	Patologia		280 <i>Caso(s)</i>
329883	Gastropatia hipertrófica não hipoproteinémica	Patologia		1 <i>Família(s)</i>
2368	Gastrosquisis	Patologia	16.9 <i>BP*</i>	
93398	Genocondromatose tipo 2	Patologia		10 <i>Caso(s)</i>
2078	Gerodermia osteodisplástica	Patologia		50 <i>Caso(s)</i>
300373	Gigantismo infantil, forma familiar	Patologia		33 <i>Caso(s)</i>
98976	Glaucoma congénito	Patologia	2.2 <i>BP*</i>	
94058	Glaucoma neovascular	Patologia	24.4 <i>P*</i>	
370924	Glicogenose tipo Ix	Patologia		1 <i>Caso(s)</i>
370927	Glicogenose tipo Iy	Patologia		9 <i>Caso(s)</i>
360	Glioblastoma	Patologia	3.0 <i>I</i>	
360	Glioblastoma	Patologia	2.52 <i>I*</i>	
360	Glioblastoma	Patologia	1.0 <i>P</i>	
251579	Glioblastoma de células gigantes	Subtipo de patologia	0.02 <i>I*</i>	
251671	Glioma angiocêntrico	Patologia		52 <i>Caso(s)</i>
2086	Glioma das vias ópticas	Patologia	0.12 <i>I</i>	
251582	Gliomatose cerebral	Patologia	0.01 <i>I*</i>	
251576	Gliossarcoma	Subtipo de	0.03 <i>I*</i>	

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
		patologia		
54370	Glomerulonefrite membrano-proliferativa primária	Patologia	16.0 P*	
69063	Glomerulonefrite membranosa congénita por aloimunização anti-endopeptidase neutra materna	Patologia		15 Caso(s)
97560	Glomerulonefrite membranosa, idiopática	Patologia	0.8103 I	
97560	Glomerulonefrite membranosa, idiopática	Patologia	0.9194 I*	
329918	Glomerulopatia C3	Subtipo de patologia	0.15 I*	
329481	Glomerulopatia por lipoproteínas	Patologia		150 Caso(s)
97280	Glucagonoma	Patologia	0.005 I*	
84090	Glomerulopatia de fibronectina	Patologia		16 Família(s)
900	Granulomatose com poliangéite	Patologia	0.85 I*	
900	Granulomatose com poliangéite	Patologia	9.0 P*	
183	Granulomatose eosinofílica com poliangéite	Patologia	1.56 P*	
183	Granulomatose eosinofílica com poliangéite	Patologia	1.5 P	
183	Granulomatose eosinofílica com poliangéite	Patologia	0.18 I*	
454836	Gripe aviária	Patologia		826 Caso(s)
440727	Hamartoma combinado da retina e do epitélio pigmentado da retina	Patologia		120 Caso(s)
2111	Hamartoma quístico do pulmão e rim	Patologia		3 Caso(s)
2118	Hawkinsinúria	Patologia		5 Família(s)
458758	Hemangioendotelioma composto	Patologia		39 Caso(s)
458763	Hemangioendotelioma retiforme	Patologia		32 Caso(s)
2123	Hemangiomatose difusa neonatal	Patologia		70 Caso(s)
199241	Hemangiomatose pulmonar capilar	Patologia		100 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
95719	Hemiagenesia da tireoide	Patologia	25.0 <i>P</i>	
93323	Hemimelia peronial isolada	Patologia	1.1033 <i>BP</i>	
93323	Hemimelia peronial isolada	Patologia	1.1033 <i>P</i>	
93321	Hemimelia radial isolada	Patologia	2.5 <i>BP</i>	
93322	Hemimelia tibial isolada	Patologia	0.1 <i>BP*</i>	
93322	Hemimelia tibial isolada	Patologia	0.1 <i>P*</i>	
209973	Hemiplegia alternante noturna benigna da infância	Patologia		12 <i>Caso(s)</i>
225123	Hemocromatose TFR2-relacionada	Patologia		33 <i>Caso(s)</i>
446	Hemocromatose neonatal	Patologia		35 <i>Caso(s)</i>
79230	Hemocromatose relacionada com HJV ou HAMP	Patologia		74 <i>Caso(s)</i>
98878	Hemofilia A	Patologia	4.85 <i>P</i>	
98878	Hemofilia A	Patologia	8.0 <i>P*</i>	
98878	Hemofilia A	Patologia	11.25 <i>BP</i>	
599480	Hemofilia A adquirida	Patologia	0.1505 <i>I*</i>	
169802	Hemofilia A grave	Subtipo de patologia	2.8 <i>P*</i>	
98879	Hemofilia B	Patologia	3.0 <i>P*</i>	
98879	Hemofilia B	Patologia	1.665 <i>BP</i>	
169793	Hemofilia B grave	Subtipo de patologia	0.8 <i>P*</i>	
169799	Hemofilia B ligeira	Subtipo de patologia	0.6 <i>P*</i>	
169796	Hemofilia B moderada	Subtipo de patologia	0.6 <i>P*</i>	
280615	Hemoglobinopatia de Toms River	Patologia		10 <i>Caso(s)</i>

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
447	Hemoglobinúria paroxística noturna	Patologia	2.0 P*	
90060	Hemorragia alveolar difusa	Patologia	1.0 P*	
100008	Hemorragia cerebral com amiloidose, hereditária, tipo islandês	Subtipo de patologia		9 Família(s)
324718	Hemorragia cerebral hereditária com amiloidose, tipo Flamengo	Subtipo de patologia		2 Família(s)
324708	Hemorragia cerebral hereditária com amiloidose, tipo Iowa	Subtipo de patologia		2 Família(s)
324713	Hemorragia cerebral hereditária com amiloidose, tipo Italiano	Subtipo de patologia		7 Família(s)
324703	Hemorragia cerebral hereditária com amiloidose, tipo Piedmont	Subtipo de patologia		1 Família(s)
90065	Hemorragia subaracnóidea aneurismática	Patologia	10.0 P*	
99931	Hemossiderose pulmonar, idiopática	Patologia	0.0425 I*	
402823	Hepatite Delta	Patologia	40.0 P*	
2137	Hepatite auto-imune	Patologia	1.2 I	
2137	Hepatite auto-imune	Patologia	0.75 I*	
2137	Hepatite auto-imune	Patologia	23.5 P	
449	Hepatoblastoma	Patologia	0.02 I*	
137681	Hepatoencefalopatia por deficiência combinada da fosforilação oxidativa, tipo 1	Patologia		2 Caso(s)
2185	Hidrocefalia congênita	Patologia	46.5 BP*	
2182	Hidrocéfalo com estenose do aqueduto de Sylvius	Subtipo de patologia	1.7 BP	
2182	Hidrocéfalo com estenose do aqueduto de Sylvius	Subtipo de patologia	1.7 P	
568065	Hidropsia fetal linfático-relacionada EPHB4-relacionada	Patologia		2 Família(s)
363999	Hidropsia fetal não-imune	Subtipo de patologia	42.0 BP	
568062	Hidropsia fetal não-imune com displasia linfática generalizada PIEZO1-	Patologia		10 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHA Code	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	relacionada			
280628	Hiper- e hipopigmentação progressiva familiar	Patologia		3 Família(s)
251274	Hiperaldosteronismo familiar, tipo 3	Patologia		7 Família(s)
927	Hiperamoniemia devida a deficiência de N-acetilglutamato sintetase	Patologia		99 Caso(s)
168588	Hiperandrogenismo por deficiência de cortisona-reductase	Patologia		11 Caso(s)
3222	Hiperatividade da fosforribosilpirofosfato sintetase	Patologia		30 Família(s)
276405	Hiperbiliverdemia	Patologia		2 Caso(s)
300547	Hipercalcemia da infância autossômica recessiva	Patologia		12 Caso(s)
93372	Hipercalcemia hipocalciúrica, familiar, tipo 1	Subtipo de patologia	5.5 P	
542657	Hipercloridrose isolada	Patologia		13 Caso(s)
238475	Hipercolanemia familiar	Patologia		23 Caso(s)
391665	Hipercolesterolemia familiar homozigótica	Patologia	0.3194 P	
209902	Hipercolesterolemia por deficiência da colesterol 7alfa-hidroxilase	Patologia		24 Caso(s)
3197	Hiperecplexia hereditária	Patologia		150 Caso(s)
508523	Hiperfenilalaninemia por deficiência de DNAJC12	Patologia		6 Caso(s)
238583	Hiperfenilalaninemia por deficiência de tetrahydrobiopterina	Patologia	0.2 P	
438274	Hiperglucagonemia GCGR-relacionada	Patologia		8 Caso(s)
343	Hiperimunoglobulinemia D com febre recorrente	Subtipo de patologia		200 Caso(s)
263458	Hiperinsulinismo hipoglicêmico devido a déficit de INSR	Patologia		10 Caso(s)
324575	Hiperinsulinismo por deficiência de HNF1A	Patologia		2 Caso(s)
276556	Hiperinsulinismo por deficiência de UCP2	Patologia		2 Caso(s)
91135	Hiperlaxidão cutânea por deficiência de fatores de coagulação dependentes de	Patologia		11 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	vitamina K			
391327	Hiperostose calvária, ligada ao cromossoma X	Patologia		1 Família(s)
2204	Hiperostose cortical displásica, tipo Kozlowski-Tsuruta	Subtipo de patologia		2 Caso(s)
3416	Hiperostose cortical generalizada	Patologia		35 Caso(s)
443098	Hiperostose craniana interna	Patologia		13 Caso(s)
2206	Hiperostose vertebral anquilosante com tilose	Patologia		8 Caso(s)
93599	Hiperoxalúria primária tipo 2	Subtipo de patologia		10 Caso(s)
93600	Hiperoxalúria tipo não 1 e não 2	Subtipo de patologia		50 Caso(s)
99879	Hiperparatiroidismo isolado familiar	Patologia		100 Família(s)
617916	Hiperplasia difusa idiopática das células neuroendócrinas pulmonares	Patologia		100 Caso(s)
90794	Hiperplasia supra-renal congénita clássica por deficiência de 21-hidroxilase	Patologia	7.0 P*	
90794	Hiperplasia supra-renal congénita clássica por deficiência de 21-hidroxilase	Patologia	7.0 BP	
315306	Hiperplasia supra-renal congénita clássica por deficiência de 21-hidroxilase, com perda de sais	Subtipo de patologia	7.5 BP*	
315306	Hiperplasia supra-renal congénita clássica por deficiência de 21-hidroxilase, com perda de sais	Subtipo de patologia	7.5 P*	
315311	Hiperplasia supra-renal congénita clássica por deficiência de 21-hidroxilase, forma virilizante simples	Subtipo de patologia	2.5 P*	
90795	Hiperplasia supra-renal congénita por deficiência de 11-beta-hidroxilase	Patologia	0.75 BP*	
90795	Hiperplasia supra-renal congénita por deficiência de 11-beta-hidroxilase	Patologia	0.47 P*	
90793	Hiperplasia supra-renal congénita por deficiência de 17-alfa-hidroxilase	Patologia	0.1 P*	
90791	Hiperplasia supra-renal congénita por deficiência de 3-beta-hidroxi-esteróide desidrogenase	Patologia		68 Caso(s)
95699	Hiperplasia supra-renal congénita por deficiência de citocromo P450	Patologia	0.75 BP*	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHA Code	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	oxidoreductase			
444490	Hiperquilomicronemia familiar	Patologia	0.97 P*	
33208	Hipersónia idiopática	Patologia	30.0 P*	
275777	Hipertensão arterial pulmonar hereditária	Subtipo de patologia	0.08 P*	
275766	Hipertensão arterial pulmonar idiopática	Subtipo de patologia	1.1 P*	
422	Hipertensão arterial pulmonar idiopática/hereditária	Patologia	1.0 P*	
238624	Hipertensão intracraniana idiopática	Patologia	14.0 P*	
70591	Hipertensão pulmonar tromboembólica crónica	Patologia	4.2 I*	
424	Hipertiroidismo familiar por mutação no recetor da TSH	Patologia		28 Família(s)
597939	Hipertiroxinémia eutiroides disprealbuminémica	Patologia		23 Caso(s)
3387	Hipertricose cervical anterior isolada	Patologia		20 Caso(s)
2220	Hipertricose cubital	Patologia		28 Caso(s)
1023	Hipertricose generalizada congénita, tipo Ambras	Subtipo de patologia		40 Caso(s)
2221	Hipertricose lanuginosa adquirida	Patologia		60 Caso(s)
2222	Hipertricose lanuginosa congénita	Patologia		100 Caso(s)
300293	Hipertrigliceridemia e esteatose hepática da infância transitórias	Patologia		11 Caso(s)
2224	Hipertriptofanemia	Patologia		12 Caso(s)
324416	Hipertrofia muscular e hepatomegália - polihidrânio	Patologia		2 Caso(s)
429	Hipocondroplasia	Patologia	3.0303 BP	
429	Hipocondroplasia	Patologia	3.0303 P	
641350	Hipofisite induzida por imunoterapia	Patologia	12.8074 I*	
244305	Hipofosfatemia dominante com nefrolitíase ou osteoporose	Patologia		12 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
89936	Hipofosfatemia ligada ao X	Patologia	1.66 P*	
89936	Hipofosfatemia ligada ao X	Patologia	2.14 P	
89936	Hipofosfatemia ligada ao X	Patologia	4.5 I	
293964	Hipoglicemia hipoinsulinêmica e hemihipertrofia corporal	Patologia		5 Caso(s)
199326	Hipomagnesemia isolada autossômica dominante, tipo Glaudemans	Patologia		21 Caso(s)
30924	Hipomagnesemia por má absorção seletiva de magnésio	Patologia		100 Caso(s)
34528	Hipomagnesemia primária autossômica dominante com hipocalciúria	Patologia		28 Caso(s)
306516	Hipomagnesemia primária com hipercalcúria e nefrocalcinose	Patologia		200 Caso(s)
2196	Hipomagnesemia primária com hipercalcúria e nefrocalcinose com envolvimento ocular grave	Subtipo de patologia		72 Caso(s)
31043	Hipomagnesemia primária com hipercalcúria e nefrocalcinose sem envolvimento ocular grave	Subtipo de patologia		110 Caso(s)
620368	Hipomagnesemia primária EGF-relacionada com perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		11 Caso(s)
139441	Hipomielinização com atrofia dos gânglios basais e do cerebelo	Patologia		19 Caso(s)
363412	Hipomielinização com envolvimento do tronco cerebral e da medula espinhal e espasticidade das pernas	Patologia		13 Caso(s)
599376	Hipomielinização de estruturas mielizadas precocemente	Patologia		20 Caso(s)
2238	Hipoparatiroidismo familiar isolado	Patologia		10 Família(s)
2239	Hipoparatiroidismo isolado familiar por agenesia da glândula paratiroide	Subtipo de patologia		2 Família(s)
140286	Hipoparatiroidismo por secreção reduzida da paratormona, secundária	Patologia	24.75 P*	
589608	Hipopigmentação linear e assimetria facial com anomalias acrais, oculares e cerebrais	Patologia		7 Caso(s)
95720	Hipoplasia da tireoide	Patologia	3.5 P	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
2092	Hipoplasia dérmica focal	Patologia		300 <i>Caso(s)</i>
637061	Hipoplasia isolada do nervo óptico	Patologia		25 <i>Caso(s)</i>
2254	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 1	Patologia		40 <i>Família(s)</i>
411493	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 10	Patologia		23 <i>Caso(s)</i>
611247	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 11	Patologia		13 <i>Caso(s)</i>
611256	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 12	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
613267	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 13	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
613274	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 14	Patologia		18 <i>Caso(s)</i>
2524	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 2	Patologia		81 <i>Família(s)</i>
97249	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 3	Patologia		3 <i>Família(s)</i>
166063	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 4	Patologia		10 <i>Família(s)</i>
166073	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6	Patologia		10 <i>Caso(s)</i>
284339	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 7	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
324569	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 8	Patologia		6 <i>Caso(s)</i>
369920	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 9	Patologia		14 <i>Caso(s)</i>
98606	Hipoplasia sindrômica do bordo orbital	Patologia		2 <i>Família(s)</i>
95702	Hipoplasia supra-renal congénita ligada ao X	Patologia	8.0 <i>P</i>	
95702	Hipoplasia supra-renal congénita ligada ao X	Patologia	8.0 <i>BP</i>	
95700	Hipoplasia supra-renal familiar com ausência de hormona luteinizante hipofisária	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
69744	Hipoqueratose palmo-plantar circunscrita	Patologia		17 <i>Caso(s)</i>
95706	Hipospadias, formas graves	Patologia	19.25 <i>BP*</i>	

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
29822	Hipotermia periódica espontânea	Patologia		50 Caso(s)
329235	Hipotiroidismo central congénito com aumento testicular de início tardio ligado ao X	Patologia		27 Caso(s)
95715	Hipotiroidismo congénito devido à passagem através da placenta de anticorpos maternos inibidores da ligação à TSH	Patologia	1.0 P*	
238523	Hipotonia atípica - síndrome de cistinúria	Patologia		2 Caso(s)
137908	Hipotonia com acidemia láctica e hiperamoniemia	Patologia		4 Caso(s)
1573	Hipotricose com degenerescência macular juvenil	Patologia		50 Caso(s)
217407	Hipotricose hereditária com vesículas cutâneas recorrentes	Patologia		4 Caso(s)
55654	Hipotricose simples	Patologia		38 Caso(s)
2266	Hipotricose-perturbação do desenvolvimento intelectual, tipo Lopes	Patologia		2 Caso(s)
158029	Histiocitose azul-marinho	Patologia		60 Caso(s)
389	Histiocitose de células de Langerhans	Patologia	1.5 P*	
158025	Histiocitose progressiva mucinosa hereditária	Patologia		18 Caso(s)
158014	Histiocitose sinusal com linfadenopatia maciça	Patologia		1000 Caso(s)
2162	Holoprosencefalia	Patologia	13.4 BP*	
394	Homocistinúria devida a deficiência de cistationina beta-sintetase	Patologia	0.3 BP	
394	Homocistinúria devida a deficiência de cistationina beta-sintetase	Patologia	1.65 P*	
622	Homocistinúria sem acidúria metilmalónica	Patologia		73 Caso(s)
2140	Hérnia diafragmática congénita	Patologia	30.0 BP	
2140	Hérnia diafragmática congénita	Patologia	21.2 BP*	
496693	Hérnia diafragmática onfalocele-anomalias cardiovasculares - síndrome	Patologia		7 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	do defeito do raio radial			
457	Ictiose Harlequim	Patologia		200 <i>Caso(s)</i>
100976	Ictiose em fato de banho	Patologia		20 <i>Caso(s)</i>
281139	Ictiose epidermolítica anular	Patologia		7 <i>Família(s)</i>
455	Ictiose epidermolítica superficial	Patologia		20 <i>Caso(s)</i>
79503	Ictiose hystrix tipo Curth-Macklin	Patologia		10 <i>Caso(s)</i>
461	Ictiose ligada ao X recessiva	Patologia	15.0 <i>I*</i>	
461	Ictiose ligada ao X recessiva	Patologia	16.6 <i>P*</i>	
281090	Ictiose ligada ao X sindrômica recessiva	Patologia	1.3 <i>P*</i>	
42062	Iminoglicinúria	Patologia	6.67 <i>BP*</i>	
42062	Iminoglicinúria	Patologia	6.68 <i>P*</i>	
238505	Imunodeficiência combinada por deficiência de CD27	Patologia		18 <i>Caso(s)</i>
306550	Imunodeficiência FADD-relacionada	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
200418	Imunodeficiência com anomalia do fator I	Patologia		35 <i>Família(s)</i>
221139	Imunodeficiência combinada com anomalias facio-oculo-esqueléticas	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
317428	Imunodeficiência combinada devido à deficiência de ORAI1	Subtipo de patologia		6 <i>Caso(s)</i>
314689	Imunodeficiência combinada devido à deficiência de STK4	Patologia		7 <i>Caso(s)</i>
169079	Imunodeficiência combinada grave - microcefalia - atraso de crescimento - sensibilidade às radiações ionizantes	Patologia		5 <i>Caso(s)</i>
169157	Imunodeficiência combinada grave T-B+ por deficiência de CD45	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
169154	Imunodeficiência combinada grave T-B+ por deficiência de IL-7R-alfa	Patologia	0.15 <i>BP</i>	
504523	Imunodeficiência combinada grave por deficiência LAT	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
317425	Imunodeficiência combinada grave por	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	deficiência de ADN-PKcs			
357237	Imunodeficiência combinada grave por deficiência de CARD11	Patologia		3 Caso(s)
228003	Imunodeficiência combinada grave por deficiência de CORO1A	Patologia		9 Caso(s)
420573	Imunodeficiência combinada grave por deficiência de CTPS1	Patologia		12 Caso(s)
169095	Imunodeficiência combinada grave por deficiência de FOXP1	Patologia		9 Caso(s)
280142	Imunodeficiência combinada grave por deficiência de LCK	Patologia		4 Caso(s)
277	Imunodeficiência combinada grave por deficiência de adenosina desaminase	Patologia	0.3 BP*	
277	Imunodeficiência combinada grave por deficiência de adenosina desaminase	Patologia	0.2 P*	
397787	Imunodeficiência combinada grave por déficit de IKK2	Patologia		9 Caso(s)
169090	Imunodeficiência combinada por anomalia do canal CRAC	Patologia		10 Caso(s)
542301	Imunodeficiência combinada por deficiência CARMIL2	Patologia		21 Caso(s)
538958	Imunodeficiência combinada por deficiência de CD70	Patologia		6 Caso(s)
447737	Imunodeficiência combinada por deficiência de DOCK2	Patologia		5 Caso(s)
217390	Imunodeficiência combinada por deficiência de DOCK8	Patologia		11 Caso(s)
505227	Imunodeficiência combinada por deficiência de GINS1	Patologia		5 Caso(s)
357329	Imunodeficiência combinada por deficiência de IL21R	Patologia		6 Caso(s)
538963	Imunodeficiência combinada por deficiência de ITK	Patologia		13 Caso(s)
504530	Imunodeficiência combinada por deficiência de Moesina	Patologia		7 Caso(s)
431149	Imunodeficiência combinada por deficiência de OX40	Patologia		1 Caso(s)
476113	Imunodeficiência combinada por deficiência de TFR3	Patologia		2 Família(s)
231154	Imunodeficiência combinada por deficiência parcial do RAG1	Patologia		9 Caso(s)
445018	Imunodeficiência combinada por déficit de LRBA	Patologia		23 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHA Code	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
397964	Imunodeficiência combinada por déficit de MALT1	Patologia		3 Caso(s)
596759	Imunodeficiência combinada por haploinsuficiência RELA	Patologia		5 Caso(s)
324294	Imunodeficiência de células T com epidermodisplasia verruciforme	Patologia		2 Caso(s)
331206	Imunodeficiência grave combinada por déficit completo de RAG1/2	Patologia	1.0 P*	
619953	Imunodeficiência linfoproliferativa hiperinflamatória familiar	Patologia		7 Caso(s)
619941	Imunodeficiência por anomalias da migração e fagocitose neutrofílica	Patologia		3 Caso(s)
169100	Imunodeficiência por deficiência de CD25	Patologia		2 Caso(s)
70592	Imunodeficiência por deficiência de cinase 4 associada ao recetor da interleucina-1	Patologia		49 Caso(s)
34592	Imunodeficiência por déficit da expressão de MHC classe 1	Patologia		30 Caso(s)
331187	Imunodeficiência por déficit de MASP-2	Patologia		1 Caso(s)
331190	Imunodeficiência por déficit de ficolin3	Patologia		1 Caso(s)
572	Imunodeficiência por expressão deficiente de HLA classe 2	Patologia		179 Caso(s)
437552	Imunodeficiência primária autossômica recessiva com defeito de citotoxicidade espontânea das células natural killer	Patologia		3 Caso(s)
75391	Imunodeficiência primária com deficiência de células NK e insuficiência supra-renal	Patologia		4 Caso(s)
431166	Imunodeficiência primária devido a déficit de STAT2	Patologia		1 Caso(s)
238621	Incontinência fecal relacionada com anastomose anal da bolsa ílica	Patologia	3.0 P*	
464	Incontinência pigmentar	Patologia	1.2 BP*	
324632	Infecção por vírus Hendra	Patologia		7 Caso(s)
251523	Infecções recorrentes - síndrome inflamatório por deficiência no metabolismo do zinco	Patologia		18 Caso(s)
404466	Infertilidade feminina por anomalias da	Patologia		4 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	zona pelúcida			
488191	Infertilidade feminina por paragem meiótica do oócito	Patologia		16 Caso(s)
633124	Infeção invasiva por Scopulariopsis	Patologia	0.05 P*	
91127	Infeção por adenovirus em pacientes imunocomprometidos	Patologia	18.0 P*	
137698	Infeção por citomegalovirus (CMV) em doentes de risco com imunidade celular diminuída	Patologia	25.5 P*	
411703	Infeção pulmonar micobacteriana não-tuberculose	Patologia	6.0 P*	
183713	Infeções bacterianas piogénicas por deficiência de MyD88	Patologia		24 Caso(s)
217080	Infeções pulmonares fúngicas em doentes considerados em risco	Patologia	22.0 P*	
63259	Iniiencefalia	Patologia	50.0 BP*	
99429	Insensibilidade aos androgénios, completa	Patologia	3.0 I*	
99429	Insensibilidade aos androgénios, completa	Patologia	0.83 P	
453510	Insensibilidade congénita à dor com perturbação do desenvolvimento intelectual grave	Patologia		3 Caso(s)
88642	Insensibilidade congénita à dor-anosmia-artropatia neuropática	Patologia		20 Caso(s)
217399	Insensibilidade congénita à dor-hiperhidrose-ausência de enervação cutânea sensorial	Patologia		2 Caso(s)
466784	Insuficiência cardiopulmonar grave neonatal por defeito da metilação mitocondrial	Patologia		3 Caso(s)
90062	Insuficiência hepática aguda	Patologia	20.0 P*	
217371	Insuficiência hepática aguda da infância por defeito na síntese de proteínas codificadas pelo ADNmt	Patologia		32 Caso(s)
199337	Insuficiência pancreática - anemia - hiperostose	Patologia		5 Caso(s)
439167	Insuficiência placentar	Patologia	33.0 P	
97279	Insulinoma	Patologia	0.25 I	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
466	Insónia familiar fatal	Patologia		27 Caso(s)
586130	Insónia fatal esporádica	Patologia		27 Caso(s)
2299	Interrupção do arco aórtico	Patologia	0.3 BP*	
90647	Intervalo QT longo - surdez	Patologia	0.3 P	
35122	Intolerância aos dissacarídeos	Patologia	20.0 P*	
469	Intolerância à frutose hereditária	Patologia	5.0 P*	
330015	Intoxicação por chumbo	Patologia	2.3 P*	
31824	Intoxicação por colquicina	Patologia	0.1 P*	
2028	Juvenile hyaline fibromatosis	Subtipo de patologia		70 Caso(s)
454745	Kuru	Patologia		2700 Caso(s)
280365	Laminopatia lipodistrófica grave autossómica semi-dominante	Patologia		7 Caso(s)
46059	Latosterolose	Patologia		4 Caso(s)
52994	Leiomioma da órbita	Patologia		26 Caso(s)
523	Leiomiomatose hereditária e cancro das células renais	Patologia		200 Caso(s)
71274	Leiomiomatose peritoneal disseminada	Patologia		150 Caso(s)
507	Leishmaniose	Patologia	0.1 P*	
507	Leishmaniose	Patologia	25.0 I	
548	Lepra	Patologia	3.7 I	
509	Leptospirose	Patologia	0.12 I*	
90056	Lesão cerebral traumática moderada a grave	Patologia	37.8 P*	
178320	Lesão pulmonar aguda	Patologia	25.0 I*	

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
90058	Lesão traumática da medula espinhal	Patologia	32.0 P*	
171673	Lesões da córnea, com deficiência associada a células estaminais da córnea (limbo), por queimaduras oculares	Patologia	20.0 P*	
85192	Lesões do calvário em forma de donut - fragilidade óssea	Patologia		20 Caso(s)
58017	Leucemia de células cabeludas	Patologia	0.29 I*	
58017	Leucemia de células cabeludas	Patologia	3.12	
67038	Leucemia linfocítica crónica de células B	Patologia	48.0 P*	
86872	Leucemia linfocítica granular grande de células T	Patologia	0.4 I*	
518	Leucemia megacarioblástica aguda	Patologia	0.02 I*	
98834	Leucemia mieloblástica, aguda, com maturação	Patologia	0.02 I*	
98832	Leucemia mieloblástica, aguda, minimamente diferenciada	Patologia	0.01 I*	
98833	Leucemia mieloblástica, aguda, sem maturação	Patologia	0.01 I*	
517	Leucemia mielomonocítica aguda	Patologia	0.17 I*	
86834	Leucemia mielomonocítica juvenil	Patologia	0.1 P*	
98823	Leucemia mielomonocítica, crónica	Patologia	0.68 I	
585867	Leucemia mielóide aguda com t(9;22)(q34.1;q11.2)	Patologia	4.0 I	
521	Leucemia mielóide crónica	Patologia	1.25 I*	
521	Leucemia mielóide crónica	Patologia	5.63	
521	Leucemia mielóide crónica	Patologia	6.0 P*	
514	Leucemia monoblástica aguda	Patologia	0.13 I*	
86875	Leucemia ou linfoma das células T do adulto	Patologia	3.0 P*	
454714	Leucemia por plasmócitos	Patologia	0.04 I*	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHA Code	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
86852	Leucemia prolinfocítica de células B	Patologia	0.05 <i>I</i> *	
520	Leucemia promielocítica aguda	Patologia	0.11 <i>I</i> *	
99027	Leucodistrofia autossômica dominante de início no adulto	Patologia		20 <i>Família(s)</i>
77295	Leucodistrofia com oligodontia	Subtipo de patologia		4 <i>Caso(s)</i>
466934	Leucodistrofia hipomielizante autossômica recessiva VPS11-relacionada	Patologia		13 <i>Caso(s)</i>
495844	Leucodistrofia hipomielinizante autossômica recessiva C11ORF73-relacionada	Patologia		6 <i>Caso(s)</i>
527497	Leucodistrofia hipomielinizante autossômica recessiva NKX6-2-relacionada	Patologia		25 <i>Caso(s)</i>
438114	Leucodistrofia hipomielinizante autossômica recessiva RARS-relacionada	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
289494	Leucodistrofia hipomielinizante com ou sem oligodontia e/ou hipogonadismo	Patologia		200 <i>Caso(s)</i>
512	Leucodistrofia metacromática	Patologia	1.47 <i>BP</i> *	
512	Leucodistrofia metacromática	Patologia	0.1 <i>P</i> *	
314051	Leucoencefalopatia - anomalias do tronco cerebral e talamus - lactato elevado	Patologia		14 <i>Caso(s)</i>
556985	Leucoencefalopatia calcificante de início precoce-displasia esquelética	Patologia		13 <i>Caso(s)</i>
139447	Leucoencefalopatia cavitante, progressiva	Patologia		19 <i>Caso(s)</i>
363540	Leucoencefalopatia com ataxia cerebelosa ligeira e edema da substância branca	Patologia		6 <i>Caso(s)</i>
542310	Leucoencefalopatia com calcificações e quistos	Patologia		50 <i>Caso(s)</i>
139444	Leucoencefalopatia com quistos bilaterais do lobo temporal anterior	Patologia		29 <i>Caso(s)</i>
313808	Leucoencefalopatia de início na idade adulta com esferóides axonais e glia pigmentada	Patologia		27 <i>Caso(s)</i>

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
2478	Leucoencefalopatia megalencefálica com quistos subcorticais	Patologia		100 <i>Caso(s)</i>
85136	Leucoencefalopatia quística sem megalencefalia	Patologia		50 <i>Caso(s)</i>
210133	Leuconiquia total - lesões tipo acantose nigricans - anomalias dos pelos	Patologia		11 <i>Caso(s)</i>
2391	Ligamento costocoracóide curto congénito	Patologia		1 <i>Família(s)</i>
2414	Linfangiectasia pulmonar congénita	Patologia		100 <i>Caso(s)</i>
538	Linfangioleiomiomatose	Patologia	0.0135 <i>I</i>	
538	Linfangioleiomiomatose	Patologia	0.25 <i>P*</i>	
538	Linfangioleiomiomatose	Patologia	0.15 <i>P</i>	
569821	Linfedema de Gordon primário congénito	Patologia		23 <i>Caso(s)</i>
569816	Linfedema primário de início tardio CELSR1-relacionado	Patologia		11 <i>Caso(s)</i>
300324	Linfocitose persistente de células B policlonais	Patologia		154 <i>Caso(s)</i>
52417	Linfoma MALT	Patologia	0.3 <i>I*</i>	
52417	Linfoma MALT	Patologia	4.0 <i>P*</i>	
98841	Linfoma anaplásico de células grandes	Patologia	2.0 <i>P*</i>	
168966	Linfoma composto	Patologia	0.01 <i>I*</i>	
52416	Linfoma das células do manto	Patologia	3.5 <i>P*</i>	
543	Linfoma de Burkitt	Patologia	0.17 <i>I*</i>	
98844	Linfoma de Hodgkin clássico, celularidade mista	Subtipo de patologia	0.42 <i>I*</i>	
98843	Linfoma de Hodgkin clássico, esclerose nodular	Subtipo de patologia	1.28 <i>I*</i>	
98846	Linfoma de Hodgkin clássico, pobre em linfócitos	Subtipo de patologia	0.04 <i>I*</i>	
98845	Linfoma de Hodgkin clássico, rico em linfócitos	Subtipo de patologia	0.1 <i>I*</i>	
86893	Linfoma de Hodgkin nodular com	Patologia	0.12 <i>I</i>	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	predomínio de linfócitos			
86893	Linfoma de Hodgkin nodular com predomínio de linfócitos	Patologia	0.095 <i>I*</i>	
48686	Linfoma de derrame primário	Patologia		200 <i>Caso(s)</i>
98838	Linfoma de grandes células B do mediastino primário	Patologia	5.0 <i>P*</i>	
86854	Linfoma esplênico da zona marginal	Patologia	0.5 <i>P*</i>	
545	Linfoma folicular	Patologia	37.0 <i>P*</i>	
545	Linfoma folicular	Patologia	2.192 <i>I*</i>	
86867	Linfoma nodal de células B da zona marginal	Patologia	1.0 <i>P*</i>	
231742	Lipodermóide epibulbar - apêndice pré- auricular - politelia	Patologia		1 <i>Família(s)</i>
1979	Lipodistrofia devida a deficiência de fatores de crescimento peptídicos	Patologia		1 <i>Família(s)</i>
79086	Lipodistrofia generalizada adquirida	Patologia	1.0 <i>P*</i>	
528	Lipodistrofia generalizada congênita	Patologia	0.5 <i>P*</i>	
528	Lipodistrofia generalizada congênita	Patologia	0.6812 <i>P</i>	
79085	Lipodistrofia parcial familiar AKT2- relacionada	Patologia		1 <i>Família(s)</i>
435651	Lipodistrofia parcial familiar CIDE- relacionada	Patologia		1 <i>Caso(s)</i>
435660	Lipodistrofia parcial familiar LIPE- relacionada	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
280356	Lipodistrofia parcial familiar PLIN1- relacionada	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
79083	Lipodistrofia parcial familiar PPARG- relacionada	Patologia		10 <i>Caso(s)</i>
79084	Lipodistrofia parcial familiar, tipo Köbberling	Patologia		20 <i>Caso(s)</i>
314632	Lipofuscinose ceróide neuronal juvenil ATP13A2-relacionada	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
2396	Lipomatose encéfalo-cranio-cutânea	Patologia		77 <i>Caso(s)</i>
583097	Lipomatose infiltrativa congênita da face	Patologia		59 <i>Caso(s)</i>

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
69078	Lipossarcoma	Patologia	1.0 /*	
99971	Lipossarcoma bem diferenciado	Subtipo de patologia	0.51 /*	
99970	Lipossarcoma com perda de diferenciação	Subtipo de patologia	0.27 /*	
99967	Lipossarcoma mixóide	Subtipo de patologia	0.1 /*	
99969	Lipossarcoma pleomórfico	Subtipo de patologia	0.05 /*	
100012	Lisencefalia com hipoplasia cerebelosa tipo B	Patologia		50 Caso(s)
100013	Lisencefalia com hipoplasia cerebelosa tipo C	Patologia		2 Caso(s)
352682	Lisencefalia em pedra de calçada sem envolvimento muscular ou ocular	Patologia		6 Caso(s)
452	Lisencefalia ligada ao X com anomalias genitais	Patologia		30 Família(s)
171680	Lisencefalia por mutação no gene TUBA1A	Patologia		15 Caso(s)
531	Lisencefalia tipo 1 por anomalias no gene LIS 1	Patologia	1.0 BP*	
533	Listeriose	Patologia	0.43 /*	
533	Listeriose	Patologia	0.337 /	
481662	Lupus eritematoso familiar tipo Chiblain	Patologia		10 Família(s)
90398	Líquen mixedematoso localizado com características de diferentes subtipos	Subtipo de patologia		10 Caso(s)
90399	Líquen mixedematoso localizado com gamopatia monoclonal ou sintomas sistêmicos	Subtipo de patologia		5 Caso(s)
86797	Líquen mixedematoso, formas atípicas	Patologia		20 Caso(s)
254411	Líquen plano atrófico anular	Patologia		10 Caso(s)
525	Líquen plano folicular	Patologia		300 Caso(s)
254478	Líquen plano penfigoide	Patologia		100 Caso(s)
536	Lúpus eritematoso sistêmico	Patologia	5.14 /	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHA Code	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
536	Lúpus eritematoso sistémico	Patologia	43.7 <i>P</i>	
300345	Lúpus eritematoso sistémico autossómico	Patologia		7 Família(s)
90283	Lúpus eritematoso tímido	Patologia		250 Caso(s)
90280	Lúpus pérmio	Patologia		70 Caso(s)
397941	MAN1B1-CDG	Patologia		25 Caso(s)
550	MELAS	Patologia	0.6 <i>P*</i>	
79329	MGAT2-CDG	Patologia		13 Caso(s)
79330	MOGS-CDG	Patologia		3 Caso(s)
79323	MPDU1-CDG	Patologia		8 Caso(s)
79319	MPI-CDG	Patologia		25 Caso(s)
60040	Macrocefalia - cutis marmorata telangiectásica congénita	Patologia		170 Caso(s)
33226	Macroglobulinemia de Waldenström	Patologia	0.81 <i>I*</i>	
83619	Macrostomia - apêndices pré-auriculares - oftalmoplegia externa	Patologia		9 Caso(s)
140957	Macrotrombocitopenia autossómica dominante	Patologia		100 Caso(s)
438207	Macrotrombocitopenia autossómica recessiva grave	Patologia		2 Caso(s)
220448	Macrotrombocitopenia com insuficiência da válvula mitral	Patologia		2 Caso(s)
97341	Maculopatia placóide persistente	Patologia		5 Caso(s)
2475	Madeixa branca com malformações	Patologia		2 Caso(s)
87503	Mal de Meleda	Patologia	1.0 <i>P</i>	
2038	Malformação arterio-venosa pulmonar	Patologia	2.5 <i>I</i>	
137667	Malformação capilar-malformação arteriovenosa	Patologia		261 Caso(s)
221061	Malformação cavernosa cerebral	Patologia	15.0 <i>P</i>	

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	familiar			
500150	Malformação cerebral - anormalidades musculoesqueléticas - dismorfismo facial - síndrome da deficiência intelectual	Patologia		33 Caso(s)
2444	Malformação das vias aéreas pulmonares congênita	Patologia	8.2 BP*	
217	Malformação de Dandy-Walker isolada	Patologia	1.0 BP*	
217	Malformação de Dandy-Walker isolada	Patologia	2.1 P*	
2440	Malformação mão fendida-pé fendido isolada	Patologia	5.4 BP*	
1062	Malformação neurocutânea hereditária	Patologia		9 Família(s)
79107	Malformações - surdez - distonia	Patologia		2 Caso(s)
468631	Malformações corticais microcefálicas-baixa estatura por deficiência RTTN	Patologia		28 Caso(s)
673	Malária	Patologia	73.0 I	
673	Malária	Patologia	1.2 I*	
673	Malária	Patologia	3.0 P*	
436274	Manifestações cutâneas pseudoxantoma elástico-like com retinite pigmentosa	Patologia		13 Caso(s)
79456	Mastocitose cutânea difusa	Patologia		30 Caso(s)
280785	Mastocitose cutânea difusa bolhosa	Subtipo de patologia		40 Caso(s)
280794	Mastocitose cutânea difusa pseudoxantomatosa	Subtipo de patologia		10 Caso(s)
300504	Matricoma onicocítico	Patologia		5 Caso(s)
616	Meduloblastoma	Patologia	0.11 I*	
616	Meduloblastoma	Patologia	1.0 P*	
251863	Meduloblastoma desmoplásico/nodular	Subtipo de patologia	0.01 I*	
93109	Megacalicose congênita	Patologia		25 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
238763	Megalocórnea - esferofaquia - glaucoma secundário	Patologia		12 Caso(s)
2481	Melanocitose neuro-cutânea	Patologia	1.25 P*	
618	Melanoma familiar	Patologia	1.5 I*	
617910	Melanoma maligno da conjuntiva	Patologia		32 Caso(s)
168999	Melanoma maligno da mucosa	Patologia	0.26 I*	
168999	Melanoma maligno da mucosa	Patologia	1.5	
39044	Melanoma uveal	Patologia	0.5 I*	
39044	Melanoma uveal	Patologia	6.0	
2485	Melorreostose	Patologia	0.09 P*	
1879	Melorreostose com com osteopoiquiose	Patologia		5 Família(s)
50251	Mesotelioma	Patologia	3.1 P*	
50251	Mesotelioma	Patologia	1.9 I*	
168816	Mesotelioma quístico peritoneal	Patologia		150 Caso(s)
2499	Metacondromatose	Patologia		25 Caso(s)
464453	Metahemoglobina adquirida	Patologia		242 Caso(s)
589	Miastenia gravis	Patologia	1.7 I*	
589	Miastenia gravis	Patologia	7.77 P	
589	Miastenia gravis	Patologia	20.0 P*	
589	Miastenia gravis	Patologia	0.53 I	
2584	Micose fungoide clássica	Patologia	0.5 I*	
477749	Microangiopatia pontica autossômica dominante com leucoencefalopatia	Patologia		11 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
171703	Microcefalia - polimicrogiria - agenesia do corpo caloso	Patologia		4 Caso(s)
488168	Microcefalia-catarata-síndrome de dermatite psoriasiforme congénita	Patologia		5 Caso(s)
481152	Microcefalia-leucoencefalopatia progressiva PYCR2-relacionada	Patologia		18 Caso(s)
231736	Microcórnea - megalolenticonus posterior - vasculatura fetal persistente - coloboma	Patologia		8 Caso(s)
77301	Microdeleção 9q22.3	Patologia		42 Caso(s)
1646	Microdeleção do cromossoma Y	Patologia	20.8 P	
1646	Microdeleção do cromossoma Y	Patologia	20.0 P*	
1106	Microftalmia com anomalias dos membros	Patologia		35 Família(s)
178364	Microftalmia sindrômica tipo 5	Patologia		20 Caso(s)
443162	Microhidranencefalia NDE1- relacionada	Patologia		1 Família(s)
83463	Microtia	Patologia	13.0 BP*	
83463	Microtia	Patologia	15.5 BP	
139450	Microtia - coloboma ocular - ducto nasolacrimal imperfurado	Patologia		1 Família(s)
289522	Microtriplicação 11q24.1	Patologia		2 Caso(s)
139423	Mielite transversa aguda idiopática	Subtipo de patologia	0.25 I*	
139417	Mielite transversa, aguda	Patologia	4.72 I	
824	Mielofibrose com metaplasia mielóide	Patologia	1.0 I*	
824	Mielofibrose com metaplasia mielóide	Patologia	3.0 P*	
29073	Mieloma múltiplo	Patologia	6.0 I	
29073	Mieloma múltiplo	Patologia	2.4 I*	
29073	Mieloma múltiplo	Patologia	11.9 P*	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
141148	Mio-hiperplasia hemifacial	Patologia		12 <i>Caso(s)</i>
91130	Miocardiolipoma - hipotonia - acidose láctica	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
154	Miocardiolipoma dilatada isolada familiar	Patologia	2.91 <i>I*</i>	
154	Miocardiolipoma dilatada isolada familiar	Patologia	17.5 <i>P*</i>	
1349	Miocardiolipoma e perda auditiva ADN mitocondrial-relacionadas	Patologia		2 <i>Família(s)</i>
324525	Miocardiolipoma hipertrófica com anomalias renais devido a mutação de ADN mitocondrial	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
439854	Miocardiolipoma hipertrófica congénita por glicogenose, forma fatal	Patologia		10 <i>Caso(s)</i>
137675	Miocardiolipoma histiocitóide	Patologia		100 <i>Caso(s)</i>
563	Miocardiolipoma peri-parto	Patologia	30.0 <i>BP</i>	
314637	Miocardiolipoma hipertrófica mitocondrial com acidose láctica por défice de MTO1	Patologia		8 <i>Caso(s)</i>
319189	Mioclonia cortical, forma familiar	Patologia		11 <i>Caso(s)</i>
139426	Mioclonia perioral com ausências	Patologia		10 <i>Caso(s)</i>
2591	Miofibromatose da infância	Patologia	0.67 <i>BP*</i>	
99846	Miofibrilose autossómica dominante	Patologia		2 <i>Família(s)</i>
596	Miopatía centronuclear ligada ao X	Patologia	0.2 <i>P*</i>	
97240	Miopatía com corpos com padrão de zebra	Patologia		10 <i>Caso(s)</i>
52430	Miopatía com corpos de inclusão - doença de Paget - demência fronto-temporal	Patologia		26 <i>Família(s)</i>
97232	Miopatía com corpos em forma de impressão digital	Patologia		20 <i>Caso(s)</i>
97239	Miopatía com corpos redutores	Patologia		4 <i>Família(s)</i>
363677	Miopatía com oftalmoplegia externa autossómica recessiva com início na	Patologia		22 <i>Caso(s)</i>

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHA Code	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	infância			
324581	Miopatia congênita benigna do Samaritano	Patologia		4 Caso(s)
424107	Miopatia congênita com início semelhante à miastenia	Patologia		2 Caso(s)
319160	Miopatia congênita com núcleos internos e centros atípicos	Patologia		5 Caso(s)
199329	Miopatia congênita, tipo Paradas	Patologia		2 Caso(s)
171881	Miopatia de Cap	Patologia		21 Caso(s)
397937	Miopatia de corpos poliglicose	Patologia		11 Caso(s)
456369	Miopatia de corpos poliglicose, tipo 2	Patologia		15 Caso(s)
399058	Miopatia de início tardio alfa-B cristalina-relacionada	Patologia		17 Caso(s)
482601	Miopatia distal associada à adenilosuccinato sintetase similar 1	Patologia		19 Caso(s)
63273	Miopatia distal com envolvimento da perna posterior e da mão anterior	Patologia		16 Caso(s)
399103	Miopatia distal com início precoce, relacionada com a proteína nebulina	Patologia		13 Caso(s)
178400	Miopatia distal com início tibial anterior	Patologia		4 Caso(s)
399081	Miopatia distal de início precoce KLHL9-relacionada	Patologia		10 Caso(s)
98912	Miopatia distal de início tardio, tipo Markesbery-Griggs	Patologia		11 Caso(s)
399086	Miopatia distal dos membros superiores tipo Finlandês	Patologia		7 Caso(s)
329478	Miopatia distal por mutação VCP com início no adulto	Patologia		9 Caso(s)
602	Miopatia distal tipo Nonaka	Patologia	1.0 P	
488650	Miopatia distal, tipo Tateyama	Patologia		7 Caso(s)
447977	Miopatia escapulohumeral peroneal distal progressiva	Patologia		33 Caso(s)
431272	Miopatia escapuloperoneal, ligada ao cromossoma X	Patologia		22 Caso(s)
43115	Miopatia hereditária com acidose láctica devida a deficiência de ISCU	Patologia		19 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHA Code	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
178464	Miopatia hereditária com insuficiência respiratória precoce	Patologia		10 Família(s)
324381	Miopatia hereditária com corpos de inclusão, tipo 4	Patologia		17 Caso(s)
210163	Miopatia letal congénita, tipo Compton-North	Patologia		4 Caso(s)
178461	Miopatia ligada ao X com atrofia dos músculos posturais	Patologia		7 Família(s)
25980	Miopatia ligada ao X com autofagia excessiva	Patologia		18 Família(s)
280553	Miopatia miofibrilar hipertónica fatal, do latente	Patologia		11 Caso(s)
606	Miopatia miotónica proximal	Patologia	1.0 P*	
457050	Miopatia mitocondrial com intolerância ao exercício autossómica dominante	Patologia		15 Caso(s)
2598	Miopatia mitocondrial e anemia sideroblástica	Patologia		7 Caso(s)
206569	Miopatia necrotizante imunomediada	Patologia		300 Caso(s)
88635	Miopatia por sobrecarga das proteínas calsequestrina e SERCA1	Patologia		4 Caso(s)
521305	Miopatia proximal com depleção mitocondrial focal	Patologia		4 Caso(s)
401768	Miopatia proximal com sinais extrapiramidais	Patologia		15 Caso(s)
84132	Miopatia relacionada com a desmina com inclusões tipo corpos de Mallory	Patologia		5 Caso(s)
611	Miosite de corpos de inclusão	Patologia	0.5 P*	
48918	Miosite focal	Patologia		115 Caso(s)
615	Mixoma auricular familiar	Patologia		17 Família(s)
16	Monocromatismo de cones azuis	Patologia	1.0 BP	
16	Monocromatismo de cones azuis	Patologia	1.0 P	
1598	Monossomia 18p	Patologia	2.0 BP*	
1600	Monossomia 18q	Patologia	2.5 BP	
96147	Monossomia distal 9q34	Subtipo de		86 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
		patologia		
238722	Movimentos em espelho congénitos familiares	Patologia		75 Caso(s)
576	Mucolipidose tipo II	Patologia	0.34 BP*	
577	Mucolipidose tipo III	Patologia	0.985 I*	
577	Mucolipidose tipo III	Patologia	29.55 P*	
423461	Mucolipidose tipo III alfa/beta	Subtipo de patologia	13.0 P	
584	Mucopolissacaridose tipo 7	Patologia	0.01 P*	
579	Mucopolissacaridose tipo 1	Patologia	1.0 BP*	
579	Mucopolissacaridose tipo 1	Patologia	0.82 BP	
579	Mucopolissacaridose tipo 1	Patologia	0.5 P*	
580	Mucopolissacaridose tipo 2	Patologia	0.7 BP*	
580	Mucopolissacaridose tipo 2	Patologia	0.68 BP	
580	Mucopolissacaridose tipo 2	Patologia	0.2 P*	
217085	Mucopolissacaridose tipo 2A	Subtipo de patologia	0.4 BP*	
581	Mucopolissacaridose tipo 3	Patologia	0.87 BP*	
581	Mucopolissacaridose tipo 3	Patologia	0.3 P*	
582	Mucopolissacaridose tipo 4	Patologia	0.45 BP*	
582	Mucopolissacaridose tipo 4	Patologia	0.07 BP	
582	Mucopolissacaridose tipo 4	Patologia	27.6 P*	
309297	Mucopolissacaridose tipo 4A	Subtipo de patologia	15.0 P*	
583	Mucopolissacaridose tipo 6	Patologia	0.16 BP*	
583	Mucopolissacaridose tipo 6	Patologia	0.16 P*	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
90045	Má absorção de folato hereditária	Patologia		30 <i>Caso(s)</i>
2576	Nanismo de Mulibrey	Patologia		150 <i>Caso(s)</i>
2623	Nanismo geleofísico	Patologia		27 <i>Caso(s)</i>
2658	Nanismo hiperostótico de Lenz-Majewski	Patologia		10 <i>Caso(s)</i>
2636	Nanismo microcefálico osteodisplásico primordial tipos I e III	Patologia		53 <i>Caso(s)</i>
2617	Nanismo microcefálico primordial, tipo Montreal	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
2643	Nanismo microcefálico primordial, tipo Toriello	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
2714	Nanismo oculo-palato-cerebral	Patologia		5 <i>Caso(s)</i>
2645	Nanismo osteoglofónico	Patologia		7 <i>Caso(s)</i>
329228	Nanismo primordial microcefálico por deficiência de ZNF335	Patologia		10 <i>Caso(s)</i>
319675	Nanismo primordial microcefálico, tipo Dauber	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
2637	Nanismo primordial osteodisplásico microcefálico tipo 2	Patologia		150 <i>Caso(s)</i>
2073	Narcolepsia tipo 1	Patologia	30.0 <i>P*</i>	
141096	Narina supranumerária	Patologia		32 <i>Caso(s)</i>
401996	Nefrite intersticial cariomegálica	Patologia		12 <i>Família(s)</i>
654	Nefroblastoma	Patologia	0.14 <i>I*</i>	
654	Nefroblastoma	Patologia	10.0 <i>BP*</i>	
654	Nefroblastoma	Patologia	3.65	
88659	Nefropatia progressiva com hipertensão autossômica dominante	Patologia		14 <i>Caso(s)</i>
86870	Neoplasia de células dendríticas plasmocitóides blásticas	Patologia	12.0 <i>P*</i>	
86839	Neoplasia mielodisplásica com excesso de blastos	Patologia	0.15 <i>I*</i>	
137583	Neoplasia vulvar intraepitelial	Patologia	20.0 <i>P*</i>	

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
652	Neoplasias endócrinas múltiplas tipo 1	Patologia	3.3 P*	
653	Neoplasias endócrinas múltiplas tipo 2	Patologia	2.9 P*	
255229	Neuro-hepatopatia de Navajo	Patologia		49 Caso(s)
635	Neuroblastoma	Patologia	11.0 P*	
635	Neuroblastoma	Patologia	1.26 I	
635	Neuroblastoma	Patologia	5.8 BP*	
73256	Neurocitoma central	Patologia		500 Caso(s)
157850	Neurodegenerescência associada a pantotenato quinase	Patologia	0.15 P*	
289560	Neurodegenerescência associada a proteína de membrana mitocondrial	Patologia	0.1 P	
329284	Neurodegenerescência associada a proteína hélice-beta	Patologia		68 Caso(s)
397725	Neurodegenerescência associada à proteína COASY	Patologia		2 Caso(s)
228169	Neurodegenerescência do estriado autossômica dominante	Patologia		11 Caso(s)
88639	Neurodegenerescência por deficiência da 3-hidroxi-isobutiril-CoA hidrolase	Patologia		20 Caso(s)
157846	Neuroferritinopatia	Patologia		90 Caso(s)
636	Neurofibromatose tipo 1	Patologia	21.3 P*	
636	Neurofibromatose tipo 1	Patologia	33.3 BP	
85162	Neuronopatia sensitiva e motora de início na face	Patologia		47 Caso(s)
324442	Neuropatia axonal autossômica recessiva com neuromiotonia	Patologia		33 Família(s)
538101	Neuropatia axonal congênita com encefalopatia	Patologia		7 Caso(s)
643	Neuropatia axonal gigante	Patologia		50 Família(s)
139512	Neuropatia com diminuição da acuidade auditiva	Patologia		1 Família(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
306577	Neuropatia de pequenas fibras relacionada com canalopatia do sódio hereditária	Patologia		8 Caso(s)
640	Neuropatia hereditária com suscetibilidade a paralisia por pressão	Patologia	3.5 P*	
314485	Neuropatia motora hereditária distal de início no adulto jovem	Patologia		3 Caso(s)
641	Neuropatia motora multifocal com bloqueio de condução	Patologia	1.5 P	
139573	Neuropatia sensitiva e autonómica hereditária com surdez e atraso global	Patologia		4 Caso(s)
139583	Neuropatia sensitiva e autonómica hereditária ligada ao X com surdez	Patologia		5 Família(s)
320385	Neuropatia sensitiva e autonómica hereditária por mutação TECPR2	Patologia		5 Caso(s)
139564	Neuropatia sensitiva e autonómica hereditária tipo 1B	Patologia		2 Família(s)
970	Neuropatia sensitiva e autonómica hereditária tipo 2	Patologia		35 Caso(s)
314381	Neuropatia sensitiva e autonómica hereditária tipo 6	Patologia		4 Caso(s)
391397	Neuropatia sensitiva e autonómica hereditária tipo 7	Patologia		3 Caso(s)
478664	Neuropatia sensitiva e autonómica hereditária tipo 8	Patologia		11 Família(s)
90117	Neuropatia sensitiva e motora hereditária, tipo Okinawa	Patologia		120 Caso(s)
280598	Neuropatia sensitivomotora hereditária com pele hiperelástica	Patologia		4 Caso(s)
139578	Neuropatia sensorial hereditária mutilante com paraplegia espástica	Patologia		14 Caso(s)
84093	Neuropatia termossensitiva hereditária	Patologia		1 Família(s)
104	Neuropatia óptica hereditária de Leber	Patologia	4.3 P	
104	Neuropatia óptica hereditária de Leber	Patologia	2.3 P*	
139525	Neuropatia, motora, distal, hereditária, tipo 2	Patologia		4 Família(s)
139552	Neuropatia, motora, distal, hereditária, tipo Jerash	Patologia		30 Caso(s)
488239	Neurorretinopatia macular aguda	Patologia		101 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
279943	Neutrofilia hereditária	Patologia		16 <i>Caso(s)</i>
420702	Neutropenia congénita grave autossômica recessiva por deficiência de CSF3R	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
420699	Neutropenia congénita grave autossômica recessiva por deficiência de CXCR2	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
86788	Neutropenia congénita grave ligada ao X	Patologia		45 <i>Caso(s)</i>
331176	Neutropenia congénita grave por deficiência G6PC3	Patologia		57 <i>Caso(s)</i>
423384	Neutropenia congénita grave por deficiência JAGN1	Patologia		14 <i>Caso(s)</i>
2686	Neutropenia cíclica	Patologia	0.1 P*	
1059	Nevo bolhoso esponjoso azul	Patologia		200 <i>Caso(s)</i>
626	Nevo melanocítico congénito gigante	Patologia	2.75 P*	
139414	Nevo panfolicular congénito	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
166286	Nevo poroqueratótico écrino ostial e ductal dérmico	Patologia		45 <i>Caso(s)</i>
263432	Nevus de Ito	Patologia	1.17 P*	
2699	Nódulo mediano do lábio superior	Patologia		4 <i>Família(s)</i>
66628	Obesidade por deficiência de leptina congénita	Subtipo de patologia		30 <i>Caso(s)</i>
71528	Obesidade por deficiência de pro-hormona convertase-I	Subtipo de patologia		16 <i>Caso(s)</i>
71526	Obesidade por deficiência de pro-opiomelanocortina	Subtipo de patologia		7 <i>Caso(s)</i>
397615	Obesidade por déficit de CEP19	Subtipo de patologia		15 <i>Caso(s)</i>
451612	Obstrução congénita do ducto nasolacrimal	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
314376	Obstrução intestinal no recém-nascido por deficiência de guanilato ciclase 2C	Patologia		16 <i>Caso(s)</i>
90064	Oclusão arterial periférica aguda	Patologia	16.0 P*	
411527	Oclusão da veia central da retina	Patologia	28.0 P*	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
2718	Oculo-tricodisplasia	Patologia		2 Caso(s)
83450	Odontodisplasia regional	Patologia		140 Caso(s)
79098	Oftalmia simpática	Patologia	0.6 P*	
2730	Oligodactilia pós-axial tetramélica	Patologia		4 Caso(s)
251627	Oligodendroglioma	Patologia	0.25 I*	
251630	Oligodendroglioma anaplásico	Patologia	0.09 I*	
2733	Omodisplasia	Patologia		30 Caso(s)
93329	Omodisplasia autossômica recessiva	Subtipo de patologia		23 Caso(s)
660	Onfalocelo	Patologia	11.7 BP*	
300512	Onicomatricoma	Patologia		50 Caso(s)
2746	Opsismodisplasia	Patologia		30 Caso(s)
2764	Osteocondrite dissecante	Patologia	35.0 P*	
457378	Osteocondrodysplasia complexa fatal	Patologia		6 Caso(s)
321	Osteocondromas múltiplos	Patologia	3.0 P*	
2763	Osteocranioestenose	Patologia		30 Caso(s)
2769	Osteodisplasia familiar, tipo Anderson	Patologia		4 Caso(s)
666	Osteogenesis imperfecta	Patologia	8.06 P	
314029	Osteogenesis imperfecta com massa óssea elevada	Patologia		2 Caso(s)
216828	Osteogenesis imperfecta tipo 5	Subtipo de patologia		47 Caso(s)
352540	Osteomalacia oncogénica	Patologia		400 Caso(s)
2777	Osteomesopiconose	Patologia		35 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
324964	Osteomielite crónica multifocal recorrente	Patologia	0.3 P	
324964	Osteomielite crónica multifocal recorrente	Patologia	2.5 I	
178389	Osteopetrose - hipogamaglobulinemia	Patologia		8 Caso(s)
53	Osteopetrose Albers-Schönberg	Patologia	1.0 P	
53	Osteopetrose Albers-Schönberg	Patologia	5.0 P*	
2783	Osteopetrose autossómica dominante tipo 1	Patologia		33 Caso(s)
2785	Osteopetrose com acidose tubular renal	Patologia		100 Caso(s)
667	Osteopetrose maligna autossómica recessiva	Patologia	0.75 BP*	
166119	Osteopoiquiose isolada	Patologia	2.0 P	
166119	Osteopoiquiose isolada	Patologia	2.0 I	
391330	Osteoporose com fracturas, ligada ao cromossoma X	Patologia		8 Família(s)
2790	Osteosclerose autossómica dominante tipo Worth	Patologia		6 Família(s)
668	Osteossarcoma	Patologia	0.23 I*	
668	Osteossarcoma	Patologia	3.17	
57196	Osteíte condensante da clavícula medial	Patologia		58 Caso(s)
99853	Ovarioleucodistrofia	Subtipo de patologia		17 Caso(s)
443811	PGM3-CDG	Patologia		20 Caso(s)
672	Pallister-Hall syndrome	Patologia		100 Caso(s)
317473	Pancitopenia por mutações IKZF1	Patologia		39 Caso(s)
676	Pancreatite crónica hereditária	Patologia	0.43 P*	
677	Pancreatoblastoma	Patologia		60 Caso(s)
83616	Panencefalite por rubéola	Patologia		20 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHA Code	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
94087	Paniculite citofágica histiocítica	Patologia		100 Caso(s)
251304	Paniculite de início na infância com uveíte e granulomatose sistêmica	Patologia		4 Caso(s)
86843	Panmielose aguda com mielofibrose	Patologia	0.06 I*	
280921	Panuveíte idiopática	Patologia	2.0194 P*	
280921	Panuveíte idiopática	Patologia	0.5051 I*	
679	Papulose atrófica maligna	Subtipo de patologia		200 Caso(s)
2796	Paqui-dermoperiostose	Patologia		204 Caso(s)
329329	Paquigiria frontotemporal autossômica recessiva	Patologia		7 Caso(s)
280640	Paquigiria occipital e polimicrogria	Patologia		3 Caso(s)
2309	Paquioniquia congénita	Patologia		1000 Caso(s)
324299	Paragangliomas múltiplos associados a policitemia	Patologia		2 Caso(s)
91498	Paralisia do nervo troclear congénita familiar	Patologia		6 Caso(s)
293168	Paralisia espástica ascendente hereditária de início na infância	Patologia		17 Família(s)
306527	Paralisia facial isolada hereditária congénita	Patologia		8 Família(s)
397750	Paralisia periódica com neuropatia motora distal com início tardio	Patologia		9 Caso(s)
397755	Paralisia periódica com síndrome compartimental -like transitória	Patologia		4 Caso(s)
682	Paralisia periódica hipercaliémica	Patologia	0.5 P*	
681	Paralisia periódica hipocaliémica	Patologia	1.0 P*	
240103	Paralisia supranuclear progressiva-síndrome corticobasal	Subtipo de patologia	0.6 P*	
100991	Paraplegia espástica autossômica dominante tipo 10	Patologia		10 Família(s)
100993	Paraplegia espástica autossômica dominante tipo 12	Patologia		27 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
100994	Paraplegia espástica autossômica dominante tipo 13	Patologia		10 Caso(s)
100998	Paraplegia espástica autossômica dominante tipo 17	Patologia		20 Família(s)
100999	Paraplegia espástica autossômica dominante tipo 19	Patologia		1 Família(s)
101009	Paraplegia espástica autossômica dominante tipo 29	Patologia		1 Família(s)
320365	Paraplegia espástica autossômica dominante tipo 36	Patologia		1 Família(s)
171612	Paraplegia espástica autossômica dominante tipo 37	Patologia		13 Caso(s)
171617	Paraplegia espástica autossômica dominante tipo 38	Patologia		1 Família(s)
320355	Paraplegia espástica autossômica dominante tipo 41	Patologia		7 Caso(s)
171863	Paraplegia espástica autossômica dominante tipo 42	Patologia		1 Família(s)
100988	Paraplegia espástica autossômica dominante tipo 6	Patologia		10 Família(s)
444099	Paraplegia espástica autossômica dominante tipo 73	Patologia		1 Família(s)
100989	Paraplegia espástica autossômica dominante tipo 8	Patologia		10 Família(s)
631068	Paraplegia espástica autossômica dominante tipo 80	Patologia		13 Caso(s)
447753	Paraplegia espástica autossômica dominante tipo 9A	Patologia		2 Família(s)
447757	Paraplegia espástica autossômica dominante tipo 9B	Patologia		3 Família(s)
100995	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 14	Patologia		1 Família(s)
100996	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 15	Patologia		10 Família(s)
101000	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 20	Patologia		36 Caso(s)
101001	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 21	Patologia		35 Caso(s)
101003	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 23	Patologia		5 Família(s)
101004	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 24	Patologia		1 Família(s)
101005	Paraplegia espástica autossômica	Patologia		1 Família(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	recessiva tipo 25			
101006	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 26	Patologia		10 Família(s)
101007	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 27	Patologia		10 Caso(s)
101008	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 28	Patologia		7 Caso(s)
171622	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 32	Patologia		1 Família(s)
171629	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 35	Patologia		38 Caso(s)
139480	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 39	Patologia		2 Família(s)
320370	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 43	Patologia		2 Caso(s)
320401	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 44	Patologia		3 Caso(s)
320396	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 45	Patologia		7 Família(s)
320391	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 46	Patologia		5 Caso(s)
306511	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 48	Patologia		2 Caso(s)
319199	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 53	Patologia		9 Caso(s)
320380	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 54	Patologia		6 Família(s)
320375	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 55	Patologia		14 Caso(s)
320411	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 56	Patologia		5 Família(s)
431329	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 57	Patologia		2 Caso(s)
401795	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 59	Patologia		3 Caso(s)
401800	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 60	Patologia		1 Caso(s)
401780	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 61	Patologia		4 Caso(s)
401785	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 62	Patologia		7 Caso(s)
401805	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 63	Patologia		2 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
401810	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 64	Patologia		4 Caso(s)
401815	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 66	Patologia		2 Caso(s)
401820	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 67	Patologia		2 Caso(s)
401830	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 69	Patologia		2 Caso(s)
401835	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 70	Patologia		4 Caso(s)
468661	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 74	Patologia		11 Caso(s)
459056	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 75	Patologia		5 Caso(s)
488594	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 76	Patologia		7 Família(s)
466722	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 77	Patologia		8 Caso(s)
513436	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 78	Patologia		7 Caso(s)
631073	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 82	Patologia		5 Caso(s)
631076	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 83	Patologia		16 Caso(s)
631079	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 84	Patologia		2 Caso(s)
631082	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 85	Patologia		9 Caso(s)
631085	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 86	Patologia		17 Caso(s)
631088	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 87	Patologia		7 Caso(s)
447760	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 9B	Patologia		2 Família(s)
401840	Paraplegia espástica autossômica recessiva, tipo 71	Patologia		1 Caso(s)
209951	Paraplegia espástica autossômica tipo 18	Patologia		9 Caso(s)
101010	Paraplegia espástica autossômica tipo 30	Patologia		3 Família(s)
397946	Paraplegia espástica autossômica tipo 58	Patologia		19 Caso(s)
401849	Paraplegia espástica autossômica tipo	Patologia		14 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHAcode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	72			
506353	Paraplegia espástica complexa autossômica recessiva por disfunção da via Kennedy	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
100997	Paraplegia espástica ligada ao X tipo 16	Patologia		1 <i>Família(s)</i>
171607	Paraplegia espástica ligada ao X tipo 34	Patologia		24 <i>Caso(s)</i>
320360	Paraplegia espástica mitocondrial MT-ATP6-relacionada	Patologia		5 <i>Caso(s)</i>
99015	Paraplegia espástica tipo 2	Patologia		100 <i>Caso(s)</i>
611237	Parkinsonismo com polineuropatia	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
391411	Parkinsonismo juvenil atípico	Patologia		6 <i>Família(s)</i>
2808	Parésia do abdutor laríngeo	Patologia		9 <i>Caso(s)</i>
683	Parésia supranuclear progressiva	Patologia	0.65 <i>I</i>	
683	Parésia supranuclear progressiva	Patologia	14.0 <i>P*</i>	
683	Parésia supranuclear progressiva	Patologia	5.26 <i>P</i>	
33111	Pele laxa granulomatosa	Patologia		50 <i>Caso(s)</i>
454710	Penfigoide anti-p200	Patologia		50 <i>Caso(s)</i>
703	Penfigoide bolhoso	Patologia	25.0 <i>P*</i>	
1335	Pentalogia de Cantrell	Patologia	0.55 <i>BP*</i>	
1335	Pentalogia de Cantrell	Patologia	0.67 <i>BP</i>	
90059	Perda auditiva neurosensorial de início súbito	Patologia	40.0 <i>P*</i>	
168615	Persistência hereditária de alfa-fetoproteína	Patologia		19 <i>Família(s)</i>
329195	Perturbação do desenvolvimento com perturbação do espectro autista e instabilidade da marcha	Patologia		22 <i>Caso(s)</i>
313892	Perturbação do desenvolvimento e da linguagem devido à deficiência SOX5	Subtipo de patologia		14 <i>Caso(s)</i>

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
73223	Perturbação do desenvolvimento global-osteopenia-anomalias ectodérmicas	Patologia		3 Caso(s)
280763	Perturbação do desenvolvimento intelectual grave e paraplegia espástica progressiva	Patologia		15 Caso(s)
3078	Perturbação do desenvolvimento intelectual grave ligado ao X, tipo Gustavson	Patologia		7 Caso(s)
94066	Perturbação do desenvolvimento intelectual grave-epilepsia-anomalias anais-hipoplasia das falanges distais	Patologia		2 Caso(s)
67045	Perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X com deficiência isolada de hormona de crescimento	Subtipo de patologia		2 Família(s)
85279	Perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X sindrômica KDM5C-relacionada	Patologia		10 Família(s)
85273	Perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X, tipo Abidi	Patologia		8 Caso(s)
85276	Perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X, tipo Armfield	Patologia		6 Caso(s)
85293	Perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X, tipo Cabezas	Patologia		24 Família(s)
85277	Perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X, tipo Cantagrel	Patologia		30 Caso(s)
163971	Perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X, tipo Cilliers	Patologia		4 Caso(s)
93952	Perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X, tipo Hedera	Patologia		9 Caso(s)
85283	Perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X, tipo Miles-Carpenter	Patologia		4 Caso(s)
163937	Perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X, tipo Najm	Patologia		35 Família(s)
163956	Perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X, tipo Nascimento	Patologia		8 Caso(s)
85322	Perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X, tipo Pai	Patologia		1 Família(s)
85285	Perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X, tipo Schimke	Patologia		4 Caso(s)
85323	Perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X, tipo Seemanova	Patologia		4 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
85286	Perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X, tipo Shashi	Patologia		9 <i>Caso(s)</i>
85324	Perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X, tipo Shrimpton	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
85287	Perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X, tipo Siderius	Patologia		2 <i>Família(s)</i>
3063	Perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X, tipo Snyder	Patologia		21 <i>Caso(s)</i>
85325	Perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X, tipo Stevenson	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
85288	Perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X, tipo Stocco Dos Santos	Patologia		1 <i>Família(s)</i>
85326	Perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X, tipo Stoll	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
163976	Perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X, tipo Van Esch	Patologia		7 <i>Caso(s)</i>
85290	Perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X, tipo Wilson	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
423479	Perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X-espasticidade dos membros-distrofia da retina-deficiência de arginina vasopressina	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
93947	Perturbação do desenvolvimento intelectual ligado ao X, tipo Golabi-Ito-Hall	Subtipo de patologia		3 <i>Caso(s)</i>
364028	Perturbação do desenvolvimento intelectual por mutações GRIA3 ligada ao X	Patologia		14 <i>Caso(s)</i>
85274	Perturbação do desenvolvimento intelectual sindrômica ligada ao X tipo 7	Patologia		10 <i>Caso(s)</i>
166108	Perturbação do desenvolvimento intelectual, tipo Birk-Barel	Patologia		1 <i>Família(s)</i>
3079	Perturbação do desenvolvimento intelectual, tipo Buenos Aires	Patologia		5 <i>Caso(s)</i>
3080	Perturbação do desenvolvimento intelectual, tipo Wolff	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
488642	Perturbação do desenvolvimento intelectual-perturbação do neurodesenvolvimento TELO2-relacionada	Patologia		6 <i>Caso(s)</i>
589547	Perturbação do desenvolvimento,	Patologia		98 <i>Caso(s)</i>

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	perturbação do desenvolvimento intelectual e espectro clínico de autismo GRIN2B-relacionada			
521426	Perturbação do neurodesenvolvimento PLAA-associada	Patologia		15 Caso(s)
500545	Perturbação do neurodesenvolvimento grave com dificuldades de alimentação-movimento estereotipado da mão-catarata bilateral	Patologia		6 Caso(s)
600663	Perturbação do neurodesenvolvimento grave-estereotipias motoras-obstipação crónica-alteração do ciclo sono-vigília NRXN1-relacionada	Patologia		11 Caso(s)
391655	Períodos sem resposta à terapêutica oral na doença de Parkinson	Patologia	4.15 P*	
707	Peste	Patologia	2.2 I*	
3003	Picnocondrogénese	Patologia		5 Caso(s)
763	Picnodisostose	Patologia	0.13 P	
2891	Pili torti-atraso do desenvolvimento-anomalias neurológicas	Patologia		2 Caso(s)
251909	Pineoblastoma	Patologia	0.02 I*	
48104	Piodermia gangrenosa	Patologia	0.74 I	
64741	Pneumoblastoma	Patologia		350 Caso(s)
724	Pneumonia eosinofílica aguda idiopática	Patologia		100 Caso(s)
79126	Pneumonia intersticial aguda	Patologia	3.8 P*	
90066	Pneumonia por Pseudomonas aeruginosa serótipo O11	Patologia	50.0 P*	
2907	Poiquiloderma acroqueratótica hereditária	Patologia		41 Caso(s)
221046	Poiquiloderma com neutropenia	Patologia		50 Caso(s)
221039	Poiquiloderma esclerosante hereditária, tipo Weary	Patologia		9 Caso(s)
727	Poliangeíte microscópica	Patologia	1.0 I*	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
727	Poliangeíte microscópica	Patologia	4.2843 <i>P</i>	
767	Poliarterite nodosa	Patologia	3.16 <i>P*</i>	
85435	Poliartrite com fator reumatóide	Patologia	4.2 <i>P*</i>	
85408	Poliartrite sem fator reumatóide	Patologia	8.0 <i>P*</i>	
729	Policitemia vera	Patologia	1.9 <i>I*</i>	
729	Policitemia vera	Patologia	30.0 <i>P*</i>	
728	Policondrite recorrente	Patologia	0.35 <i>I</i>	
250972	Polimicrogria com hipoplasia do nervo óptico	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
300573	Polimicrogria devido a mutação no gene TUBB2B	Patologia		36 <i>Caso(s)</i>
732	Polimiosite	Patologia	0.585 <i>I*</i>	
732	Polimiosite	Patologia	7.1 <i>P*</i>	
2932	Polineuropatia desmielinizante inflamatória crônica	Patologia	3.7 <i>P*</i>	
538096	Polineuropatia neurossensorial axonal neonatal fatal autossômica recessiva	Patologia		13 <i>Caso(s)</i>
217396	Polineuropatia progressiva com necrose do estriado bilateral	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
160148	Polipose Cap	Patologia		67 <i>Caso(s)</i>
733	Polipose adenomatosa familiar	Patologia	6.0 <i>P*</i>	
401911	Polipose adenomatosa familiar atenuada AXIN2-relacionada	Subtipo de patologia		4 <i>Família(s)</i>
480536	Polipose adenomatosa familiar atenuada MSH3-relacionada	Subtipo de patologia		4 <i>Caso(s)</i>
79076	Polipose juvenil infantil	Subtipo de patologia		11 <i>Caso(s)</i>
98916	Polirradiculoneuropatia inflamatória aguda (aïdp)	Patologia	3.1 <i>P*</i>	
2935	Polissindactilia cruzada	Patologia		12 <i>Caso(s)</i>
79276	Porfiria aguda intermitente	Patologia	0.013 <i>I*</i>	

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
79276	Porfíria aguda intermitente	Patologia	0.54 P*	
101330	Porfíria cutânea tardia	Patologia	0.6 I*	
101330	Porfíria cutânea tardia	Patologia	4.0 P*	
79277	Porfíria eritropoiética congénita	Patologia		200 Caso(s)
79277	Porfíria eritropoiética congénita	Patologia	0.065 I*	
95159	Porfíria hepatoeritropoiética	Patologia		40 Caso(s)
79473	Porfíria variegada	Patologia	0.008 I*	
79473	Porfíria variegada	Patologia	0.32 P*	
574918	Predisposição a infecção virica grave por deficiência de IRF7	Patologia		1 Família(s)
70475	Proctite por radiação	Patologia	35.0 P*	
2965	Prolactinoma	Patologia	50.7 P*	
747	Proteinose alveolar pulmonar autoimune	Patologia	2.66 P	
572428	Proteinose alveolar pulmonar de início na infância-hipogamaglobulinémia	Patologia		5 Caso(s)
530	Proteinose lipóide	Patologia		500 Caso(s)
79278	Protoporfíria eritropoiética autossómica	Patologia	0.012 I*	
79278	Protoporfíria eritropoiética autossómica	Patologia	0.92 P*	
443197	Protoporfíria eritropoiética ligada ao X	Patologia		50 Caso(s)
94059	Prurido urémico	Patologia	35.0 P*	
275555	Pré-eclâmpsia	Patologia	45.0 P*	
750	Pseudo-acondroplasia	Patologia	3.3 P	
757	Pseudo-hipoaldosteronismo tipo 2	Patologia		180 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
26790	Pseudo-mixoma do peritoneu	Patologia	0.1 <i>I</i>	
26790	Pseudo-mixoma do peritoneu	Patologia	2.0 <i>P*</i>	
66630	Pseudoartrose da clavícula congénita	Patologia		200 <i>Caso(s)</i>
93164	Pseudohipoaldosteronismo transitório	Patologia		152 <i>Caso(s)</i>
300525	Pseudohipoaldosteronismo, tipo 2D	Subtipo de patologia		24 <i>Caso(s)</i>
300530	Pseudohipoaldosteronismo, tipo 2E	Subtipo de patologia		17 <i>Caso(s)</i>
451607	Pseudolinfoma cutâneo	Patologia		60 <i>Caso(s)</i>
90003	Pseudotumor inflamatório do fígado	Patologia		140 <i>Caso(s)</i>
758	Pseudoxantoma elástico	Patologia	2.5 <i>P*</i>	
228247	Pseudoxantoma elástico adquirido	Patologia		20 <i>Caso(s)</i>
228396	Ptose - limitação do movimento ocular superior - ausência do punctum lacrimal	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
293173	Pustulose exantemática generalizada aguda	Patologia	0.3 <i>I</i>	
2897	Pytiriasis rubra pilosa	Patologia		48 <i>Caso(s)</i>
675	Pâncreas anular	Patologia	1.8 <i>BP*</i>	
238578	Pé boto isolado familiar por síndrome de microduplicação do 17q23.1-q23.2	Subtipo de patologia		4 <i>Família(s)</i>
704	Pênfigo vulgar	Patologia	18.0 <i>P*</i>	
54057	Púrpura trombocitopénica trombótica	Patologia	0.35 <i>I</i>	
93583	Púrpura trombocitopénica trombótica congénita, por deficiência de ADAMTS-13	Subtipo de patologia		123 <i>Caso(s)</i>
1221	Queilite glandular	Patologia		100 <i>Caso(s)</i>
90076	Queimaduras de segundo e terceiro grau	Patologia	10.0 <i>P*</i>	
137599	Queratite do estroma por herpes simplex virus	Patologia	4.2091 <i>P</i>	

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
67043	Queratite por Acanthamoeba	Patologia	1.0 P*	
411777	Queratoacantoma eruptivo generalizado	Patologia		40 Caso(s)
163934	Queratoconjuntivite atópica	Patologia	15.0 P*	
70476	Queratoconjuntivite primaveril	Patologia	32.0 P*	
494	Queratoderma hereditária mutilante	Patologia		50 Caso(s)
79395	Queratoderma hereditária mutilante com ictiose	Patologia		50 Caso(s)
1010	Queratoderma palmoplantar autossômica dominante e alopecia congênita	Patologia		10 Caso(s)
1366	Queratoderma palmoplantar autossômica recessiva e alopecia congênita	Patologia		8 Caso(s)
2337	Queratoderma palmoplantar difusa, tipo Bothniana	Patologia	2.5 P*	
659	Queratoderma palmoplantar mutilante com placas queratóticas periorificiais	Patologia		73 Caso(s)
402003	Queratoderma palmoplantar não-epidermolítica focal autossômica dominante com formação de bolhas	Patologia		21 Caso(s)
448264	Queratoderma palmoplantar não-epidermolítica focal isolada	Patologia		2 Caso(s)
79501	Queratoderma palmoplantar punctiforme tipo 1	Patologia		437 Caso(s)
79502	Queratoderma palmoplantar punctiforme tipo 2	Patologia		13 Caso(s)
140966	Queratoderma palmoplantar, tipo Nagashima	Patologia		40 Caso(s)
137596	Queratopatia neurotrófica	Patologia	4.2 P*	
184	Querubismo	Patologia		300 Caso(s)
93953	Quisto do canal tireoglosso, familiar	Patologia		22 Caso(s)
313906	Quisto pancreático congênito	Patologia		10 Caso(s)
780	Rabdomiossarcoma	Patologia	0.59 I*	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
89937	Raquitismo hipofosfatêmico autossômico dominante	Patologia		100 <i>Caso(s)</i>
90073	Re-infecção de hepatite B após transplante hepático	Patologia	2.0 <i>P*</i>	
223	Resistência a arginina vasopressina	Patologia	0.15 <i>P*</i>	
566231	Resistência a levotiroxina por mutação no recetor alfa da hormona tiroideia	Patologia		35 <i>Caso(s)</i>
99832	Resistência generalizada à hormona libertadora de tireotropina	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
66518	Resistência à insulina - quintos metacarpianos curtos	Patologia		6 <i>Caso(s)</i>
139436	Reticulohistiocitose multicêntrica	Patologia		200 <i>Caso(s)</i>
791	Retinite pigmentosa	Patologia	30.0 <i>P*</i>	
791	Retinite pigmentosa	Patologia	26.7 <i>P</i>	
52427	Retinite pontuada albescens	Patologia	0.125 <i>P</i>	
52427	Retinite pontuada albescens	Patologia	0.175 <i>P*</i>	
790	Retinoblastoma	Patologia	0.05 <i>I*</i>	
790	Retinoblastoma	Patologia	6.0 <i>BP</i>	
790	Retinoblastoma	Patologia	1.05	
357034	Retinoblastoma unilateral	Subtipo de patologia	0.038 <i>I*</i>	
284460	Retinopatia externa anular aguda	Patologia		12 <i>Caso(s)</i>
284454	Retinopatia oculta externa zonal aguda	Patologia		150 <i>Caso(s)</i>
792	Retinosquiasis ligada ao X	Patologia	5.0 <i>P</i>	
792	Retinosquiasis ligada ao X	Patologia	4.5 <i>P*</i>	
3099	Reumatismo articular agudo	Patologia	5.0 <i>I*</i>	
477650	Reumatismo fibroblástico	Patologia		30 <i>Caso(s)</i>
99852	Reunião, Anorexia, Vômito Incoercível,	Patologia		38 <i>Caso(s)</i>

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	e sinais NEurológicos (RAVINE)			
250977	Ribosiduria-AICA	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
83312	Rickettsiose variceliforme	Patologia		800 <i>Caso(s)</i>
59315	Rombencefalossinapse	Patologia		100 <i>Caso(s)</i>
468699	SLC39A8-CDG	Patologia		10 <i>Caso(s)</i>
370921	STT3A-CDG	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
797	Sarcoidose	Patologia	20.0 <i>P*</i>	
319	Sarcoma de Ewing	Patologia	0.13 <i>I*</i>	
319	Sarcoma de Ewing	Patologia	2.33	
33276	Sarcoma de Kaposi	Patologia	0.34 <i>I*</i>	
33276	Sarcoma de Kaposi	Patologia	2.11	
466962	Sarcoma do tórax por déficit de SMARCA4	Patologia		19 <i>Caso(s)</i>
86850	Sarcoma mielóide	Patologia	0.02 <i>I*</i>	
2023	Sarcoma pleiomórfico indiferenciado	Patologia	0.9 <i>I*</i>	
3129	Sarcosinemia	Patologia	2.0 <i>BP</i>	
252164	Schwannoma benigno	Patologia	6.0 <i>P*</i>	
637	Schwanomatose de espectro clínico completo NF2-relacionada	Patologia	1.7 <i>P*</i>	
99865	Seminoma espermatocítico	Patologia	0.03 <i>I*</i>	
842	Seminoma testicular	Patologia	1.71 <i>I*</i>	
842	Seminoma testicular	Patologia	46.01	
994	Sequência de deformação de acinesia fetal	Patologia	0.6 <i>BP*</i>	
810	Shigelose	Patologia	1.68 <i>I*</i>	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
3166	Sialúria	Patologia		5 <i>Caso(s)</i>
247245	Siderose superficial	Patologia		300 <i>Caso(s)</i>
3168	Sillence syndrome	Patologia		5 <i>Caso(s)</i>
1570	Simbraquidactilia das mãos e pés	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
157801	Sindactilia sinostótica mesoaxial com redução das falanges	Patologia		6 <i>Família(s)</i>
93402	Sindactilia tipo 1	Patologia	25.0 <i>BP*</i>	
93405	Sindactilia tipo 4	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
93406	Sindactilia tipo 5	Patologia		10 <i>Caso(s)</i>
502430	Síndrome Weiss-Kruszka	Patologia		8 <i>Caso(s)</i>
1110	Síndrome de anomalia do arco aórtico-dismorfia facial-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
2476	Síndrome de disrafismo-fenda do lábio/palato-defeitos de redução dos membros	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
313947	Síndrome de microduplicação 2q23.1	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
171848	Síndrome de polineuropatia-perda auditiva-ataxia-retinite pigmentosa-catarata	Patologia		19 <i>Caso(s)</i>
3246	Sinfalangia com anomalias múltiplas das mãos e pés	Patologia		6 <i>Caso(s)</i>
3248	Sinfalangismo distal isolado	Patologia		8 <i>Família(s)</i>
3275	Sinostose espondilo-carpo-társica	Patologia		35 <i>Caso(s)</i>
3269	Sinostose radio-cubital isolada congénita	Patologia		350 <i>Caso(s)</i>
94056	Sinostose umero-cubital isolada	Patologia		5 <i>Caso(s)</i>
3265	Sinostose úmero-radial isolada	Patologia		150 <i>Caso(s)</i>
3266	Sinostose úmero-radio-cubital isolada	Patologia		30 <i>Caso(s)</i>

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
3169	Sirenomelia	Patologia	0.98 BP	
3169	Sirenomelia	Patologia	0.71 BP*	
3169	Sirenomelia	Patologia	0.01 P	
3169	Sirenomelia	Patologia	0.009 P*	
840	Siringocistoadenoma papilífero	Patologia		730 Caso(s)
247790	Sobrecarga de ferro FTH1-relacionada	Patologia		4 Caso(s)
217064	Sobredosagem de 5-fluorouracilo	Patologia	2.0 P*	
396	Soluções crônicas	Patologia	1.0 P*	
97283	Somatostatina	Patologia	0.0025 I*	
411543	Superactividade grave da fosforribosilpirofosfato sintetase	Subtipo de patologia		33 Caso(s)
254898	Surdez - encefaloneuropatia - obesidade - valvulopatia	Patologia		2 Caso(s)
79500	Surdez - oncodistrofia, forma recessiva	Patologia		50 Caso(s)
90024	Surdez com aplasia do labirinto, microtia e microdontia	Patologia		56 Caso(s)
217622	Surdez neurosensorial com miocardiopatia dilatada	Patologia		2 Família(s)
457223	Surdez neurosensorial sindrômica por déficit combinado na fosforilação oxidativa	Patologia		2 Caso(s)
79499	Surdez-oncodistrofia autossômica dominante	Patologia		22 Caso(s)
331226	Susceptibilidade a infeção por deficiência de TYK2	Patologia		8 Caso(s)
319605	Susceptibilidade mendeliana a doenças micobacterianas ligada ao X	Patologia		13 Caso(s)
319623	Susceptibilidade mendeliana a doenças micobacterianas por deficiência de CYBB ligada ao X	Subtipo de patologia		7 Caso(s)
319612	Susceptibilidade mendeliana a doenças micobacterianas por deficiência de IKBKG ligada ao X	Subtipo de patologia		6 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHA Code	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
99898	Suscetibilidade mendeliana a doenças micobacterianas por deficiência completa de IFNgamaR1	Patologia		31 Caso(s)
319558	Suscetibilidade mendeliana a doenças micobacterianas por deficiência completa de IL12B	Patologia		49 Caso(s)
319552	Suscetibilidade mendeliana a doenças micobacterianas por deficiência completa de IL12RB1	Patologia		180 Caso(s)
319563	Suscetibilidade mendeliana a doenças micobacterianas por deficiência completa de ISG15	Patologia		6 Caso(s)
319600	Suscetibilidade mendeliana a doenças micobacterianas por deficiência parcial de IRF8	Patologia		2 Caso(s)
319595	Suscetibilidade mendeliana a doenças micobacterianas por deficiência parcial de STAT1	Patologia		17 Caso(s)
319547	Suscetibilidade mendeliana a doenças micobacterianas por deficiência completa de IFNgamaR2	Patologia		13 Caso(s)
319581	Suscetibilidade mendeliana autossômica dominante a doenças micobacterianas por deficiência parcial de IFNgamaR1	Patologia		68 Caso(s)
319589	Suscetibilidade mendeliana autossômica dominante a doenças micobacterianas por deficiência parcial de IFNgamaR2	Patologia		2 Caso(s)
477857	Suscetibilidade mendeliana autossômica recessiva a doenças infecciosas por deficiência completa de recetor RORgama	Patologia		7 Caso(s)
319574	Suscetibilidade mendeliana autossômica recessiva a doenças micobacterianas por deficiência parcial de IFNgamaR2	Patologia		6 Caso(s)
319569	Suscetibilidade mendeliana autossômica recessiva para doenças micobacterianas por deficiência parcial de IFNgamaR1	Patologia		18 Caso(s)
90051	Sépsis de apresentação tardia em lactentes prematuros	Patologia	32.0 P*	
329802	Síndrome de microduplicação 5p13	Patologia		7 Caso(s)
499009	Sífilis congénita	Patologia	1.3 P*	

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
499009	Sífilis congênita	Patologia	1.3 BP*	
2832	Síndrom de tarso curto-ausência das pestanas inferiores	Patologia		11 Caso(s)
195	Síndrome "cat-eye"	Patologia	1.35 BP*	
7	Síndrome 3C	Patologia		25 Caso(s)
2616	Síndrome 3M	Patologia		200 Caso(s)
8	Síndrome 47,XYY	Patologia	50.0 BP*	
96263	Síndrome 48,XXXY	Patologia	1.0 BP*	
10	Síndrome 48,XXYY	Patologia	1.9 BP*	
99329	Síndrome 48,XYYY	Patologia		10 Caso(s)
96264	Síndrome 49,XXXXY	Patologia	0.55 BP*	
261534	Síndrome 49,XXXYY	Patologia		2 Caso(s)
99330	Síndrome 49,XYYYY	Patologia		8 Caso(s)
978	Síndrome ADULT	Patologia		50 Caso(s)
157954	Síndrome ANE	Patologia		5 Caso(s)
1133	Síndrome AREDYLD	Patologia		3 Caso(s)
915	Síndrome Aarskog-Scott	Patologia	0.5 BP*	
916	Síndrome Aase-Smith	Patologia		10 Caso(s)
921	Síndrome Abruzzo-Erickson	Patologia		4 Caso(s)
974	Síndrome Adams-Oliver	Patologia		398 Caso(s)
51	Síndrome Aicardi-Goutieres	Patologia	10.0 P*	
52	Síndrome Alagille	Patologia	0.8 BP*	
319671	Síndrome Alazami	Patologia		10 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHA Code	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
59	Síndrome Allan-Herndon-Dudley	Patologia		320 Caso(s)
726	Síndrome Alpers-Huttenlocher	Patologia	0.7 BP*	
726	Síndrome Alpers-Huttenlocher	Patologia	0.07 P*	
86818	Síndrome Alport-perturbação do desenvolvimento intelectual-hipoplasia do terço médio da face-eliptocitose	Patologia		2 Família(s)
64	Síndrome Alström	Patologia		950 Caso(s)
37553	Síndrome Andersen-Tawil	Patologia	0.1 I*	
72	Síndrome Angelman	Patologia	7.5 P	
72	Síndrome Angelman	Patologia	1.3 BP*	
1253	Síndrome Ascher	Patologia		50 Caso(s)
1193	Síndrome Atkin-Flaitz	Patologia		14 Caso(s)
99141	Síndrome Atresia posterior das coanas - linfedema	Patologia		6 Caso(s)
137888	Síndrome Auriculo-condilar	Patologia		50 Caso(s)
782	Síndrome Axenfeld-Rieger	Patologia	0.5 P*	
1272	Síndrome Aymé-Gripp	Patologia		18 Caso(s)
107	Síndrome BOR	Patologia	2.5 P	
85284	Síndrome BRESEK	Patologia		5 Caso(s)
1225	Síndrome Baller-Gerold	Patologia		40 Caso(s)
1226	Síndrome Bamforth	Patologia		8 Caso(s)
1227	Síndrome Bangstad	Patologia		2 Caso(s)
1228	Síndrome Banki	Patologia		1 Família(s)
1231	Síndrome Barber-Say	Patologia		16 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHAcode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
110	Síndrome Bardet-Biedl	Patologia	0.5 BP*	
111	Síndrome Barth	Patologia	0.22 P*	
1234	Síndrome Bartsocas-Papas	Patologia		24 Caso(s)
112	Síndrome Bartter	Patologia	0.1 I*	
570371	Síndrome Bartter tipo 5	Subtipo de patologia		15 Caso(s)
464738	Síndrome Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef	Patologia		22 Caso(s)
113	Síndrome Bazex-Dupre-Christol	Patologia		143 Caso(s)
116	Síndrome Beckwith-Wiedemann	Patologia	3.5 BP*	
1237	Síndrome Beemer-Ertbruggen	Patologia		2 Caso(s)
1241	Síndrome Bencze	Patologia		2 Família(s)
274	Síndrome Bernard-Soulier	Patologia		100 Caso(s)
122	Síndrome Birt-Hogg-Dubé	Patologia	0.5 P*	
123	Síndrome Björnstadt	Patologia		33 Caso(s)
125	Síndrome Bloom	Patologia		300 Caso(s)
603689	Síndrome Bohring-Opitz-like KLHL7-relacionado	Patologia		12 Caso(s)
1261	Síndrome Bonneman-Meinecke-Reich	Patologia		4 Caso(s)
127	Síndrome Borjeson-Forssman-Lehmann	Patologia		50 Caso(s)
1270	Síndrome Bowen-Conradi	Patologia		60 Caso(s)
52047	Síndrome Braddock	Patologia		2 Caso(s)
352577	Síndrome Brainbridge-Ropers	Patologia		77 Caso(s)
79493	Síndrome Brooke-Spiegler	Patologia		100 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
2771	Síndrome Bruck	Patologia		60 Caso(s)
130	Síndrome Brugada	Patologia	20.0 P*	
131	Síndrome Budd-Chiari	Patologia	1.5 P*	
131	Síndrome Budd-Chiari	Patologia	1.1 P	
131	Síndrome Budd-Chiari	Patologia	0.1 I	
1200	Síndrome Burn-McKeown	Patologia		20 Família(s)
1262	Síndrome Böök	Patologia		26 Caso(s)
1308	Síndrome C	Patologia	0.11 P*	
97297	Síndrome C-like	Patologia		46 Caso(s)
135	Síndrome CACH	Patologia		148 Caso(s)
83472	Síndrome CAMOS	Patologia		5 Caso(s)
71279	Síndrome CANOMAD	Patologia		100 Caso(s)
314667	Síndrome CDG associado ao gene TMEM165	Patologia		6 Caso(s)
91131	Síndrome CDG tipo Im	Patologia		17 Caso(s)
263508	Síndrome CDG, tipo IIg	Patologia		3 Caso(s)
244310	Síndrome CDG, tipo In	Patologia		8 Caso(s)
66631	Síndrome CEDNIK	Patologia		13 Caso(s)
138	Síndrome CHARGE	Patologia	6.5 BP	
138	Síndrome CHARGE	Patologia	9.0 P*	
139	Síndrome CHILD	Patologia		60 Caso(s)
3474	Síndrome CHIME	Patologia		8 Caso(s)
251383	Síndrome CK	Patologia		24 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
168984	Síndrome CLAPO	Patologia		6 Caso(s)
140944	Síndrome CLOVE	Patologia		150 Caso(s)
1458	Síndrome CODAS	Patologia		12 Caso(s)
1466	Síndrome COFS	Subtipo de patologia		20 Caso(s)
1517	Síndrome Cantú	Patologia		50 Caso(s)
1358	Síndrome Carey-Fineman-Ziter	Patologia		20 Caso(s)
97286	Síndrome Carney-Stratakis	Patologia		20 Família(s)
65759	Síndrome Carpenter	Patologia		70 Caso(s)
65282	Síndrome Carvajal	Patologia		7 Caso(s)
1388	Síndrome Catel-Manzke	Patologia		33 Caso(s)
3258	Síndrome Cenani-Lenz	Patologia		30 Caso(s)
46627	Síndrome Char	Patologia		109 Caso(s)
1406	Síndrome Charlie M	Patologia		4 Caso(s)
167	Síndrome Chediak-Higashi	Patologia		500 Caso(s)
352723	Síndrome Chédiak-Higashi ligeiro	Patologia		100 Caso(s)
600731	Síndrome Clark-Baraitser	Patologia		8 Caso(s)
191	Síndrome Cockayne	Patologia	0.5 I*	
191	Síndrome Cockayne	Patologia	0.2 BP*	
192	Síndrome Coffin-Lowry	Patologia	1.5 P	
192	Síndrome Coffin-Lowry	Patologia	1.5 P*	
1465	Síndrome Coffin-Siris	Patologia		190 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
1467	Síndrome Cogan	Patologia		300 <i>Caso(s)</i>
193	Síndrome Cohen	Patologia		200 <i>Caso(s)</i>
2050	Síndrome Cole-Carpenter	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
1487	Síndrome Cooks	Patologia		12 <i>Caso(s)</i>
1488	Síndrome Cooper-Wang-Jabs	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
199	Síndrome Cornelia de Lange	Patologia	1.24 <i>BP*</i>	
3071	Síndrome Costello	Patologia		300 <i>Caso(s)</i>
1512	Síndrome Crane-Heise	Patologia		9 <i>Caso(s)</i>
205	Síndrome Crigler-Najjar	Patologia	0.1 <i>BP*</i>	
205	Síndrome Crigler-Najjar	Patologia	1.0 <i>P*</i>	
1545	Síndrome Crisponi	Patologia		30 <i>Caso(s)</i>
2930	Síndrome Cronkhite-Canada	Patologia		500 <i>Caso(s)</i>
207	Síndrome Crouzon	Patologia	0.9 <i>BP*</i>	
93262	Síndrome Crouzon-acantose nigricans	Patologia	0.1 <i>BP</i>	
1553	Síndrome Curry-Jones	Patologia		9 <i>Caso(s)</i>
189427	Síndrome Cushing por doença adrenocortical macronodular bilateral	Patologia	0.08 <i>P*</i>	
2437	Síndrome Czeizel-Losonci	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
79134	Síndrome DEND	Patologia		40 <i>Caso(s)</i>
1563	Síndrome Dahlberg-Borer-Newcomer	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
2962	Síndrome De Barsy	Patologia		40 <i>Caso(s)</i>
35664	Síndrome De Barsy ALDH18A1-relacionada	Subtipo de patologia		32 <i>Caso(s)</i>
99672	Síndrome Dente e unhas de Fried	Patologia		12 <i>Caso(s)</i>

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
220	Síndrome Denys-Drash	Patologia		300 Caso(s)
1425	Síndrome Desbuquois	Patologia		50 Caso(s)
3262	Síndrome Dobrow	Patologia		2 Caso(s)
2143	Síndrome Donnai-Barrow	Patologia		50 Caso(s)
870	Síndrome Down	Patologia	95.0 BP	
870	Síndrome Down	Patologia	57.0 P*	
870	Síndrome Down	Patologia	101.0 BP*	
33069	Síndrome Dravet	Patologia	3.3 BP*	
233	Síndrome Duane	Patologia	10.0 P*	
235	Síndrome Dubowitz	Patologia	0.2 BP*	
293936	Síndrome EDICT	Patologia		4 Família(s)
1896	Síndrome EEC	Patologia	1.11 BP*	
1897	Síndrome EEM	Patologia		7 Família(s)
300179	Síndrome Ehlers-Danlos cifoesciolítico por deficiência FKBP22	Subtipo de patologia		9 Caso(s)
287	Síndrome Ehlers-Danlos clássico	Patologia	5.0 P	
536471	Síndrome Ehlers-Danlos espondilodislásico	Patologia		24 Família(s)
536467	Síndrome Ehlers-Danlos espondilodislásico B3GALT6-relacionado	Subtipo de patologia		41 Família(s)
75496	Síndrome Ehlers-Danlos espondilodislásico B4GALT7-relacionado	Subtipo de patologia		34 Caso(s)
157965	Síndrome Ehlers-Danlos espondilodislásico SLC39A13-relacionado	Subtipo de patologia		8 Caso(s)
285	Síndrome Ehlers-Danlos	Patologia	12.5 P*	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	hipermobilidade			
75497	Síndrome Ehlers-Danlos ligada ao X	Patologia		2 Família(s)
536516	Síndrome Ehlers-Danlos miopático	Patologia		8 Caso(s)
2953	Síndrome Ehlers-Danlos músculo-contractural	Patologia		34 Caso(s)
75392	Síndrome Ehlers-Danlos periodontal	Patologia		62 Caso(s)
536532	Síndrome Ehlers-Danlos semelhante ao clássico tipo 2	Patologia		7 Caso(s)
1900	Síndrome Ehlers-Danlos tipo 6 cifoscoliótico por deficiência de lisil hidroxilase	Subtipo de patologia	1.0 BP	
286	Síndrome Ehlers-Danlos vascular	Patologia	1.0 P	
636941	Síndrome Ehlers-Danlos vascular-polimicrogria	Patologia		9 Caso(s)
79106	Síndrome Eiken	Patologia		6 Caso(s)
289	Síndrome Ellis Van Creveld	Patologia	0.4 BP*	
289	Síndrome Ellis Van Creveld	Patologia	1.1 BP	
96170	Síndrome Emanuel	Patologia		350 Caso(s)
1927	Síndrome Emery-Nelson	Patologia		2 Caso(s)
1937	Síndrome Eng-Strom	Patologia		2 Caso(s)
1959	Síndrome Evans	Patologia	0.1 P*	
2492	Síndrome FATCO	Patologia		22 Caso(s)
2045	Síndrome FLOTCH	Patologia		6 Família(s)
261144	Síndrome FOXP1 por microdeleção 14q12	Subtipo de patologia		3 Caso(s)
391372	Síndrome FOXP1	Patologia		48 Caso(s)
2088	Síndrome Fanconi-Bickel	Patologia		200 Caso(s)
1305	Síndrome Feingold	Patologia		123 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
3255	Síndrome Filippi	Patologia		29 Caso(s)
2047	Síndrome Flynn-Aird	Patologia		10 Caso(s)
2048	Síndrome Foix-Chavany-Marie	Patologia		150 Caso(s)
3219	Síndrome Fountain	Patologia		8 Caso(s)
137834	Síndrome Frank-Ter Haar	Patologia		30 Caso(s)
2052	Síndrome Fraser	Patologia	0.2 BP*	
347	Síndrome Frasier	Patologia		150 Caso(s)
2053	Síndrome Freeman-Sheldon	Patologia		100 Caso(s)
85335	Síndrome Fried	Patologia		1 Família(s)
2059	Síndrome Fryns	Patologia	7.0 BP*	
2058	Síndrome Fryns-Smeets-Thiry	Patologia		2 Caso(s)
2854	Síndrome Fuhrmann	Patologia		11 Caso(s)
2067	Síndrome GAPO	Patologia		60 Caso(s)
2090	Síndrome GMS	Patologia		1 Família(s)
506358	Síndrome Gabriele de Vries	Patologia		10 Caso(s)
2065	Síndrome Galloway-Mowat	Patologia		159 Caso(s)
79665	Síndrome Gardner	Subtipo de patologia	9.1 BP	
2074	Síndrome Gemignani	Patologia		2 Caso(s)
2077	Síndrome German	Patologia		5 Caso(s)
356	Síndrome Gerstmann-Straussler-Scheinker	Patologia	0.0055 I	
358	Síndrome Gitelman	Patologia	2.5 P*	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
169105	Síndrome Good	Patologia		241 <i>Caso(s)</i>
377	Síndrome Gorlin	Patologia	2.0 <i>P*</i>	
377	Síndrome Gorlin	Patologia	1.1 <i>P</i>	
2095	Síndrome Gorlin-Chaudry-Moss	Patologia		7 <i>Caso(s)</i>
79094	Síndrome Grange	Patologia		7 <i>Caso(s)</i>
2097	Síndrome Grant	Patologia		1 <i>Família(s)</i>
381	Síndrome Griscelli	Patologia		150 <i>Caso(s)</i>
2101	Síndrome Grubben-De Cock-Borghgraef	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
2957	Síndrome Guttmacher	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
1532	Síndrome Gómez-López-Hernández	Patologia		36 <i>Caso(s)</i>
168569	Síndrome H	Patologia		100 <i>Caso(s)</i>
73229	Síndrome HANAC	Patologia		6 <i>Família(s)</i>
2119	Síndrome HEC	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
436141	Síndrome HIDEA	Patologia		6 <i>Caso(s)</i>
2342	Síndrome Haim-Munk	Patologia		100 <i>Caso(s)</i>
955	Síndrome Hajdu-Cheney	Patologia		100 <i>Caso(s)</i>
2107	Síndrome Hall-Riggs	Patologia		8 <i>Caso(s)</i>
2109	Síndrome Hallermam-Streiff-like	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
2108	Síndrome Hallermann-Streiff	Patologia		150 <i>Caso(s)</i>
643549	Síndrome Hao-Fountain	Patologia		18 <i>Caso(s)</i>
500055	Síndrome Hao-Fountain por microdeleção 16p13.2	Subtipo de patologia		6 <i>Caso(s)</i>
1415	Síndrome Hardikar	Patologia		5 <i>Caso(s)</i>

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
2115	Síndrome Harrod	Patologia		3 Caso(s)
2116	Síndrome Hartnup	Patologia	4.2 P	
2117	Síndrome Hartsfield	Patologia		35 Caso(s)
2136	Síndrome Hennekam	Patologia		50 Caso(s)
2135	Síndrome Hennekam-Beemer	Patologia		3 Caso(s)
183678	Síndrome Hermansky-Pudlak por deficiência AP-3	Subtipo de patologia		40 Caso(s)
231531	Síndrome Hermansky-Pudlak por deficiência BLOC-1	Subtipo de patologia		9 Caso(s)
392	Síndrome Holt-Oram	Patologia	0.7 BP*	
2167	Síndrome Holzgreve	Patologia		3 Caso(s)
3322	Síndrome Hoyeraal-Hreidarsson	Patologia		33 Caso(s)
97340	Síndrome Hunter-McAlpine	Patologia		10 Caso(s)
2268	Síndrome ICF	Patologia		66 Caso(s)
85173	Síndrome IMAGE	Patologia		28 Caso(s)
209981	Síndrome IRIDA	Patologia		75 Caso(s)
209943	Síndrome IRVAN	Patologia		30 Caso(s)
2307	Síndrome IVIC	Patologia		4 Família(s)
84142	Síndrome Isaacs	Patologia		150 Caso(s)
1540	Síndrome Jackson-Weiss	Patologia		200 Caso(s)
1873	Síndrome Jalili	Patologia		49 Caso(s)
474	Síndrome Jeune	Patologia	1.4 BP*	
2315	Síndrome Johanson-Blizzard	Patologia	0.4 BP*	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
475	Síndrome Joubert	Patologia	1.6666 <i>BP</i>	
1454	Síndrome Joubert com defeito hepático	Patologia		8 <i>Caso(s)</i>
2318	Síndrome Joubert com defeito oculorenal	Patologia		17 <i>Caso(s)</i>
2319	Síndrome Joubert-Hayward	Patologia		13 <i>Caso(s)</i>
2321	Síndrome Jung-Wolff-Back-Stahl	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
2332	Síndrome KBG	Patologia		164 <i>Caso(s)</i>
477	Síndrome KID	Patologia		100 <i>Caso(s)</i>
2322	Síndrome Kabuki	Patologia	3.1 <i>P*</i>	
478	Síndrome Kallmann	Subtipo de patologia	3.75 <i>P*</i>	
2328	Síndrome Kapur-Toriello	Patologia		6 <i>Caso(s)</i>
2329	Síndrome Karsch-Neugebauer	Patologia		11 <i>Caso(s)</i>
480	Síndrome Kearns-Sayre	Patologia	2.0 <i>P*</i>	
2662	Síndrome Keipert	Patologia		12 <i>Caso(s)</i>
2333	Síndrome Kenny-Caffey	Patologia		65 <i>Caso(s)</i>
261652	Síndrome Kleefstra por uma mutação pontual	Subtipo de patologia		23 <i>Caso(s)</i>
2345	Síndrome Klippel-Feil isolado	Patologia	2.0 <i>P*</i>	
2345	Síndrome Klippel-Feil isolado	Patologia	0.6 <i>BP*</i>	
329324	Síndrome Klippel-Trenaunay inverso	Patologia		15 <i>Caso(s)</i>
1571	Síndrome Knobloch	Patologia		119 <i>Caso(s)</i>
363965	Síndrome Koolen-De-Vries por uma mutação pontual	Subtipo de patologia		4 <i>Caso(s)</i>
2351	Síndrome Kousseff	Patologia		8 <i>Caso(s)</i>
1149	Síndrome Kuskokwim	Patologia		8 <i>Família(s)</i>

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
99812	Síndrome LIG4	Patologia		28 Caso(s)
83628	Síndrome LUMBAR	Patologia		54 Caso(s)
530983	Síndrome Lamb-Shaffer	Patologia		70 Caso(s)
1296	Síndrome Lambert	Patologia		4 Caso(s)
633	Síndrome Laron	Patologia	0.3 P*	
220465	Síndrome Laron com imunodeficiência	Patologia		10 Caso(s)
503	Síndrome Larsen	Patologia	0.4 BP*	
2371	Síndrome Larsen-like letal	Patologia		8 Caso(s)
2378	Síndrome Laurin-Sandrow	Patologia		14 Caso(s)
137605	Síndrome Legius	Patologia	2.2 BP	
506	Síndrome Leigh	Patologia	2.8 BP*	
506	Síndrome Leigh	Patologia	2.0 P*	
2382	Síndrome Lennox-Gastaut	Patologia	0.1 I*	
2382	Síndrome Lennox-Gastaut	Patologia	15.0 P*	
510	Síndrome Lesch-Nyhan	Patologia	0.34 BP*	
48162	Síndrome Lewis-Sumner	Subtipo de patologia	0.9 P*	
2390	Síndrome Lichstenstein	Patologia		2 Caso(s)
526	Síndrome Liddle	Patologia		72 Família(s)
2408	Síndrome Lowe-Kohn-Cohen	Patologia		1 Família(s)
844	Síndrome Lown-Ganong-Levine	Patologia		12 Caso(s)
2409	Síndrome Lowry-Maclean	Patologia		3 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
1824	Síndrome Lowry-Wood	Patologia		8 Caso(s)
60030	Síndrome Loyes-Dietz	Patologia		52 Família(s)
597738	Síndrome Luscan-Lumish	Patologia		11 Caso(s)
171851	Síndrome MEDNIK	Patologia		5 Família(s)
352328	Síndrome MEGDEL	Patologia		67 Caso(s)
85282	Síndrome MEHMO	Patologia		22 Caso(s)
401973	Síndrome MEND	Patologia		24 Caso(s)
508093	Síndrome MEPAN	Patologia		7 Caso(s)
494433	Síndrome MIRAGE	Patologia		19 Caso(s)
2563	Síndrome MOMO	Patologia		8 Caso(s)
263347	Síndrome MRCS	Patologia		7 Caso(s)
2461	Síndrome Marden-Walker	Patologia		50 Caso(s)
558	Síndrome Marfan	Patologia	25.0 I*	
558	Síndrome Marfan	Patologia	20.0 P*	
558	Síndrome Marfan	Patologia	15.0 P	
559	Síndrome Marinesco-Sjögren	Patologia		200 Caso(s)
560	Síndrome Marshall	Patologia		17 Caso(s)
561	Síndrome Marshall-Smith	Patologia		74 Caso(s)
2470	Síndrome Matthew-Wood	Patologia		43 Caso(s)
3109	Síndrome Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	Patologia	11.0 BP	
2578	Síndrome Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser tipo 2	Subtipo de patologia	1.0 BP*	
562	Síndrome McCune-Albright	Patologia	0.55 P*	

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
2471	Síndrome McDonough	Patologia		2 Família(s)
2473	Síndrome Mckusick-Kaufman	Patologia		90 Caso(s)
3097	Síndrome Meacham	Patologia		13 Caso(s)
564	Síndrome Meckel	Patologia	4.0 BP	
564	Síndrome Meckel	Patologia	2.6 BP*	
3032	Síndrome Meckel-like NPHP3- relacionado	Patologia		10 Caso(s)
2482	Síndrome Melhem-Fahl	Patologia		2 Caso(s)
2484	Síndrome Melnick-Needles	Patologia		70 Caso(s)
2510	Síndrome Micro	Patologia		203 Caso(s)
2557	Síndrome Mietens	Patologia		9 Caso(s)
2558	Síndrome Mikati-Najjar-Sahli	Patologia		5 Caso(s)
631248	Síndrome Mitchell	Patologia		15 Caso(s)
570	Síndrome Moebius	Patologia		300 Caso(s)
2565	Síndrome Mononen-Karnes-Senac	Patologia		1 Família(s)
83467	Síndrome Morvan	Patologia		60 Caso(s)
3347	Síndrome Mounier-Kühn	Patologia		300 Caso(s)
2152	Síndrome Mowat-Wilson	Patologia	1.7 BP*	
2574	Síndrome Moynahan	Patologia		26 Caso(s)
575	Síndrome Muckle-Wells	Patologia		200 Caso(s)
566943	Síndrome Mueller-Weiss	Patologia		277 Caso(s)
2608	Síndrome N	Patologia		3 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
619363	Síndrome NOCARH	Patologia		15 <i>Caso(s)</i>
245	Síndrome Nager	Patologia		100 <i>Caso(s)</i>
627	Síndrome Nance-Horan	Patologia		196 <i>Caso(s)</i>
2663	Síndrome Nathalie	Patologia		1 <i>Família(s)</i>
634	Síndrome Netherton	Patologia	0.5 <i>BP*</i>	
634	Síndrome Netherton	Patologia	0.5 <i>P*</i>	
2671	Síndrome Neu-Laxova	Patologia		91 <i>Caso(s)</i>
2672	Síndrome Neuhauser-Eichner-Opitz	Patologia		5 <i>Caso(s)</i>
3051	Síndrome Nicolaidis-Baraitser	Patologia		61 <i>Caso(s)</i>
500	Síndrome Noonan com lentigos múltiplos	Patologia		296 <i>Caso(s)</i>
2701	Síndrome Noonan-like com cabelo em fase anágena solto	Patologia		70 <i>Caso(s)</i>
2760	Síndrome OSLAM	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
2920	Síndrome Oliver	Patologia		7 <i>Caso(s)</i>
39041	Síndrome Omenn	Patologia		25 <i>Caso(s)</i>
991	Síndrome PAGOD	Patologia		6 <i>Caso(s)</i>
69126	Síndrome PAPA	Patologia		53 <i>Caso(s)</i>
641380	Síndrome PAPASH	Patologia		20 <i>Caso(s)</i>
2825	Síndrome PARC	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
289478	Síndrome PASH	Patologia		36 <i>Caso(s)</i>
641385	Síndrome PASS	Patologia		16 <i>Caso(s)</i>
99807	Síndrome PEHO-like	Patologia		10 <i>Caso(s)</i>
313936	Síndrome PENS	Patologia		13 <i>Caso(s)</i>

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
42642	Síndrome PFAPA	Patologia		500 <i>Caso(s)</i>
319646	Síndrome PGM -CDG	Patologia		46 <i>Caso(s)</i>
42775	Síndrome PHACE	Patologia		300 <i>Caso(s)</i>
2876	Síndrome PHAVER	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
1993	Síndrome Pai	Patologia		67 <i>Caso(s)</i>
678	Síndrome Papillon-Lefèvre	Patologia	0.25 <i>P</i>	
2439	Síndrome Patterson-Stevenson- Fontaine	Patologia		7 <i>Caso(s)</i>
699	Síndrome Pearson	Patologia		194 <i>Caso(s)</i>
705	Síndrome Pendred	Patologia	7.0 <i>P*</i>	
2849	Síndrome Perlman	Patologia		30 <i>Caso(s)</i>
2855	Síndrome Perrault	Patologia		124 <i>Caso(s)</i>
709	Síndrome Peters-plus	Patologia		100 <i>Caso(s)</i>
2869	Síndrome Peutz-Jeghers	Patologia	2.2 <i>BP</i>	
2869	Síndrome Peutz-Jeghers	Patologia	0.4 <i>P*</i>	
710	Síndrome Pfeiffer	Patologia	1.0 <i>BP*</i>	
2871	Síndrome Pfeiffer-Palm-Teller	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
48652	Síndrome Phelan-McDermid	Patologia		200 <i>Caso(s)</i>
436003	Síndrome Pierre Robin-contraturas- perturbação do desenvolvimento	Patologia		6 <i>Caso(s)</i>
718	Síndrome Pierre-Robin isolado	Patologia	5.0 <i>BP*</i>	
2670	Síndrome Pierson	Patologia		98 <i>Caso(s)</i>
54028	Síndrome Plummer-Vinson	Patologia		25 <i>Caso(s)</i>

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
2911	Síndrome Poland	Patologia	1.5 BP*	
739	Síndrome Prader-Willi	Patologia	3.1 BP*	
633028	Síndrome Prader-Willi-like CPE-relacionado	Patologia		8 Caso(s)
398069	Síndrome Prader-Willi-like MAGEL2-relacionado	Patologia		28 Caso(s)
398079	Síndrome Prader-Willi-like SIM1-relacionado	Patologia		4 Caso(s)
641390	Síndrome PsAPASH	Patologia		10 Caso(s)
51083	Síndrome QT curto familiar	Patologia		80 Família(s)
3010	Síndrome Qazi-Markouizos	Patologia		3 Caso(s)
3021	Síndrome RAPADILINO	Patologia		20 Caso(s)
140976	Síndrome RHYNS	Patologia		4 Caso(s)
3019	Síndrome Ramon	Patologia		8 Caso(s)
1051	Síndrome Ramos-Arroyo	Patologia		6 Caso(s)
3242	Síndrome Renpenning	Patologia		64 Caso(s)
778	Síndrome Rett	Patologia	5.0 BP*	
778	Síndrome Rett	Patologia	10.0 P*	
3088	Síndrome Revesz	Patologia		4 Caso(s)
3102	Síndrome Richieri Costa-Pereira	Patologia		33 Caso(s)
3101	Síndrome Richieri-Costa-da Silva	Patologia		4 Caso(s)
3103	Síndrome Roberts	Patologia		150 Caso(s)
3107	Síndrome Robinow autossômica dominante	Subtipo de patologia		100 Caso(s)
1507	Síndrome Robinow autossômica recessiva	Subtipo de patologia		100 Caso(s)
2909	Síndrome Rothmund-Thomson	Patologia		400 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHAcode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
3111	Síndrome Rotor	Patologia		50 Caso(s)
783	Síndrome Rubinstein-Taybi	Patologia	0.7 BP*	
353284	Síndrome Rubinstein-Taybi por haploinsuficiência EP300	Subtipo de patologia		34 Caso(s)
576278	Síndrome SATB2-associada	Patologia		171 Caso(s)
370052	Síndrome SCALP	Patologia		4 Caso(s)
3134	Síndrome SCARF	Patologia		2 Caso(s)
139466	Síndrome SERKAL	Patologia		3 Caso(s)
3163	Síndrome SHORT	Patologia		32 Caso(s)
356961	Síndrome SLC35A2 -CDG	Patologia		4 Caso(s)
324737	Síndrome SRD5A3-CDG	Patologia		7 Família(s)
57145	Síndrome SUNCT	Patologia	6.7 P*	
794	Síndrome Saethre-Chotzen	Patologia	3.0 BP*	
300493	Síndrome Sagliker	Patologia		60 Caso(s)
140969	Síndrome Saldino-Mainzer	Patologia		13 Caso(s)
3130	Síndrome Satoyoshi	Patologia		50 Caso(s)
3132	Síndrome Say-Barber-Miller	Patologia		4 Caso(s)
2353	Síndrome Schilbach-Rott	Patologia		18 Caso(s)
798	Síndrome Schintzel-Giedion	Patologia		46 Caso(s)
37748	Síndrome Schnitzler	Patologia		150 Caso(s)
800	Síndrome Schwartz-Jampel	Patologia		129 Caso(s)
50944	Síndrome Schöpf-Schulz-Passarge	Patologia		25 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
185	Síndrome Scimitar	Patologia	2.0 BP*	
806	Síndrome Scott	Patologia		4 Caso(s)
199343	Síndrome SeSAME	Patologia		26 Caso(s)
808	Síndrome Seckel	Patologia		50 Caso(s)
808	Síndrome Seckel	Patologia	0.2 BP*	
2462	Síndrome Shprintzen-Goldberg	Patologia		60 Caso(s)
811	Síndrome Shwachman-Diamond	Patologia	0.5 BP	
811	Síndrome Shwachman-Diamond	Patologia	0.28 P	
3167	Síndrome Siegler-Brewer-Carey	Patologia		2 Caso(s)
813	Síndrome Silver-Russell	Patologia	15.5 I*	
813	Síndrome Silver-Russell	Patologia	0.7 BP*	
397590	Síndrome Silver-Russell por mutação pontual	Subtipo de patologia		8 Caso(s)
373	Síndrome Simpson-Golabi-Behmel	Patologia		250 Caso(s)
818	Síndrome Smith-Lemli-Opitz	Patologia	3.7 BP*	
819	Síndrome Smith-Magenis	Patologia	4.0 P	
819	Síndrome Smith-Magenis	Patologia	5.35 P*	
820	Síndrome Sneddon	Patologia	0.4 I*	
821	Síndrome Sotos	Patologia	7.1 BP	
821	Síndrome Sotos	Patologia	0.5 BP*	
36426	Síndrome Stevens-Johnson	Subtipo de patologia	0.36 I*	
828	Síndrome Stickler	Patologia	1.0 BP*	
828	Síndrome Stickler	Patologia	12.2 BP	

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHAcode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
250984	Síndrome Stickler autossômica recessiva	Subtipo de patologia		15 Caso(s)
3199	Síndrome Stimmler	Patologia		2 Caso(s)
3204	Síndrome Stormorken-Sjaastad-Langslet	Patologia		17 Caso(s)
506307	Síndrome Stromme	Patologia		11 Caso(s)
3205	Síndrome Sturge-Weber	Patologia	3.5 BP*	
3206	Síndrome Stüve-Wiedemann	Patologia		56 Caso(s)
838	Síndrome Susac	Patologia		304 Caso(s)
457077	Síndrome TAFRO	Patologia		28 Caso(s)
2886	Síndrome TARP	Patologia		6 Família(s)
284227	Síndrome TEMPI	Patologia		10 Caso(s)
32960	Síndrome TRAPS	Patologia	0.1 P*	
487796	Síndrome Takenouchi-Kosaki	Patologia		2 Caso(s)
404443	Síndrome Tatton-Brown-Rahman	Patologia		17 Caso(s)
3291	Síndrome Teebi-Shaltout	Patologia		5 Caso(s)
420561	Síndrome Temple-Baraitser	Patologia		9 Caso(s)
1777	Síndrome Temtamy	Patologia		56 Caso(s)
1780	Síndrome Thakker-Donnai	Patologia		2 Caso(s)
3316	Síndrome Thomas	Patologia		6 Caso(s)
42665	Síndrome Tietz	Patologia		2 Família(s)
65283	Síndrome Timothy	Patologia		56 Caso(s)
3338	Síndrome Toriello-Carey	Patologia		59 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
861	Síndrome Treacher-Collins	Patologia	2.0 BP*	
881	Síndrome Turner	Patologia	5.5 BP*	
3404	Síndrome Ulbright-Hodes	Patologia		3 Caso(s)
3409	Síndrome Urban-Rogers-Meyer	Patologia		3 Caso(s)
596753	Síndrome VEXAS	Patologia		37 Caso(s)
3417	Síndrome Van den Bosch	Patologia		1 Família(s)
2460	Síndrome Van den Ende-Gup	Patologia		29 Caso(s)
3429	Síndrome Verloove-Vanhorick-Brubakk	Patologia		2 Caso(s)
1493	Síndrome Vici	Patologia		50 Caso(s)
2804	Síndrome W	Patologia		6 Caso(s)
893	Síndrome WAGR	Patologia	0.2 BP	
51636	Síndrome WHIM	Patologia		65 Caso(s)
3466	Síndrome WT membros-sangue	Patologia		3 Família(s)
3440	Síndrome Waardenburg	Patologia	0.37 BP*	
895	Síndrome Waardenburg tipo 2	Subtipo de patologia		3 Família(s)
897	Síndrome Waardenburg-Shah	Patologia		100 Caso(s)
899	Síndrome Walker-Warburg	Patologia	1.65 BP*	
3447	Síndrome Weaver	Patologia		48 Caso(s)
3448	Síndrome Weaver-Williams	Patologia		2 Caso(s)
3449	Síndrome Weill-Marchesani	Patologia	1.0 P	
3344	Síndrome Weismann-Netter	Patologia		100 Caso(s)
901	Síndrome Wells	Patologia		200 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
902	Síndrome Werner	Patologia	0.5 P*	
3455	Síndrome Wiedemann-Rautenstrauch	Patologia		37 Caso(s)
319182	Síndrome Wiedemann-Steiner	Patologia		84 Caso(s)
3459	Síndrome Wilson-Turner	Patologia		28 Caso(s)
906	Síndrome Wiskott-Aldrich	Patologia	0.1 P*	
500163	Síndrome Witteveen-Kolk	Patologia		40 Caso(s)
1667	Síndrome Wolcott-Rallison	Patologia		60 Caso(s)
280	Síndrome Wolf-Hirschhorn	Patologia	2.0 BP*	
3463	Síndrome Wolfram	Patologia	0.13 P	
3463	Síndrome Wolfram	Patologia	0.62 P*	
3464	Síndrome Woodhouse-Sakati	Patologia		25 Família(s)
3465	Síndrome Worster-Drought	Patologia	3.7 P*	
53719	Síndrome Wyburn-Mason	Patologia		90 Caso(s)
3472	Síndrome Yunis-Varon	Patologia		25 Caso(s)
50812	Síndrome Zellweger-like sem anomalias peroxissomais	Patologia		2 Caso(s)
3473	Síndrome Zimmerman-Laband	Patologia		52 Caso(s)
913	Síndrome Zollinger-Ellison	Patologia	0.15 I*	
913	Síndrome Zollinger-Ellison	Patologia	0.125 I	
2008	Síndrome acro-cardio-facial	Patologia		10 Caso(s)
85203	Síndrome acro-peitoral	Patologia		25 Caso(s)
971	Síndrome acro-renal	Patologia		20 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHA Code	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
958	Síndrome acro-reno-mandibular	Patologia		10 <i>Caso(s)</i>
959	Síndrome acro-reno-ocular	Patologia		20 <i>Família(s)</i>
36	Síndrome acrocalosal	Patologia		38 <i>Caso(s)</i>
1915	Síndrome alcoólico fetal	Patologia	1.6 <i>BP*</i>	
1028	Síndrome amelo-onico-hipohidrotico	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
49827	Síndrome anemia megaloblástica tiamina-sensível	Patologia		80 <i>Caso(s)</i>
1052	Síndrome aneuploidia variada em mosaico	Patologia		41 <i>Caso(s)</i>
284984	Síndrome aneurisma - osteoartrite	Patologia		45 <i>Caso(s)</i>
1104	Síndrome anoftalmia-plus	Patologia		17 <i>Caso(s)</i>
81	Síndrome anti-sintetase	Patologia	3.5 <i>P</i>	
398097	Síndrome antifosfolipídico neonatal	Patologia		34 <i>Caso(s)</i>
53721	Síndrome arteriovenoso metamérico espinhal	Patologia		45 <i>Caso(s)</i>
70588	Síndrome aspiração meconial	Patologia	2.44 <i>P*</i>	
251028	Síndrome associado a SATB2 por rearranjo cromossômico	Subtipo de patologia		20 <i>Caso(s)</i>
308410	Síndrome autista-epilepsia por deficiência de desidrogenase cinase dos cetoácidos de cadeia ramificada	Patologia		5 <i>Família(s)</i>
411593	Síndrome autoimune da insulina	Patologia		404 <i>Caso(s)</i>
619367	Síndrome autoinflamatória SAMD9L-associada	Patologia		6 <i>Caso(s)</i>
617919	Síndrome autoinflamatória induzida pelo frio F12-associada	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
566067	Síndrome autoinflamatório CEBPE-associado-imunodeficiência-disfunção neutrofílica	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
324977	Síndrome autoinflamatório associado aos proteossomas	Patologia		40 <i>Caso(s)</i>
329173	Síndrome autoinflamatório com	Patologia		5 <i>Caso(s)</i>

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	infecções bacterianas piogénicas e amilopectinose			
436166	Síndrome autoinflamatório de febre periódica-enterocolite da infância	Patologia		4 Caso(s)
1456	Síndrome aórtico médio	Patologia	0.17 BP*	
1997	Síndrome blefaro-queilo-odôntico	Patologia		55 Caso(s)
1297	Síndrome branquio-óculo-facial	Patologia		150 Caso(s)
1299	Síndrome braquio-esqueleto-genital	Patologia		7 Caso(s)
2872	Síndrome cardio-craniano, tipo Pfeiffer	Patologia		7 Caso(s)
3238	Síndrome cardio-espondilo-carpo-facial	Patologia		5 Caso(s)
1340	Síndrome cardio-facio-cutâneo	Patologia		300 Caso(s)
444072	Síndrome cerebeloso-facial-dentária	Patologia		3 Família(s)
163961	Síndrome cerebral-cerebeloso-coloboma ligada ao X	Patologia		3 Caso(s)
1393	Síndrome cerebro-costo-mandibular	Patologia		75 Caso(s)
314679	Síndrome cerebro-facio-articular	Patologia		9 Caso(s)
2995	Síndrome cerebro-fronto-facial Baraitser-Winter	Patologia		60 Caso(s)
66625	Síndrome cerebro-oculo-nasal	Patologia		21 Caso(s)
1453	Síndrome cleido-rizomélico	Patologia		2 Caso(s)
1414	Síndrome colestase-linfedema	Patologia		47 Caso(s)
363409	Síndrome com acinésia fetal ☐ hemorragia cerebral e retiniana	Patologia		3 Caso(s)
448251	Síndrome com ataxia progressiva autossômica recessiva - surdez	Patologia		13 Caso(s)
480864	Síndrome com crises encefalomiopáticas metabólicas recorrentes-rabdomiólise-arritmia cardíaca-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		24 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHA Code	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
300382	Síndrome com fenótipo marfanóide e progeróide - lipodistrofia	Patologia		7 Caso(s)
157798	Síndrome com polipose hiperplástica	Patologia	1.0 /	
641829	Síndrome compartimental neonatal	Patologia		60 Caso(s)
1350	Síndrome coração-mão tipo 2	Patologia		2 Família(s)
3194	Síndrome corneo-dermato-ósseo	Patologia		7 Caso(s)
198	Síndrome corno occipital	Patologia		35 Caso(s)
93269	Síndrome costelas curtas-polidactilia, tipo Majewski	Patologia		34 Caso(s)
2036	Síndrome couro cabeludo-pavilhão auricular-mamilo	Patologia		30 Caso(s)
1508	Síndrome coxo-auricular	Patologia		4 Caso(s)
1509	Síndrome coxo-podo-rotuliana	Patologia		47 Caso(s)
1514	Síndrome cranio-digital-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		5 Caso(s)
3241	Síndrome cranio-facial-surdez	Patologia		2 Caso(s)
293843	Síndrome craniofacial-cubital-renal	Patologia		32 Caso(s)
1529	Síndrome craniofacial-surdez-mão	Patologia		3 Caso(s)
163979	Síndrome craniofacioesquelético-perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X	Patologia		9 Caso(s)
363705	Síndrome craniofaciofrontodigital	Patologia		4 Caso(s)
209905	Síndrome cérebro-pulmão-tiroide	Patologia		100 Caso(s)
3138	Síndrome cúbito-mamário	Patologia		128 Caso(s)
498497	Síndrome da costela curta-polidactilia tipo 5	Patologia		2 Caso(s)
90354	Síndrome da córnea frágil	Patologia		65 Caso(s)
254534	Síndrome da hipermetilação materna 14q32.2	Subtipo de patologia		7 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHAcode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
254531	Síndrome da hipometilação paterna 14q32.2	Subtipo de patologia		12 <i>Caso(s)</i>
88621	Síndrome da ictiose da prematuridade	Patologia		16 <i>Família(s)</i>
314034	Síndrome da microduplicação 7p22.1	Patologia		5 <i>Caso(s)</i>
168593	Síndrome da morte súbita infantil e disgenesia testicular	Patologia		21 <i>Caso(s)</i>
2834	Síndrome da pele enrugada	Subtipo de patologia		30 <i>Caso(s)</i>
2833	Síndrome da pele rígida	Patologia		54 <i>Caso(s)</i>
370131	Síndrome das plaquetas White	Patologia		1 <i>Família(s)</i>
662	Síndrome das unhas amarelas	Patologia		400 <i>Caso(s)</i>
137686	Síndrome de Asherman	Patologia	44.0 P*	
217266	Síndrome de BNAR	Patologia		9 <i>Família(s)</i>
139471	Síndrome de Bakrania-Ragge	Patologia		2 <i>Família(s)</i>
166113	Síndrome de Bazex	Patologia		145 <i>Caso(s)</i>
217008	Síndrome de Bockenheimer	Patologia		40 <i>Caso(s)</i>
69737	Síndrome de Bosley-Salih-Alorainy	Patologia		16 <i>Caso(s)</i>
238459	Síndrome de CDG tipo IIb	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
280071	Síndrome de CDG tipo Ia	Patologia		8 <i>Caso(s)</i>
314597	Síndrome de Chudley-McCullough	Patologia		25 <i>Caso(s)</i>
496751	Síndrome de EVEN-plus	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
230839	Síndrome de Ehlers-Danlos, tipo clássico-like	Patologia		17 <i>Caso(s)</i>
230851	Síndrome de Ehlers-Danlos, tipo valvular cardíaco	Patologia		6 <i>Caso(s)</i>
91136	Síndrome de Fanconi	Patologia		100 <i>Caso(s)</i>
544628	Síndrome de Fanconi atípico-	Patologia		7 <i>Caso(s)</i>

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	hiperinsulinismo neonatal			
391641	Síndrome de Feingold, tipo 1	Subtipo de patologia		120 Caso(s)
391646	Síndrome de Feingold, tipo 2	Subtipo de patologia		7 Caso(s)
221126	Síndrome de Fowler	Patologia		44 Caso(s)
166272	Síndrome de Goldblatt	Patologia		11 Caso(s)
53540	Síndrome de Goldmann-Favre	Patologia		50 Caso(s)
79476	Síndrome de Griscelli tipo 1 (hipopigmentação - déficit neurológico)	Subtipo de patologia		20 Caso(s)
79477	Síndrome de Griscelli tipo 2 (hipopigmentação - imunodeficiência com ou sem déficit neurológico)	Subtipo de patologia		102 Caso(s)
79478	Síndrome de Griscelli tipo 3	Subtipo de patologia		13 Caso(s)
99803	Síndrome de Haddad	Patologia		60 Caso(s)
93946	Síndrome de Hamel cerebro-palato-cardíaco	Subtipo de patologia		4 Caso(s)
199282	Síndrome de Harlequin	Patologia		100 Caso(s)
79430	Síndrome de Hermansky-Pudlak	Patologia	0.15 P	
228116	Síndrome de Hughes-Stovin	Patologia		30 Caso(s)
93473	Síndrome de Hurler	Subtipo de patologia	0.5 P*	
93473	Síndrome de Hurler	Subtipo de patologia	0.7 BP*	
313795	Síndrome de Jawad	Patologia		4 Caso(s)
397715	Síndrome de Joubert com distrofia torácica asfixiante de Jeune	Patologia		8 Caso(s)
254528	Síndrome de Kagami-Ogata por microdeleção 14q32.2 materna	Subtipo de patologia		8 Caso(s)
435628	Síndrome de Keppen-Lubinsky	Patologia		3 Caso(s)
85202	Síndrome de Keutel	Patologia		30 Caso(s)
99741	Síndrome de King-Denborough	Patologia		18 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
261494	Síndrome de Kleefstra	Patologia		114 Caso(s)
90308	Síndrome de Klippel-Trenaunay	Patologia	0.007 P*	
99749	Síndrome de Kostmann	Patologia		45 Caso(s)
306674	Síndrome de Kufor - Rakeb	Patologia		16 Caso(s)
284139	Síndrome de Larsen-like, tipo B3GAT3	Patologia		14 Caso(s)
140936	Síndrome de Lelis	Patologia		9 Caso(s)
137839	Síndrome de Lemierre	Patologia	10.0 I*	
217335	Síndrome de MACS	Patologia		10 Caso(s)
324972	Síndrome de MAGIC	Patologia		21 Caso(s)
163634	Síndrome de Maffucci	Patologia		250 Caso(s)
77297	Síndrome de Majeed	Patologia		4 Família(s)
57782	Síndrome de Mazabraud	Patologia		54 Caso(s)
314466	Síndrome de Meigs atípico	Patologia		9 Caso(s)
592574	Síndrome de Menke-Hennekam	Patologia		27 Caso(s)
98919	Síndrome de Miller-Fisher (MFS)	Patologia	0.1 I*	
52368	Síndrome de Mohr-Tranebjaerg	Patologia		91 Caso(s)
53271	Síndrome de Muenke	Patologia	3.33 BP	
69087	Síndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	Patologia	0.035 P*	
94083	Síndrome de Partington	Patologia		2 Família(s)
178509	Síndrome de Perry	Patologia		53 Caso(s)
487825	Síndrome de Pierpont	Patologia		7 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
52022	Síndrome de Potocki-Shaffer	Patologia		40 <i>Caso(s)</i>
420741	Síndrome de RIDDLE	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
97360	Síndrome de Robinow	Patologia		200 <i>Caso(s)</i>
353298	Síndrome de Roifman	Patologia		17 <i>Caso(s)</i>
221008	Síndrome de Rothmund-Thomson tipo 1	Subtipo de patologia		100 <i>Caso(s)</i>
221016	Síndrome de Rothmund-Thomson tipo 2	Subtipo de patologia		200 <i>Caso(s)</i>
79269	Síndrome de Sanfilippo tipo A (Mucopolissacaridose tipo 3A)	Subtipo de patologia	0.32 <i>P*</i>	
79269	Síndrome de Sanfilippo tipo A (Mucopolissacaridose tipo 3A)	Subtipo de patologia	1.4 <i>BP</i>	
79270	Síndrome de Sanfilippo tipo B (Mucopolissacaridose tipo 3B)	Subtipo de patologia	0.2 <i>P*</i>	
79271	Síndrome de Sanfilippo tipo C (Mucopolissacaridose tipo 3C)	Subtipo de patologia	5.0 <i>P*</i>	
99063	Síndrome de Shone	Patologia		100 <i>Caso(s)</i>
289390	Síndrome de Sjögren primário	Patologia	48.99 <i>P*</i>	
289390	Síndrome de Sjögren primário	Patologia	6.92 <i>I</i>	
438117	Síndrome de Steel	Patologia		40 <i>Caso(s)</i>
254525	Síndrome de Temple por microdeleção 14q32.2 paterna	Subtipo de patologia		9 <i>Caso(s)</i>
79347	Síndrome de Toriello-Higgins-Miller	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
163746	Síndrome de Waardenburg-Shah, variante neurológica	Patologia		40 <i>Caso(s)</i>
908	Síndrome de X-frágil	Patologia	32.5 <i>P</i>	
908	Síndrome de X-frágil	Patologia	2.4 <i>BP*</i>	
908	Síndrome de X-frágil	Patologia	20.0 <i>P*</i>	
217017	Síndrome de Zechi-Ceide	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
54251	Síndrome de abscesso assético	Patologia		49 <i>Caso(s)</i>

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
920	Síndrome de abléfaro-macrostomia	Patologia		16 Caso(s)
929	Síndrome de acalasia-microcefalia	Patologia		7 Caso(s)
90301	Síndrome de acantose nigricans-resistência à insulina-cãibras musculares-alargamento acral	Patologia		5 Caso(s)
445038	Síndrome de acidúria 3-metilglutacónica-catarata neonatal-envolvimento neurológico-neutropenia congénita	Patologia		22 Caso(s)
85165	Síndrome de acondroplasia grave-perturbação do desenvolvimento-acantose nigricans	Patologia		5 Caso(s)
363665	Síndrome de acro - osteólise - lesões semelhantes a queloide - envelhecimento precoce	Patologia		5 Caso(s)
397596	Síndrome de activação PIK3 - delta	Patologia		250 Caso(s)
1112	Síndrome de afalangia-hemivertebra-disgenesia urogenital e intestinal	Patologia		3 Caso(s)
1113	Síndrome de afalangia-sindactilia-microcefalia	Patologia		5 Caso(s)
324540	Síndrome de afonia-surdez-distrofia retiniana-hálux bífidos-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		2 Caso(s)
83617	Síndrome de agamaglobulinemia-microcefalia-craniossinostose-dermatite grave	Patologia		3 Caso(s)
401959	Síndrome de agenesia do corpo caloso parcial-hipoplasia do vermis cerebeloso com quistos da fossa posterior	Patologia		2 Caso(s)
459074	Síndrome de agenesia do corpo caloso-macrocefalia-hipertelorismo	Patologia		4 Caso(s)
52055	Síndrome de agenesia do corpo caloso-perturbação do desenvolvimento intelectual-coloboma-micrognatia	Patologia		2 Caso(s)
495875	Síndrome de agenesia labioescrotal congénita-malformação cerebelosa-distrofia córnea-dismorfia facial	Patologia		3 Caso(s)
1120	Síndrome de agenesia pulmonar-cardiopatia-anomalias dos polegares	Patologia		9 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
397927	Síndrome de agenésia do sacro-ossificação anômala dos corpos vertebrais-persistência do notocórdio	Patologia		4 Caso(s)
556955	Síndrome de agenésia pancreática-holoprosencefalia	Patologia		4 Caso(s)
989	Síndrome de aglossia-adactilia	Patologia		47 Caso(s)
404454	Síndrome de alacrimia - coreoatetose - disfunção hepática	Patologia		8 Caso(s)
998	Síndrome de albinismo-surdez	Patologia		1 Família(s)
847	Síndrome de alfa-talassemia-perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X	Patologia		200 Caso(s)
98791	Síndrome de alfa-talassemia-perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao cromossoma 16	Patologia		20 Caso(s)
1005	Síndrome de alopecia-contraturas-nanismo-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		5 Caso(s)
2722	Síndrome de alopecia-displasia odonto-ungeal	Patologia		2 Caso(s)
1008	Síndrome de alopecia-epilepsia-piorreia-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		12 Caso(s)
2850	Síndrome de alopecia-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		15 Família(s)
1014	Síndrome de alopecia-perturbação do desenvolvimento intelectual-hipogonadismo hipergonadotrópico	Patologia		2 Caso(s)
1021	Síndrome de amaurose-hipertricosose	Patologia		2 Caso(s)
611216	Síndrome de anemia aplásica-perturbação do desenvolvimento intelectual-nanismo	Patologia		10 Caso(s)
444463	Síndrome de anemia hemolítica autoimune-trombocitopenia autoimune-imunodeficiência primária por deficiência TPP2	Patologia		6 Caso(s)
1046	Síndrome de anemia hemolítica letal-anomalias genitais	Patologia		2 Caso(s)
369861	Síndrome de anemia sideroblástica congénita-imunodeficiência de células	Patologia		16 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	B-febre periódica-atraso de desenvolvimento			
280679	Síndrome de angiopatia de Moyamoya-baixa estatura-dismorfia facial-hipogonadismo hipergonadotrópico	Patologia		9 Caso(s)
1064	Síndrome de aniridia-agenesia renal-perturbação psicomotora	Patologia		2 Caso(s)
1065	Síndrome de aniridia-ataxia cerebelosa-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		22 Família(s)
1069	Síndrome de aniridia-ausência de rótula	Patologia		3 Caso(s)
1068	Síndrome de aniridia-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		2 Caso(s)
1067	Síndrome de aniridia-ptose-perturbação do desenvolvimento intelectual-obesidade familiar	Patologia		3 Caso(s)
1101	Síndrome de anoftalmia-megalocórnea-cardiopatia-anomalias esqueléticas	Patologia		3 Caso(s)
77298	Síndrome de anoftalmia/microftalmia-atresia esofágica	Patologia		30 Caso(s)
562569	Síndrome de anomalia cardíaca congénita-dismorfia facial-perturbação do desenvolvimento TMEM94-associada	Patologia		10 Caso(s)
592570	Síndrome de anomalia cardíaca-anomalias digitais-dismorfia facial-perturbação do desenvolvimento motor e da linguagem TRAF7-relacionada	Patologia		55 Caso(s)
1144	Síndrome de anomalia da mão tipo artrogripose-surdez neurossensorial	Patologia		1 Família(s)
50817	Síndrome de anomalia de Duane-miopatia-escoliose	Patologia		2 Caso(s)
447974	Síndrome de anomalia de Klippel-Feil-miopatia-dismorfia facial	Patologia		2 Caso(s)
2141	Síndrome de anomalia diafragmática-anomalia dos membros-anomalia craniana	Patologia		7 Caso(s)
2888	Síndrome de anomalia facio-digital-síndrome Pierre-Robin	Patologia		2 Caso(s)
1770	Síndrome de anomalias associadas a disgenesia gonadal tipo XY	Patologia		2 Caso(s)
77300	Síndrome de anomalias auriculares-fenda labial com/sem fenda palatina-	Patologia		2 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	anomalias oculares			
228410	Síndrome de anomalias cardíacas-baixa estatura-hipermobilidade articular-dismorfia facial	Patologia		19 Caso(s)
137628	Síndrome de anomalias cardíacas-heterotaxia	Patologia		9 Caso(s)
435930	Síndrome de anomalias colobomatosas do disco óptico-atrofia macular-corioretinopatia	Patologia		3 Caso(s)
280633	Síndrome de anomalias congénitas múltiplas-hipotonia-convulsões	Patologia		15 Caso(s)
300496	Síndrome de anomalias congénitas múltiplas-hipotonia-convulsões tipo 2	Patologia		24 Caso(s)
521438	Síndrome de anomalias congénitas vertebral-cardíaco-renal	Patologia		4 Caso(s)
73230	Síndrome de anomalias da ossificação-atraso do desenvolvimento psicomotor	Patologia		2 Caso(s)
423454	Síndrome de anomalias das unhas e dentes-queratoderma palmoplantar marginal-hiperpigmentação oral	Patologia		6 Caso(s)
1307	Síndrome de anomalias distais dos membros-micrognatia	Patologia		6 Caso(s)
477993	Síndrome de anomalias do palato-diastemes múltiplos-dismorfia facial-alterações do desenvolvimento	Patologia		3 Caso(s)
2491	Síndrome de anomalias dos canais mullerianos-hipomelia	Patologia		5 Caso(s)
1094	Síndrome de anoníquia-microcefalia	Patologia		4 Caso(s)
90390	Síndrome de anoníquia-onicodistrofia	Subtipo de patologia		14 Caso(s)
1074	Síndrome de anquilobefaro filiforme congénito-ânus imperforado	Subtipo de patologia		3 Família(s)
1117	Síndrome de aplasia cutânea-miopia	Patologia		4 Caso(s)
1118	Síndrome de aplasia da fíbula-ectrodactilia	Patologia		50 Caso(s)
3329	Síndrome de aplasia da tíbia-ectrodactilia	Patologia	0.1 P*	
3469	Síndrome de aprosencefalia XK	Patologia		10 Caso(s)
1123	Síndrome de apêndice caudal-surdez	Patologia		2 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
1129	Síndrome de aracnodactilia-defeitos da ossificação-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		5 Caso(s)
1130	Síndrome de aracnodactilia-perturbação do desenvolvimento intelectual-dismorfias	Patologia		3 Caso(s)
1135	Síndrome de arrinia-atresia das coanas-microftalmia	Patologia		4 Caso(s)
314718	Síndrome de arteriopatia letal devido à deficiência de FBLN4	Patologia		22 Caso(s)
498693	Síndrome de artrogripose múltipla congénita não letal autossômica recessiva MYBPC1-relacionada	Patologia		4 Caso(s)
1150	Síndrome de artrogripose múltipla congénita-face em assobio	Patologia		10 Caso(s)
2697	Síndrome de artrogripose-disfunção renal-colestase	Patologia		100 Caso(s)
3200	Síndrome de artrogripose-displasia ectodérmica	Patologia		2 Caso(s)
65720	Síndrome de artrogripose-escoliose grave	Patologia		2 Família(s)
1485	Síndrome de artrogripose-hiperqueratose, forma letal	Patologia		2 Caso(s)
95434	Síndrome de ataxia cerebelosa autossômica recessiva-doença do movimento	Patologia		27 Caso(s)
363429	Síndrome de ataxia cerebelosa autossômica recessiva-sinais piramidais-nistagmo-apraxia oculomotora	Patologia		17 Caso(s)
504476	Síndrome de ataxia cerebelosa com neuropatia e arreflexia vestibular bilateral	Patologia		100 Caso(s)
1171	Síndrome de ataxia cerebelosa-arreflexia-pés cavus-atrofia óptica-perda auditiva neurosensorial	Patologia		10 Caso(s)
404499	Síndrome de ataxia cerebelosa-epilepsia-perturbação do desenvolvimento intelectual autossômica recessiva por déficit de RUBCN	Patologia		2 Caso(s)
404493	Síndrome de ataxia cerebelosa-epilepsia-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		3 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	autossômica recessiva por déficit de TUD			
314404	Síndrome de ataxia cerebelosa-surdez-narcolepsia autossômica dominante	Patologia		80 Caso(s)
88628	Síndrome de ataxia cordonal posterior-retinite pigmentosa	Patologia		20 Caso(s)
95433	Síndrome de ataxia espinocerebelosa autossômica recessiva-cegueira-surdez	Patologia		3 Família(s)
1185	Síndrome de ataxia espinocerebelosa-dismorfia	Patologia		3 Caso(s)
254343	Síndrome de ataxia espástica autossômica recessiva-atrofia óptica-disartria	Patologia		6 Caso(s)
2572	Síndrome de ataxia espástica-distrofia da córnea	Patologia		1 Família(s)
313772	Síndrome de ataxia espástica-epilepsia mioclônica-neuropatia de início precoce	Patologia		2 Caso(s)
1184	Síndrome de ataxia-fotossensibilidade-baixa estatura	Patologia		2 Caso(s)
370022	Síndrome de ataxia-perturbação do desenvolvimento intelectual-apraxia oculomotora-quistos cerebelosos	Patologia		7 Caso(s)
1188	Síndrome de ataxia-surdez-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		8 Caso(s)
1192	Síndrome de aterosclerose-surdez-diabetes-epilepsia-nefropatia	Patologia		2 Caso(s)
3038	Síndrome de atraso da linguagem-assimetria facial-estrabismo-sulcos no lóbulo auricular	Patologia		6 Caso(s)
391366	Síndrome de atraso de crescimento-atraso do desenvolvimento ligeira-hepatite crônica	Patologia		2 Caso(s)
3035	Síndrome de atraso do crescimento-hidrocefalia-hipoplasia pulmonar	Patologia		4 Caso(s)
541423	Síndrome de atraso do crescimento-perturbação do desenvolvimento intelectual-hepatopatia	Patologia		6 Caso(s)
500188	Síndrome de atresia do canal auditivo externo-canal auditivo interno dilatado-dismorfia facial ligado ao X	Patologia		4 Caso(s)
3023	Síndrome de atresia do canal auditivo externo-talo vertical-hipertelorismo	Patologia		10 Caso(s)
496641	Síndrome de atrofia cerebral difusa	Patologia		39 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	progressiva de início precoce-microcefalia-fraqueza muscular-atrofia óptica			
404437	Síndrome de atrofia cerebral e cerebelosa difusa-convulsões intratáveis-microcefalia progressiva	Patologia		4 Caso(s)
1433	Síndrome de atrofia coroideia-alopécia	Patologia		2 Caso(s)
73245	Síndrome de atrofia muscular espinhal-complexo de Dandy-Walker-catarata	Patologia		2 Caso(s)
2590	Síndrome de atrofia muscular espinhal-epilepsia mioclónica progressiva	Patologia		10 Caso(s)
2579	Síndrome de atrofia muscular-ataxia-retinite pigmentosa-diabetes mellitus	Patologia		12 Caso(s)
1215	Síndrome de atrofia óptica plus autossômica dominante	Patologia	0.5 P*	
543470	Síndrome de atrofia óptica-ataxia-neuropatia periférica-atraso global do desenvolvimento	Patologia		17 Caso(s)
496790	Síndrome de atrofia óptica-neuropatia periférica-perturbação do desenvolvimento	Patologia		8 Caso(s)
401777	Síndrome de atrofia óptica-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		6 Caso(s)
589856	Síndrome de atresia das coanas-atelia-hipotireoidismo-puberdade tardia-baixa estatura	Patologia		18 Caso(s)
1658	Síndrome de ausência de impressões digitais-milia congénita	Patologia		10 Família(s)
3016	Síndrome de ausência de rádio-anomalias ano-genitais	Patologia		2 Caso(s)
2951	Síndrome de ausência do polegar-baixa estatura-imunodeficiência	Patologia		3 Caso(s)
619948	Síndrome de autoimunidade-autoinflamação-imunodeficiência de início precoce por haploinsuficiência de SOCS1	Patologia		10 Caso(s)
2994	Síndrome de baixa estatura-anomalias craniofaciais-hipoplasia genital	Patologia		3 Família(s)
397623	Síndrome de baixa estatura-atresia do canal auditivo-hipoplasia mandibular-anomalias esqueléticas	Patologia		4 Caso(s)
391677	Síndrome de baixa estatura-atrofia	Patologia		39 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	óptica-anomalia Pelger-Huët			
85442	Síndrome de baixa estatura-defeitos da pituitária e do cerebelo-sela turca pequena	Patologia		5 Família(s)
589442	Síndrome de baixa estatura-displasia esquelética-degenerescência retiniana-perturbação do desenvolvimento intelectual-perda auditiva neurossensorial	Patologia		7 Caso(s)
435804	Síndrome de baixa estatura-idade óssea avançada-osteoartrite de início precoce	Patologia		3 Família(s)
314394	Síndrome de baixa estatura-onciodisplasia-dismorfia facial-hipotricose	Patologia		14 Caso(s)
2863	Síndrome de baixa estatura-ossos vormianos-dextrocardia	Patologia		3 Caso(s)
2865	Síndrome de baixa estatura-pterígio do pescoço-cardiopatía	Patologia		4 Caso(s)
2866	Síndrome de baixa estatura-surdez-disfunção dos neutrófilos-dismorfia	Patologia		2 Caso(s)
2868	Síndrome de baixa estatura-valvulopatía cardíaca-face peculiar	Patologia		3 Caso(s)
464288	Síndrome de baixa estatura-braquidactília-obesidade-perturbação do desenvolvimento global	Patologia		6 Caso(s)
2728	Síndrome de blefarofimose-perturbação do desenvolvimento intelectual, tipo Ohdo	Patologia		30 Caso(s)
3047	Síndrome de blefarofimose-perturbação do desenvolvimento intelectual, tipo SBBYS	Patologia		122 Caso(s)
597746	Síndrome de blefarofimose-perturbação do desenvolvimento intelectual/síndrome de sobreposição genitopatelar	Patologia		122 Caso(s)
2057	Síndrome de blefarofimose-ptose-esotropia-sindactilia-baixa estatura	Patologia		6 Caso(s)
1259	Síndrome de blefaroptose-miopia-ectopia do cristalino	Patologia		3 Caso(s)
363417	Síndrome de braquidactilia preaxial de Temtamy	Patologia		18 Caso(s)
166035	Síndrome de braquidactilia-baixa estatura-retinite pigmentosa	Patologia		12 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
1275	Síndrome de braquidactilia-displasia do cotovelo e punho	Patologia		4 Família(s)
1278	Síndrome de braquidactilia-hallux varus pré-axial	Patologia		8 Caso(s)
1276	Síndrome de braquidactilia-hipertensão arterial	Patologia		10 Família(s)
1277	Síndrome de braquidactilia-mesomelia-perturbação do desenvolvimento intelectual-defeitos cardíacos	Patologia		2 Caso(s)
1246	Síndrome de braquidactilia-nistagmus-ataxia cerebelosa	Patologia		1 Família(s)
2946	Síndrome de braquidactilia-polegar longo	Patologia		4 Caso(s)
514352	Síndrome de braquiesófago congénito-estômago intratorácico-anomalias vertebrais	Patologia		8 Caso(s)
1292	Síndrome de braquimorfismo-onicodisplasia-disfalangia	Patologia		9 Caso(s)
2091	Síndrome de bócio multinodular-rim quístico-polidactilia	Patologia		3 Caso(s)
307766	Síndrome de cabelo encaracolado-queratoderma acral-cáries dentárias	Patologia		14 Caso(s)
420686	Síndrome de cabelo lanoso-queratoderma palmoplantar	Patologia		8 Caso(s)
1313	Síndrome de calcificações coroido-cerebrais forma infantil	Patologia		10 Caso(s)
1327	Síndrome de camptodactilia, Guadalajara tipo 1	Patologia		8 Caso(s)
1326	Síndrome de camptodactilia, Guadalajara tipo 2	Patologia		2 Caso(s)
488434	Síndrome de camptodactilia, Guadalajara tipo 3	Patologia		5 Caso(s)
2848	Síndrome de camptodactilia-artropatia-coxa vara-pericardite	Patologia		30 Família(s)
1323	Síndrome de camptodactilia-contraturas articulares-defeitos esqueléticos faciais	Patologia		4 Caso(s)
85164	Síndrome de camptodactilia-estatura elevada-escoliose-perda de audição	Patologia		30 Caso(s)
1325	Síndrome de camptodactilia-aurinúria	Patologia		17 Caso(s)
90081	Síndrome de caquexia associada à SIDA	Patologia	20.0 P*	
435953	Síndrome de características	Patologia		3 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	progeróides-predisposição para carcinoma hepatocelular			
1354	Síndrome de cardiopatia-encurtamento de membros	Patologia		2 Caso(s)
1355	Síndrome de cardiopatia-face redonda-perturbação do desenvolvimento congénita	Patologia		3 Caso(s)
1338	Síndrome de cardiopatia-hamartoma da língua-polissindactilia	Patologia		4 Caso(s)
2326	Síndrome de cardiopatia-síndrome Kallmann	Patologia		8 Caso(s)
162	Síndrome de catarata congénita-disgenésia do segmento anterior	Patologia		3 Família(s)
330054	Síndrome de catarata congénita-hipotonia muscular progressiva-perda auditiva-perturbação do desenvolvimento	Patologia		3 Caso(s)
300313	Síndrome de catarata congénita-perda auditiva-perturbação grave do desenvolvimento	Patologia		5 Caso(s)
247794	Síndrome de catarata juvenil-microcórnea-glicosúria renal	Patologia		12 Caso(s)
1368	Síndrome de catarata-ataxia-surdez	Patologia		2 Caso(s)
436174	Síndrome de catarata-deficiência de hormona de crescimento-neuropatia sensitiva-perda auditiva neurossensorial-displasia esquelética	Patologia		3 Caso(s)
1373	Síndrome de catarata-freio oral aberrante-atraso de crescimento	Patologia		3 Caso(s)
521432	Síndrome de catarata-hepatopatia neonatal grave-perturbação global do desenvolvimento congénita	Patologia		2 Caso(s)
1377	Síndrome de catarata-microcórnea	Patologia		8 Família(s)
1380	Síndrome de catarata-nefropatia-encefalopatia	Patologia		2 Caso(s)
1381	Síndrome de catarata-perturbação do desenvolvimento intelectual-atresia anal-anomalias urinárias	Patologia		3 Caso(s)
1387	Síndrome de catarata-perturbação do desenvolvimento intelectual-hipogonadismo	Patologia		20 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
1383	Síndrome de catarata-surdez-hipogonadismo	Patologia		3 Caso(s)
48431	Síndrome de cataratas congénitas-dismorfia facial-neuropatia	Patologia		170 Caso(s)
314993	Síndrome de cataratas-cardiopatia congénita-defeito do tubo neural	Patologia		2 Caso(s)
1389	Síndrome de cegueira cortical-perturbação do desenvolvimento intelectual-polidactilia	Patologia		3 Caso(s)
1390	Síndrome de cegueira noturna-anomalias esqueléticas-dismorfia	Patologia		2 Caso(s)
171844	Síndrome de cegueira-escoliose-aracnodactilia	Patologia		4 Caso(s)
482606	Síndrome de cicatrizes quelóides-mobilidade articular reduzida-aumento da relação escavação/disco óptico ligada ao X	Patologia		15 Caso(s)
496689	Síndrome de cifoscoliose-atrofia lateral da língua-paraplegia espástica hereditária	Patologia		12 Caso(s)
496686	Síndrome de cifose-atrofia lateral da língua-miopatia miofibrilar	Patologia		3 Caso(s)
309854	Síndrome de cirrose - distonia - policitemia - hipermanganesémia	Patologia		20 Caso(s)
294	Síndrome de citomegalovírus fetal	Patologia	40.0 P*	
1471	Síndrome de coloboma macular-braquidactilia tipo B	Patologia		10 Caso(s)
91494	Síndrome de coloboma macular-fenda palatina-hallux valgus	Patologia		2 Caso(s)
603494	Síndrome de coloboma-osteopetrose-microftalmia-macrocefalia-albinismo-surdez	Patologia		2 Caso(s)
3304	Síndrome de complexo de Fallot-perturbação do desenvolvimento intelectual-atraso de crescimento	Patologia		5 Caso(s)
1422	Síndrome de condrodysplasia-desenvolvimento sexual diferente	Patologia		2 Caso(s)
137776	Síndrome de contratura congénita letal tipo 2	Patologia		1 Família(s)
137783	Síndrome de contratura congénita letal tipo 3	Patologia		14 Caso(s)
562528	Síndrome de contraturas congénitas dos	Patologia		14 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	membros e da face-hipotonia-perturbação do desenvolvimento			
466921	Síndrome de contraturas progressivas com início na infância-fraqueza das cinturas dos membros-distrofia muscular	Patologia		3 Família(s)
1484	Síndrome de contraturas-displasia ectodérmica-fenda lábio-palatina	Patologia		2 Caso(s)
314002	Síndrome de contraturas-pescoço alado-micrognatia-hipoplasia mamilar	Patologia		2 Caso(s)
505237	Síndrome de convulsões-anomalias distais dos membros-dismorfia facial-atraso do desenvolvimento de início precoce	Patologia		12 Caso(s)
466926	Síndrome de convulsões-escoliose-macrocefalia	Patologia		10 Caso(s)
79156	Síndrome de convulsões-perturbação do desenvolvimento intelectual por hidroxilisínúria	Patologia		6 Caso(s)
2248	Síndrome de coração esquerdo hipoplástico	Patologia	18.0 BP	
2248	Síndrome de coração esquerdo hipoplástico	Patologia	15.1 BP*	
1506	Síndrome de costelas finas-ossos tubulares-dismorfia	Patologia		2 Caso(s)
52054	Síndrome de craniossinostose-calcificações intracranianas	Patologia		3 Caso(s)
171839	Síndrome de craniossinostose-hidrocefalia-malformação de Arnold-Chiari tipo I-sinostose radio-cubital	Patologia		2 Caso(s)
1538	Síndrome de craniossinostose-malformação de Dandy-Walker-hidrocefalia	Patologia		4 Caso(s)
565858	Síndrome de craniossinostose-microrretrognatia-perturbação do desenvolvimento intelectual grave	Patologia		3 Caso(s)
1547	Síndrome de criptomicrotia-braquidactilia-excesso de arcos digitais	Patologia		2 Caso(s)
1548	Síndrome de criptorquidia-aracnodactilia-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		3 Caso(s)
1440	Síndrome de cromossoma 14 em anel	Patologia		80 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHA Code	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
1441	Síndrome de cromossoma 17 em anel	Patologia		18 Caso(s)
1443	Síndrome de cromossoma 19 em anel	Patologia		10 Caso(s)
1449	Síndrome de cromossoma 7 em anel	Patologia		18 Caso(s)
93267	Síndrome de crânio em trevo-anomalias congénitas múltiplas	Patologia		3 Caso(s)
1555	Síndrome de cutis gyrata-acantose nigricans-cranioossinostose	Patologia		12 Caso(s)
1352	Síndrome de defeito aurículo-ventricular-blefarofimose-defeitos radial e anal	Patologia		2 Caso(s)
2489	Síndrome de defeito nos membros superiores-anomalias nos olhos e ouvidos	Patologia		2 Caso(s)
52056	Síndrome de defeito radial do cúbito/fíbula-braquidactilia	Patologia		1 Família(s)
447961	Síndrome de defeitos de pigmentação-queratoderma palmoplantar-carcinoma cutâneo	Patologia		2 Caso(s)
1003	Síndrome de defeitos no couro cabeludo-polidactilia pós-axial	Patologia		2 Caso(s)
293978	Síndrome de deficiência da função da adenohipófise-imunodeficiência variável	Patologia		7 Caso(s)
3196	Síndrome de deficiência de esteróide desidrogenase-anomalias dentárias	Patologia		1 Família(s)
231720	Síndrome de deficiência de hormonas hipofisárias combinada não-adquirida-perda auditiva neurossensorial-anomalias da coluna	Patologia		13 Caso(s)
71277	Síndrome de deficiência de transportador da glucose tipo 1 clássico	Patologia	0.538 P	
497906	Síndrome de degeneração dos gânglios basais de início na infância	Patologia		4 Caso(s)
3233	Síndrome de degenerescência cócleo-sacular-catarata	Patologia		2 Família(s)
3177	Síndrome de degenerescência espinocerebelosa-distrofia da córnea	Patologia		2 Caso(s)
1574	Síndrome de degenerescência retiniana-nanofthalmia-glaucoma	Patologia		7 Caso(s)
574	Síndrome de deleção 21q	Patologia		50 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
567	Síndrome de deleção 22q11.2	Patologia	9.6 BP*	
567	Síndrome de deleção 22q11.2	Patologia	37.5 BP	
261476	Síndrome de deleção Xp21	Patologia		100 Caso(s)
352470	Síndrome de deleção do ADNmt DNA2-relacionada	Patologia		4 Caso(s)
502437	Síndrome de deleção proximal 4q25	Patologia		3 Caso(s)
2972	Síndrome de dentes inclusos-hipoplasia maxilar-jelhos valgus	Patologia		4 Caso(s)
71267	Síndrome de dentinogênese imperfeita-baixa estatura-perda de audição-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		2 Caso(s)
255235	Síndrome de depleção de ADN mitocondrial, forma encefalomiopática com tubulopatia renal	Patologia		5 Caso(s)
279934	Síndrome de depleção de ADN mitocondrial, forma hepatocerebral por deficiência de DGUOK	Patologia		100 Caso(s)
1933	Síndrome de depleção do ADN mitocondrial, forma encefalomiopática com aciduria metilmalónica	Patologia		2 Caso(s)
369897	Síndrome de depleção do ADN mitocondrial, forma encefalomiopática com anomalias craniofaciais variáveis	Patologia		20 Caso(s)
363534	Síndrome de depleção do ADN mitocondrial, forma hepatocerebrorenal	Patologia		3 Caso(s)
254875	Síndrome de depleção do ADN mitocondrial, forma miopática	Patologia		45 Caso(s)
1655	Síndrome de derivados müllerianos-linfangiectasia-polidactilia	Patologia		8 Caso(s)
369992	Síndrome de dermatite grave e alergias múltiplas e degradação metabólica	Patologia		3 Caso(s)
1901	Síndrome de dermatosparaxia Ehlers-Danlos	Patologia		15 Caso(s)
188	Síndrome de derrame capilar sistémico	Patologia		150 Caso(s)
1766	Síndrome de desequilíbrio	Patologia		51 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
445062	Síndrome de diabetes mellitus de início juvenil-neurodegenerescência central e periférica	Patologia		5 Caso(s)
65288	Síndrome de diabetes mellitus neonatal permanente-agenesia pancreática e cerebelosa	Patologia		4 Caso(s)
79118	Síndrome de diabetes neonatal-hipotireoidismo congênito-glaucoma congênito-fibrose hepática-rins poliquísticos	Patologia		3 Caso(s)
137622	Síndrome de diarreia intratável-atresia das coanas-anomalias do olho	Patologia		3 Caso(s)
1757	Síndrome de dimelia peroniana-diplopodia	Patologia		11 Caso(s)
247522	Síndrome de discinesia ciliar primária-retinite pigmentosa	Patologia		20 Caso(s)
2795	Síndrome de disfunção do esfíncter uretral Fowler	Patologia		33 Caso(s)
90001	Síndrome de disfunção dos cones com miopia ligada ao X	Patologia		10 Família(s)
569274	Síndrome de disfunção mitocondrial múltipla tipo 5	Patologia		6 Caso(s)
569290	Síndrome de disfunção mitocondrial múltipla tipo 6	Patologia		5 Caso(s)
401869	Síndrome de disfunção mitocondrial múltipla, forma fatal tipo 1	Patologia		21 Caso(s)
401874	Síndrome de disfunção mitocondrial múltipla, forma fatal tipo 2	Patologia		6 Caso(s)
457406	Síndrome de disfunção mitocondrial múltipla, forma fatal tipo 4	Patologia		8 Caso(s)
404463	Síndrome de disfunção multissistêmica do músculo liso	Patologia		7 Caso(s)
168563	Síndrome de disgenesia gonadal 46,XY-neuropatia sensitiva e motora	Patologia		5 Caso(s)
444048	Síndrome de disgenésia ovárica 46,XX-baixa estatura	Patologia		3 Caso(s)
412022	Síndrome de dismorfia facial ☐ luxação do cristalino ☐ anomalias do segmento ocular anterior ☐ bolhas de filtração espontâneas	Patologia		4 Família(s)
314555	Síndrome de dismorfia facial-anomalias oculares-osteopenia-perturbação do desenvolvimento intelectual-anomalias	Patologia		5 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHA Code	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	dentárias			
1969	Síndrome de dismorfia facial-anorexia-caquexia-anomalias oculares e cutâneas	Patologia		3 Caso(s)
480880	Síndrome de dismorfia facial-baixa estatura-atrêsia das coanas-perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X limitado à mulher	Patologia		17 Caso(s)
1778	Síndrome de dismorfia facial-escroto em xale-hiperlaxidão articular	Patologia		2 Caso(s)
598603	Síndrome de dismorfia facial-hipertricrose-epilepsia-perturbação do desenvolvimento intelectual/atraso do desenvolvimento-sobrecrescimento gengival	Patologia		4 Caso(s)
352712	Síndrome de dismorfia facial-imunodeficiência-livedo-baixa estatura	Patologia		11 Caso(s)
1970	Síndrome de dismorfia facial-macrocefalia-miopia-malformação de Dandy-Walker	Patologia		3 Caso(s)
284169	Síndrome de dismorfia facial-perturbação do desenvolvimento-anomalias do comportamento por microdeleção 10p11.21p12.31	Subtipo de patologia		19 Caso(s)
466943	Síndrome de dismorfia facial-perturbação do desenvolvimento-perturbação comportamental WAC-relacionada	Patologia		22 Caso(s)
466950	Síndrome de dismorfia facial-perturbação do desenvolvimento-perturbações do comportamento devidas a mutação pontual em WAC	Subtipo de patologia		10 Caso(s)
2282	Síndrome de dismorfia-baixa estatura-surdez-doença do desenvolvimento sexual	Patologia		2 Caso(s)
2104	Síndrome de dismorfia-pectus carinatum-hipermobilidade articular	Patologia		2 Caso(s)
79113	Síndrome de disostose mandibulo-facial-microcefalia	Patologia		107 Caso(s)
357158	Síndrome de disostose mandibulofacial-macroléfar-macrostomia	Patologia		2 Caso(s)
2502	Síndrome de disostose metafisária-perturbação do desenvolvimento intelectual-surdez de transmissão	Patologia		3 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
300576	Síndrome de displasia - neoplasia ectodérmica autossômica dominante	Patologia		2 Família(s)
568056	Síndrome de displasia anogenital-linfedema-imunodeficiência-Warts	Patologia		2 Caso(s)
1521	Síndrome de displasia cranio-fronto-nasal-anomalia de Poland	Patologia		2 Caso(s)
99792	Síndrome de displasia da dentina-ossos escleróticos	Patologia		1 Família(s)
69088	Síndrome de displasia ectodérmica anidrótica-imunodeficiência-osteopetrose-linfedema	Patologia		2 Caso(s)
1882	Síndrome de displasia ectodérmica hipohidrótica-hipotireoidismo-discinesia ciliar	Patologia		3 Caso(s)
1806	Síndrome de displasia ectodérmica-cegueira	Patologia		2 Caso(s)
247827	Síndrome de displasia ectodérmica-hiperhidrose-sindactilia cutânea	Patologia		4 Caso(s)
247820	Síndrome de displasia ectodérmica-pili torti-sindactilia cutânea	Patologia		22 Caso(s)
1883	Síndrome de displasia ectodérmica-surdez neurossensorial	Patologia		2 Caso(s)
166029	Síndrome de displasia epifisária múltipla-displasia femoral proximal grave	Patologia		3 Caso(s)
166024	Síndrome de displasia epifisária múltipla-macrocefalia-dismorfia facial	Patologia		4 Caso(s)
166032	Síndrome de displasia epifisária múltipla-miniepifises	Patologia		2 Caso(s)
1825	Síndrome de displasia epifisária-perda auditiva-dismorfia	Patologia		2 Caso(s)
163654	Síndrome de displasia espondiloepifisária-braquidactilia-perturbação da linguagem	Patologia		4 Caso(s)
163649	Síndrome de displasia espondiloepifisária-craniosinostose-fenda palatina-cataratas-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		4 Caso(s)
457395	Síndrome de displasia espondilometáfisária progressiva-baixa estatura-encurtamento do quarto metatarso-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		4 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
168451	Síndrome de displasia espondiloepimetafisária-dentição anômala	Patologia		2 Caso(s)
93358	Síndrome de displasia espondiloepimetafisária-membros curtos-calcificação anormal	Patologia		27 Caso(s)
168552	Síndrome de displasia espondilometafisária-antebraços arqueados-dismorfia facial	Patologia		2 Caso(s)
589435	Síndrome de displasia espondilometafisária-distrofia da córnea	Patologia		2 Caso(s)
1858	Síndrome de displasia esquelética-epilepsia-baixa estatura	Patologia		7 Caso(s)
508533	Síndrome de displasia esquelética-imunodeficiência células T-atraso do desenvolvimento	Patologia		12 Caso(s)
1436	Síndrome de displasia esquelética-perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X	Patologia		4 Caso(s)
306542	Síndrome de displasia frontonasal □ microftalmia grave □ fenda facial grave	Patologia		3 Caso(s)
228390	Síndrome de displasia frontonasal-alopecia-anomalias genitais	Patologia		5 Caso(s)
521308	Síndrome de displasia frontonasal-nariz bífido-anomalias dos membros superiores	Patologia		11 Caso(s)
2504	Síndrome de displasia metafisária-hipoplasia maxilar-braquidactilia	Patologia		2 Família(s)
2892	Síndrome de displasia pilo-dentária-erros refrativos	Patologia		2 Caso(s)
2840	Síndrome de displasia pélvica-artrogripose dos membros inferiores	Patologia		5 Caso(s)
1861	Síndrome de displasia torácica-hidrocefalia	Patologia		2 Caso(s)
2370	Síndrome de displasia óssea tipo Larsen-nanismo	Patologia		3 Caso(s)
435988	Síndrome de disritmia auricular e intestinal crônica	Patologia		17 Caso(s)
1682	Síndrome de disseção arterial-lentiginose	Patologia		4 Caso(s)
412217	Síndrome de distonia - afonia	Patologia		32 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
521406	Síndrome de distonia-parkinsonismo-hipermanganesémia	Patologia		11 Caso(s)
1490	Síndrome de distrofia da córnea-surdez perceptiva	Patologia		24 Caso(s)
313800	Síndrome de distrofia da retina-edema do nervo óptico-esplenomegalia-anidrose-enxaqueca	Patologia		3 Caso(s)
1875	Síndrome de distrofia muscular congênita-catarata infantil-hipogonadismo	Patologia		7 Caso(s)
486815	Síndrome de distrofia muscular congênita-insuficiência respiratória-anomalias cutâneas-hipermobilidade articular	Patologia		4 Caso(s)
488197	Síndrome de distrofia retiniana progressiva familiar-coloboma da íris-catarata congênita	Patologia		9 Caso(s)
2838	Síndrome de divertículos renais caliciais-surdez	Patologia		4 Caso(s)
2150	Síndrome de doença Hirschsprung-braquidactilia tipo D	Patologia		4 Caso(s)
2153	Síndrome de doença Hirschsprung-hipoplasia ungueal-dismorfia	Patologia		3 Caso(s)
2155	Síndrome de doença Hirschsprung-surdez-polidactilia	Patologia		2 Caso(s)
1459	Síndrome de doença celíaca-epilepsia-calcificações cerebrais	Patologia		170 Caso(s)
2975	Síndrome de doença do desenvolvimento sexual 46,XX-anomalias esqueléticas	Patologia		2 Caso(s)
453499	Síndrome de doença do neurodesenvolvimento-dismorfia craniofacial-anomalia cardíaca-anomalias esqueléticas	Patologia		25 Caso(s)
529980	Síndrome de doença inflamatória do intestino-infeções sinopulmonares recorrentes	Patologia		1 Caso(s)
444092	Síndrome de doença pulmonar intersticial autoimune-artrite	Patologia		5 Família(s)
279947	Síndrome de doença pós-orgásmica	Patologia		45 Caso(s)
391392	Síndrome de dor familiar episódica com envolvimento predominante dos	Subtipo de patologia		28 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHAcode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	membros inferiores			
391389	Síndrome de dor familiar episódica com envolvimento predominante dos membros superiores	Subtipo de patologia		21 Caso(s)
228190	Síndrome de ductus arteriosus patente- válvula aórtica bicúspide-anomalias das mãos	Patologia		7 Caso(s)
488280	Síndrome de duplicação 14q32	Patologia		33 Caso(s)
1727	Síndrome de duplicação 22q11.2	Patologia		216 Caso(s)
314389	Síndrome de duplicação Xq12-q13.3	Patologia		3 Caso(s)
261483	Síndrome de duplicação Xq27.3q28	Patologia		8 Caso(s)
3172	Síndrome de duplicação das sobrancelhas-sindactilia	Patologia		3 Caso(s)
477817	Síndrome de duplicação dos genes contíguos PMP22-RAI1	Patologia		23 Caso(s)
3411	Síndrome de duplo útero-hemivagina-agenesia renal	Patologia		60 Caso(s)
459061	Síndrome de défice intelectual - dismorfia craniofacial - baixa estatura - anomalias ectodérmicas	Patologia		8 Caso(s)
457240	Síndrome de défice intelectual e baixa estatura e excesso de peso ligada ao cromossoma X	Patologia		20 Caso(s)
457260	Síndrome de défice intelectual e hipotonia e doença do movimento, ligada ao cromossoma X	Patologia		38 Caso(s)
444077	Síndrome de défice intelectual-facies grosseira-defeitos cardíacos-obesidade-envolvimento pulmonar-baixa estatura-displasia esquelética	Patologia		11 Caso(s)
1884	Síndrome de ectopia do cristalino-distrofia corio-retiniana-miopia	Patologia		8 Caso(s)
1892	Síndrome de ectrodactilia-polidactilia	Patologia		1 Família(s)
457185	Síndrome de encefalomiopatia neonatal-cardiomiopatia-dificuldade respiratória	Patologia		11 Caso(s)
411986	Síndrome de encefalopatia epilética de início precoce-cegueira cortical-	Patologia		3 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	perturbação do desenvolvimento intelectual-dismorfia facial			
496756	Síndrome de encefalopatia progressiva de início precoce-ataxia espástica-atrofia muscular espinhal distal	Patologia		6 <i>Caso(s)</i>
500144	Síndrome de encefalopatia progressiva de início precoce-perda auditiva-hipoplasia pontina-atrofia cerebral	Patologia		5 <i>Caso(s)</i>
319678	Síndrome de encefalopatia-miocardiopatia hipertrófica-doença tubular renal	Patologia		1 <i>Caso(s)</i>
357175	Síndrome de encurtamento da ulna-dismorfismo-hipotonia-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
324307	Síndrome de encurvamento lateral grave das tíbias-baixa estatura-escápula alada grau ligeiro-dismorfia facial ligeira	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
391487	Síndrome de enteropatia e endocrinopatia autoimune-suscetibilidade a infeções crónicas STAT1-relacionada	Patologia		5 <i>Caso(s)</i>
231556	Síndrome de epidermólise bolhosa junctional localizada de início tardio-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
488635	Síndrome de epilepsia de início precoce-perturbação do desenvolvimento intelectual-anomalias cerebrais	Patologia		5 <i>Caso(s)</i>
163727	Síndrome de epilepsia rolândica-distonia induzida por exercício paroxismal-cãibra do escritor	Patologia		1 <i>Família(s)</i>
500533	Síndrome de epilepsia sintomática por polidramnios-megalecefalia	Patologia		17 <i>Caso(s)</i>
1948	Síndrome de epilepsia-microcefalia-displasia esquelética	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
1951	Síndrome de epilepsia-telangiectasia	Patologia		6 <i>Caso(s)</i>
1952	Síndrome de epífises ponteadas-hiperplasia osteoclástica	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
476096	Síndrome de eritroqueratodermia-miocardiopatia	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
168624	Síndrome de escafocefalia familiar, tipo McGillivray	Patologia		11 <i>Caso(s)</i>

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
85186	Síndrome de esclerose endosteal-hipoplasia cerebelosa	Patologia		4 Caso(s)
3151	Síndrome de esclerose múltipla-ictiose-deficiência de fator 8	Patologia		2 Caso(s)
3451	Síndrome de espasmos infantis	Patologia	6.0 P*	
3451	Síndrome de espasmos infantis	Patologia	3.7 BP	
3451	Síndrome de espasmos infantis	Patologia	3.5 BP*	
263410	Síndrome de espasmos infantis-atraso psicomotor-atrofia cerebral progressiva-doença dos gânglios basais	Patologia		4 Caso(s)
3173	Síndrome de espasmos infantis-polegares largos	Patologia		2 Caso(s)
3175	Síndrome de espasticidade-perturbação do desenvolvimento intelectual-epilepsia ligada ao X	Patologia		6 Caso(s)
370943	Síndrome de espectro clínico de autismo-epilepsia-artrogripose	Patologia		8 Caso(s)
3180	Síndrome de espondilo-camptodactilia	Patologia		5 Caso(s)
329191	Síndrome de estatura elevada-hálucos longos-extra-epífises múltiplas	Patologia		2 Família(s)
500095	Síndrome de estatura elevada-perturbação do desenvolvimento intelectual-anomalias renais	Patologia		4 Caso(s)
3191	Síndrome de estenose sub-aórtica-baixa estatura	Patologia		1 Família(s)
178345	Síndrome de excesso de aromatase	Patologia		30 Caso(s)
1962	Síndrome de exostoses-anetodermia-braquidactilia tipo E	Patologia		1 Família(s)
1964	Síndrome de extra-sístoles-baixa estatura-hiperpigmentação-microcefalia	Patologia		2 Caso(s)
1968	Síndrome de face plana-microstomia-anomalia do pavilhão auricular	Patologia		2 Caso(s)
352636	Síndrome de falanges micro geodésicas	Patologia		50 Caso(s)
508542	Síndrome de falência progressiva da medula óssea-imunodeficiência células B-displasia esquelética	Patologia		5 Caso(s)
247868	Síndrome de febre periódica hereditária	Patologia		19 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	associada a NLRP12			
1995	Síndrome de fenda labial-retinopatia	Patologia		2 Caso(s)
3253	Síndrome de fenda labial/palatina-displasia ectodérmica	Patologia		50 Caso(s)
508476	Síndrome de fenda lábio-palatina-dismorfia craniofacial-cardiopatia congénita-perda auditiva	Patologia		7 Caso(s)
2001	Síndrome de fenda lábio-palatina-malrotação intestinal-cardiopatia	Patologia		5 Caso(s)
2003	Síndrome de fenda lábio-palatina-surdez-lipoma sagrado	Patologia		2 Caso(s)
2015	Síndrome de fenda palatina-baixa estatura-anomalias vertebrais	Patologia		2 Caso(s)
2010	Síndrome de fenda palatina-fixação do estribo-oligodontia	Patologia		2 Caso(s)
2013	Síndrome de fenda palatina-pavilhões auriculares grandes-microcefalia	Patologia		8 Caso(s)
2016	Síndrome de fenda palatina-sinéquia lateral	Patologia		11 Caso(s)
2025	Síndrome de fibromatose gengival-dismorfia facial	Patologia		2 Caso(s)
2027	Síndrome de fibromatose gengival-surdez progressiva	Patologia		2 Família(s)
498474	Síndrome de fibromatose hialina	Patologia		150 Caso(s)
2031	Síndrome de fibrose hepática-quistos renais-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		4 Caso(s)
137631	Síndrome de fibrose pulmonar-imunodeficiência-disgenesia gonadal 46,XX	Patologia		2 Caso(s)
621758	Síndrome de fibrose-neurodegenerescência-angiomas cerebrais	Patologia		10 Caso(s)
2881	Síndrome de fotossensibilidade cutânea-colite letal	Patologia		3 Caso(s)
438134	Síndrome de fotossensibilidade neurodegenerativa progressiva PCNA-relacionada	Patologia		4 Caso(s)
293165	Síndrome de fragilidade cutânea-cabelo lanoso-queratoderma palmoplantar	Patologia		7 Caso(s)
1412	Síndrome de fusão carpo-társica	Patologia		10 Família(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHAcode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
2063	Síndrome de fusão esplenogonadal-anomalias dos membros-micrognatia	Patologia		30 Caso(s)
2064	Síndrome de fusão vertebral lombosagrada posterior-blefaroptose	Patologia		3 Caso(s)
2083	Síndrome de glabella proeminente-microcefalia-hipogenitalismo	Patologia		2 Caso(s)
2085	Síndrome de glaucoma-apneia do sono	Patologia		5 Caso(s)
2084	Síndrome de glaucoma-ectopia do cristalino-microesferofaquia-rigidez articular-baixa estatura	Patologia		3 Caso(s)
314041	Síndrome de habitus marfanóide-hérnia inguinal-idade óssea avançada	Patologia		2 Caso(s)
2463	Síndrome de habitus marfanóide-perturbação do desenvolvimento intelectual autossômico recessivo	Patologia		4 Caso(s)
2110	Síndrome de hallux varus-polissindactilia pré-axial	Patologia		2 Caso(s)
439822	Síndrome de haploinsuficiência PDE4D	Patologia		7 Caso(s)
306741	Síndrome de hemidistonia-hemiatrofia	Patologia		100 Caso(s)
1397	Síndrome de hidrocefalia-agenesia cerebelosa	Patologia		2 Caso(s)
2180	Síndrome de hidrocefalia-displasia costo-vertebral-anomalia de Sprengel	Patologia		8 Caso(s)
2186	Síndrome de hidrocefalia-escleróticas azuis-nefropatia	Patologia		1 Família(s)
2181	Síndrome de hidrocefalia-estatura elevada-hipermobilidade articular	Patologia		2 Caso(s)
2183	Síndrome de hidrocefalia-obesidade-hipogonadismo	Patologia		2 Caso(s)
2184	Síndrome de hidrocefalia-umbigo de inserção baixa	Patologia		2 Caso(s)
528091	Síndrome de hidrópsia-acidose láctica-anemia sideroblástica-falência multissistêmica	Patologia		1 Caso(s)
2314	Síndrome de hiper-IgE autossômica dominante por deficiência de STAT3	Patologia	0.1 /*	
641368	Síndrome de hiper-IgE autossômica recessiva por deficiência de ZNF341	Patologia		61 Caso(s)
163985	Síndrome de hiperecplexia-epilepsia	Patologia		4 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
369979	Síndrome de hiperfalangismo ☐ anomalias dos pés ☐ pectus escavado grave	Patologia		2 Caso(s)
163	Síndrome de hiperferritinemia hereditária-catarata	Patologia		120 Caso(s)
247262	Síndrome de hiperfosfatemia-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		24 Caso(s)
415	Síndrome de hiperornitinemia-hiperamoniemia-homocitrulinuria	Patologia		111 Caso(s)
1336	Síndrome de hiperqueratose-hiperpigmentação	Patologia		10 Caso(s)
1519	Síndrome de hipertelorismo SPECC1L-relacionado	Patologia		25 Caso(s)
2211	Síndrome de hipertelorismo-hipospadias-polissindactilia	Patologia		3 Família(s)
2213	Síndrome de hipertelorismo-micrótia-fenda facial	Patologia		9 Caso(s)
2218	Síndrome de hipertricrose cervical-neuropatia periférica	Patologia		4 Caso(s)
363694	Síndrome de hiperuricemia ☐ hipertensão pulmonar ☐ falência renal ☐ alcalose	Patologia		4 Família(s)
2234	Síndrome de hipogonadismo hipergonadotrópico masculino-perturbação do desenvolvimento intelectual-anomalias esqueléticas	Patologia		2 Caso(s)
2232	Síndrome de hipogonadismo hipergonadotrópico primário-alopecia parcial	Patologia		7 Caso(s)
2410	Síndrome de hipogonadismo hipergonadotrópico-catarata	Patologia		3 Caso(s)
2230	Síndrome de hipogonadismo hipogonadotrópico-alopecia frontoparietal	Patologia		6 Caso(s)
293967	Síndrome de hipogonadismo hipogonadotrópico-microcefalia grave-perda auditiva neurossensorial-dismorfia	Patologia		4 Caso(s)
2235	Síndrome de hipogonadismo hipogonadotrópico-retinite pigmentosa	Patologia		2 Caso(s)
2233	Síndrome de hipogonadismo-prolapso	Patologia		2 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	da válvula mitral-perturbação do desenvolvimento intelectual			
528105	Síndrome de hipohidrose-desequilíbrio electrolítico-disfunção glândula lacrimal-ictiose-xerostomia	Patologia		22 Caso(s)
363523	Síndrome de hipohidrose-hipoplasia do esmalte-queratoderma palmoplantar-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		12 Caso(s)
564178	Síndrome de hipomagnesemia primária-convulsões refratárias-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		3 Caso(s)
620363	Síndrome de hipomagnesémia primária-convulsões generalizadas-perturbação do desenvolvimento intelectual-obesidade	Patologia		11 Caso(s)
447893	Síndrome de hipomielinização-atrofia cerebelosa-hipoplasia do corpo caloso	Subtipo de patologia		4 Caso(s)
85163	Síndrome de hipomielinização-catarata congénita	Patologia		10 Caso(s)
2237	Síndrome de hipoparatiroidismo-surdez neurosensorial-doença renal	Patologia		180 Caso(s)
324561	Síndrome de hipopigmentação-queratoderma palmoplantar punctiforme	Patologia		6 Família(s)
2246	Síndrome de hipoplasia cerebelosa-degenerescência tapetoretiniana	Patologia		3 Caso(s)
603448	Síndrome de hipoplasia cerebelosa-perturbação do desenvolvimento intelectual-microcefalia congénita-distonia-anemia-atraso do crescimento	Patologia		10 Caso(s)
1122	Síndrome de hipoplasia cubital-ectrodactilia dos pés	Patologia		1 Família(s)
2256	Síndrome de hipoplasia cubito-peroneal-anomalias renais	Patologia		2 Caso(s)
2253	Síndrome de hipoplasia da fóvea-catarata pré-senil	Patologia		11 Caso(s)
397618	Síndrome de hipoplasia da fóvea-defeito de decussação do nervos óptico-disgenésia do segmento anterior	Patologia		7 Família(s)
3207	Síndrome de hipoplasia da substância branca-agenesia do corpo caloso-perturbação do desenvolvimento	Patologia		4 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	intelectual			
2007	Síndrome de hipoplasia das cartilagens alares-coloboma-telecanto	Patologia		2 Caso(s)
2249	Síndrome de hipoplasia do cúbito-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		2 Caso(s)
3026	Síndrome de hipoplasia do eixo radial-atresia das coanas	Patologia		3 Caso(s)
2255	Síndrome de hipoplasia pancreática-diabetes-cardiopatía congénita	Patologia		10 Caso(s)
2252	Síndrome de hipoplasia radial-polegar trifalângico-hipospadias-diastema maxilar	Patologia		8 Caso(s)
2250	Síndrome de hiposmia-hipoplasia nasal e ocular-hipogonadismo hipogonadotrópico	Patologia		2 Caso(s)
2261	Síndrome de hipospadias-perturbação do desenvolvimento intelectual, tipo Goldblatt	Patologia		3 Caso(s)
522077	Síndrome de hipotonia da infância-anomalias oculomotoras-movimentos hipercinéticos-perturbação do desenvolvimento	Patologia		11 Caso(s)
438213	Síndrome de hipotonia neonatal grave-convulsões-encefalopatia PURA-relacionada	Patologia		24 Caso(s)
438216	Síndrome de hipotonia neonatal grave-convulsões-encefalopatia PURA-relacionada devida a mutação pontual	Subtipo de patologia		24 Caso(s)
314655	Síndrome de hipotonia neonatal grave-convulsões-encefalopatia por microdeleção 5q31.3	Subtipo de patologia		7 Caso(s)
363424	Síndrome de hipotonia e atrofia cerebral - hiperglicínemia	Patologia		2 Caso(s)
79507	Síndrome de hipotonia-má evolução estaturoponderal-microcefalia	Patologia		2 Caso(s)
69735	Síndrome de hipotricose-linfedema-telangiectasia-defeito renal	Patologia		4 Caso(s)
307936	Síndrome de hipotricose-osteólise-periodontite-queratoderma palmoplantar	Patologia		2 Caso(s)
330029	Síndrome de hipotricose-surdez	Patologia		1 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
2158	Síndrome de histidinúria-defeito tubular renal	Patologia		5 Caso(s)
3186	Síndrome de holoprosencefalia-anomalias radio-cardio-renais	Patologia		4 Caso(s)
2163	Síndrome de holoprosencefalia-craniossinostose	Patologia		11 Caso(s)
314432	Síndrome de hérnia de Spigel-criptorquia	Patologia		15 Caso(s)
527468	Síndrome de hérnia diafragmática-intestino curto-asplenia	Patologia		2 Caso(s)
2271	Síndrome de ictiose congênita-microcefalia-tetraplegia	Patologia		2 Caso(s)
352333	Síndrome de ictiose congênita-perturbação do desenvolvimento intelectual-tetraplegia espástica	Patologia		2 Caso(s)
59303	Síndrome de ictiose neonatal-colangite esclerosante	Patologia		12 Caso(s)
2269	Síndrome de ictiose-alopecia-eclábio-ectropion-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		4 Caso(s)
2272	Síndrome de ictiose-anomalias orais e digitais	Patologia		2 Caso(s)
363992	Síndrome de ictiose-baixa estatura-braquidactilia-microsferofaquia	Patologia		7 Caso(s)
2274	Síndrome de ictiose-hepatoesplenomegalia-degenerescência cerebelosa	Patologia		2 Caso(s)
91132	Síndrome de ictiose-hipotricose	Patologia		11 Caso(s)
2278	Síndrome de ictiose-perturbação do desenvolvimento intelectual-nanismo-disfunção renal	Patologia		4 Caso(s)
567502	Síndrome de imunodeficiência de células-B	Patologia		10 Caso(s)
90023	Síndrome de imunodeficiência primária por deficiência de P14/LAMTOR2	Patologia		4 Caso(s)
238569	Síndrome de imunodesregulação-doença inflamatória do intestino-artrite-infeções recorrentes	Patologia		80 Caso(s)
529977	Síndrome de imunodesregulação-doença inflamatória do intestino-artrite-infeções recorrentes-linfopenia	Patologia		7 Caso(s)
37042	Síndrome de imunodesregulação-	Patologia		195 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	poliendocrinopatia-enteropatia ligada ao X			
464724	Síndrome de insuficiência hepática aguda da infância associada a febre	Patologia		11 Caso(s)
466794	Síndrome de insuficiência hepática aguda da infância-ataxia cerebelosa-neuropatia sensitivo-motora periférica	Patologia		3 Caso(s)
370088	Síndrome de insuficiência hepática aguda-envolvimento multissistêmico da infância	Patologia		6 Caso(s)
3306	Síndrome de inversão duplicação do cromossoma 15	Patologia	3.33 BP	
3018	Síndrome de isquemia retiniana-hialinose dos pequenos vasos do trato digestivo-calcificações cerebrais difusas	Patologia		3 Caso(s)
137639	Síndrome de leucodistrofia hipomielinizante-ataxia-hipodontia-hipomielinização	Subtipo de patologia		8 Caso(s)
314572	Síndrome de leucoencefalopatia autosômica recessiva-acidente vascular cerebral isquêmico-retinite pigmentosa	Patologia		3 Caso(s)
137898	Síndrome de leucoencefalopatia com envolvimento do tronco cerebral e medula-lactato aumentado	Patologia		127 Caso(s)
3240	Síndrome de leucoencefalopatia progressiva de início precoce-calcificação do sistema nervoso central-surdez-anomalias visuais	Patologia		2 Caso(s)
83629	Síndrome de leucoencefalopatia-displasia espondiloepimetáfisária	Patologia		11 Caso(s)
163684	Síndrome de leucoencefalopatia-distonia-neuropatia motora	Patologia		2 Caso(s)
2386	Síndrome de leucoencefalopatia-queratoderma palmoplantar	Patologia		4 Caso(s)
1816	Síndrome de leucomelanoderma-infantilismo-perturbação do desenvolvimento intelectual-hipodontia-hipotricose	Patologia		4 Caso(s)
86914	Síndrome de linfedema-anomalia arteriovenosa cerebral-hipertensão pulmonar primária	Patologia		5 Caso(s)
86915	Síndrome de linfedema-defeitos do septo auricular-alterações faciais	Patologia		5 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
50811	Síndrome de lipodistrofia-perturbação do desenvolvimento intelectual-surdez	Patologia		3 Caso(s)
2399	Síndrome de lipoma naso-palpebral-coloboma	Patologia		19 Caso(s)
276280	Síndrome de lipomatose múltipla-hemihiperplasia	Patologia		10 Caso(s)
572013	Síndrome de lisencefalia predominantemente posterior-ponte e medula ampla e achatada-defeitos de decussação da linha média	Patologia		8 Caso(s)
86822	Síndrome de lisencefalia tipo 3-displasia óssea dos metacarpos	Patologia		2 Caso(s)
86821	Síndrome de lisencefalia tipo 3-sequência de acinesia fetal familiar	Patologia		5 Caso(s)
2412	Síndrome de luxação da anca-dismorfia	Patologia		4 Caso(s)
2405	Síndrome de lóbulos auriculares espessos-surdez de transmissão	Patologia		2 Família(s)
2427	Síndrome de macrocefalia-baixa estatura-paraplegia	Patologia		2 Caso(s)
397612	Síndrome de macrocefalia-perturbação do desenvolvimento	Patologia		9 Caso(s)
210548	Síndrome de macrocefalia-perturbação do desenvolvimento intelectual-autismo	Patologia		40 Caso(s)
466791	Síndrome de macrocefalia-perturbação do desenvolvimento intelectual-não compactação ventricular esquerda	Patologia		6 Caso(s)
457485	Síndrome de macrocefalia-perturbação do desenvolvimento intelectual-perturbação neurocomportamental-torác estreito	Patologia		8 Caso(s)
468672	Síndrome de macroftalmia colobomatosa-microcórnea	Patologia		21 Caso(s)
2432	Síndrome de macrosomia-microftalmia-fenda palatina	Patologia		5 Caso(s)
2310	Síndrome de malformação ausência de perna-cataratas	Patologia		2 Caso(s)
1252	Síndrome de malformação blefaro-naso-facial	Patologia		3 Família(s)
610569	Síndrome de malformação cerebral congênita precoce letal-artrogripose KIAA1109-relacionada	Patologia		13 Caso(s)
75389	Síndrome de malformação cerebral-	Patologia		2 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	doença cardíaca congénita-polidactilia pós-axial			
1566	Síndrome de malformação de Dandy-Walker-polidactilia pós-axial	Patologia		5 Caso(s)
1895	Síndrome de malformação de Edimburgo	Patologia		2 Família(s)
488232	Síndrome de malformação de pé fendido-polidactilia mesoaxial	Patologia		5 Caso(s)
2251	Síndrome de malformação do polegar-alopecia-anomalia da pigmentação	Patologia		2 Família(s)
2487	Síndrome de malformação dos membros inferiores-hiposspadias	Patologia		2 Caso(s)
444069	Síndrome de malformação fetal cerebral fatal ☐ atresia duodenal ☐ hipoplasia renal bilateral	Patologia		4 Caso(s)
2241	Síndrome de megacistis-microcólon-hipoperistaltismo intestinal	Patologia		230 Caso(s)
457359	Síndrome de megalencefalia-cifoesciose grave-sobrecrescimento	Patologia		2 Caso(s)
83473	Síndrome de megalencefalia-polimicrogíria-polidactilia pós-axial-hidrocefalia	Patologia		62 Caso(s)
66629	Síndrome de megalocólon de Goldberg-Shprintzen	Patologia		24 Caso(s)
2789	Síndrome de meningocelo lateral	Patologia		14 Caso(s)
2496	Síndrome de mesomelia-sinostoses	Patologia		10 Caso(s)
1236	Síndrome de microbraquicefalia grave-perturbação do desenvolvimento intelectual-paralisia cerebral atetoide	Patologia		2 Caso(s)
2511	Síndrome de microbraquicefalia-ptose-fenda labial	Patologia		2 Caso(s)
391376	Síndrome de microcefalia congénita-encefalopatia grave-atrofia cerebral progressiva	Patologia		20 Caso(s)
306558	Síndrome de microcefalia primária ☐ epilepsia ☐ diabetes neonatal permanente	Patologia		8 Caso(s)
391408	Síndrome de microcefalia primária-perturbação do desenvolvimento intelectual ligeira-diabetes com início precoce	Patologia		8 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
477814	Síndrome de microcefalia progressiva-convulsões-cegueira cortical-perturbação do desenvolvimento	Patologia		9 Caso(s)
477673	Síndrome de microcefalia pós-natal-hipotonia da infância-diplegia espástica-disartria-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		17 Caso(s)
435938	Síndrome de microcefalia → atraso no crescimento → prognatismo → criptorquidia, ligada ao cromossoma X	Patologia		3 Caso(s)
2513	Síndrome de microcefalia-albinismo-anomalias dos dedos	Patologia		2 Caso(s)
2516	Síndrome de microcefalia-anomalia cardíaca-defeito de segmentação pulmonar	Patologia		3 Caso(s)
2523	Síndrome de microcefalia-anomalia cerebral-espasticidade-hipernatremia	Patologia		3 Caso(s)
572773	Síndrome de microcefalia-baixa estatura-anomalias dos membros	Subtipo de patologia		29 Caso(s)
423306	Síndrome de microcefalia-baixa estatura-perturbação do desenvolvimento intelectual-dismorfia facial	Patologia		2 Caso(s)
3433	Síndrome de microcefalia-braquidactilia-cifoscoliose	Patologia		3 Caso(s)
2519	Síndrome de microcefalia-convulsões-perturbação do desenvolvimento intelectual-cardiopatía	Patologia		2 Caso(s)
397951	Síndrome de microcefalia-corpo caloso estreito-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		4 Caso(s)
521445	Síndrome de microcefalia-dismorfia facial-anomalias oculares-anomalias congénitas múltiplas	Patologia		10 Caso(s)
2521	Síndrome de microcefalia-fenda palatina-pigmentação da retina anormal	Patologia		3 Caso(s)
2522	Síndrome de microcefalia-fusão das vértebras cervicais	Patologia		2 Caso(s)
2172	Síndrome de microcefalia-glomerulonefrite-habitus marfanóide	Patologia		2 Caso(s)
329332	Síndrome de microcefalia-hipoplasia cerebelosa-defeito cardíaco de condução	Patologia		4 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
500159	Síndrome de microcefalia-hipoplasia do corpo caloso e do vermis cerebeloso-dismorfia facial-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		4 Caso(s)
457284	Síndrome de microcefalia-hipoplasia do corpo caloso-perturbação do desenvolvimento intelectual-dismorfia facial	Patologia		5 Caso(s)
2526	Síndrome de microcefalia-linfedema-corioretinopatia	Patologia		50 Família(s)
572768	Síndrome de microcefalia-micromelia	Subtipo de patologia		32 Caso(s)
2515	Síndrome de microcefalia-miocardiopatia	Patologia		3 Caso(s)
423894	Síndrome de microcefalia-neuropatia axonal sensitivo-motora complexa	Patologia		3 Caso(s)
597743	Síndrome de microcefalia-perturbação do desenvolvimento intelectual grave-anomalias congénitas múltiplas SETD2-relacionada	Patologia		12 Caso(s)
457351	Síndrome de microcefalia-perturbação do desenvolvimento intelectual-perda auditiva neurossensorial-epilepsia-anomalias do tônus muscular	Patologia		14 Caso(s)
2533	Síndrome de microcefalia-surdez-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		2 Caso(s)
217026	Síndrome de microcefalia-síndrome facio-cardio-esquelético, tipo Hadziselimovic	Patologia		5 Caso(s)
369970	Síndrome de microcórnea e atrofia coriorretiniana miópica - telecanto	Patologia		14 Caso(s)
2536	Síndrome de microcórnea-glaucoma-seios frontais ausentes	Patologia		5 Caso(s)
444002	Síndrome de microdeleção 11q22.2q22.3	Patologia		5 Caso(s)
313884	Síndrome de microdeleção 12p12.1	Subtipo de patologia		11 Caso(s)
94063	Síndrome de microdeleção 12q14	Patologia		22 Caso(s)
289513	Síndrome de microdeleção 12q15q21.1	Patologia		6 Caso(s)
412035	Síndrome de microdeleção 13q12.3	Patologia		3 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
261120	Síndrome de microdeleção 14q11.2	Patologia		3 Caso(s)
264200	Síndrome de microdeleção 14q22q23	Patologia		5 Caso(s)
401935	Síndrome de microdeleção 14q24.1q24.3	Patologia		3 Caso(s)
261183	Síndrome de microdeleção 15q11.2	Patologia		200 Caso(s)
199318	Síndrome de microdeleção 15q13.3	Patologia		246 Caso(s)
261190	Síndrome de microdeleção 15q14	Subtipo de patologia		9 Caso(s)
94065	Síndrome de microdeleção 15q24	Subtipo de patologia		30 Caso(s)
261211	Síndrome de microdeleção 16p11.2p12.2	Patologia		8 Caso(s)
261236	Síndrome de microdeleção 16p13.1	Patologia	7.0 BP	
352629	Síndrome de microdeleção 16q24.1	Patologia		42 Caso(s)
261250	Síndrome de microdeleção 16q24.3	Patologia		27 Caso(s)
97685	Síndrome de microdeleção 17q11	Subtipo de patologia		170 Caso(s)
261265	Síndrome de microdeleção 17q12	Patologia		103 Caso(s)
363958	Síndrome de microdeleção 17q21.31	Subtipo de patologia	1.82 P*	
261279	Síndrome de microdeleção 17q23.1q23.2	Patologia		7 Caso(s)
529962	Síndrome de microdeleção 17q24.2	Patologia		19 Caso(s)
357001	Síndrome de microdeleção 19p13.13	Patologia		7 Caso(s)
217346	Síndrome de microdeleção 19q13.11	Patologia		12 Caso(s)
254346	Síndrome de microdeleção 19q13.12	Patologia		6 Caso(s)
293948	Síndrome de microdeleção 1p21.3	Patologia		9 Caso(s)
401986	Síndrome de microdeleção 1p31p32	Patologia		5 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
456298	Síndrome de microdeleção 1p35.2	Patologia		2 Caso(s)
238769	Síndrome de microdeleção 1q44	Patologia		100 Caso(s)
261295	Síndrome de microdeleção 20p12.3	Patologia		3 Caso(s)
313781	Síndrome de microdeleção 20p13	Patologia		4 Caso(s)
444051	Síndrome de microdeleção 20q11.2	Patologia		11 Caso(s)
261323	Síndrome de microdeleção 21q22	Patologia		14 Caso(s)
363680	Síndrome de microdeleção 2p13.2	Patologia		2 Caso(s)
261349	Síndrome de microdeleção 2p15p16.1	Patologia		11 Caso(s)
163693	Síndrome de microdeleção 2p21	Patologia		7 Caso(s)
369881	Síndrome de microdeleção 2p21 sem cistinúria	Patologia		2 Caso(s)
228402	Síndrome de microdeleção 2q23.1	Patologia		18 Caso(s)
251019	Síndrome de microdeleção 2q32	Patologia		25 Caso(s)
1001	Síndrome de microdeleção 2q37	Patologia		115 Caso(s)
435638	Síndrome de microdeleção 3p25.3	Patologia		8 Caso(s)
1621	Síndrome de microdeleção 3q13	Patologia		42 Caso(s)
356947	Síndrome de microdeleção 3q26q27	Patologia		4 Caso(s)
397695	Síndrome de microdeleção 3q27.3	Patologia		7 Caso(s)
238750	Síndrome de microdeleção 4q21	Patologia		14 Caso(s)
228384	Síndrome de microdeleção 5q14.3	Subtipo de patologia		40 Caso(s)
251046	Síndrome de microdeleção 6p22	Patologia		19 Caso(s)
171829	Síndrome de microdeleção 6q16	Patologia		12 Caso(s)
251056	Síndrome de microdeleção 6q25.2q25.3	Patologia		4 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
251061	Síndrome de microdeleção 7q31	Patologia		20 Caso(s)
251066	Síndrome de microdeleção 8p11.2	Patologia		3 Caso(s)
228399	Síndrome de microdeleção 8q12	Patologia		4 Caso(s)
284160	Síndrome de microdeleção 8q21.11	Patologia		13 Caso(s)
178303	Síndrome de microdeleção 8q22.1	Patologia		6 Caso(s)
508488	Síndrome de microdeleção 8q24.3	Patologia		2 Caso(s)
324313	Síndrome de microdeleção 9p13	Patologia		4 Caso(s)
531151	Síndrome de microdeleção 9q21.13	Patologia		10 Caso(s)
401923	Síndrome de microdeleção 9q31.1q31.3	Patologia		2 Caso(s)
495818	Síndrome de microdeleção 9q33.3q34.11	Patologia		4 Caso(s)
1435	Síndrome de microdeleção Xq21	Patologia		13 Caso(s)
319171	Síndrome de microdeleção distal 17p13.1	Patologia		16 Caso(s)
261257	Síndrome de microdeleção distal 17p13.3	Patologia		16 Caso(s)
254351	Síndrome de microdeleção distal 7q11.23	Patologia		41 Caso(s)
261304	Síndrome de microdeleção paterna de 20q13	Patologia		2 Caso(s)
261197	Síndrome de microdeleção proximal 16p11.2	Patologia	20.0 P*	
300305	Síndrome de microduplicação 11p15.4	Patologia		1 Família(s)
261229	Síndrome de microduplicação 14q11.2	Patologia		7 Caso(s)
238446	Síndrome de microduplicação 15q11q13	Patologia		30 Caso(s)
261204	Síndrome de microduplicação 16p11.2p12.2	Patologia		7 Caso(s)
261243	Síndrome de microduplicação 16p13.11	Patologia		162 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
96078	Síndrome de microduplicação 16p13.3	Patologia		27 Caso(s)
1713	Síndrome de microduplicação 17p11.2	Patologia		170 Caso(s)
217385	Síndrome de microduplicação 17p13.3	Patologia		50 Caso(s)
139474	Síndrome de microduplicação 17q11.2	Patologia		7 Caso(s)
261272	Síndrome de microduplicação 17q12	Patologia		118 Caso(s)
447980	Síndrome de microduplicação 19p13.3	Patologia		6 Caso(s)
250994	Síndrome de microduplicação 1q21.1	Patologia		46 Caso(s)
294026	Síndrome de microduplicação 2q31.1	Patologia		2 Caso(s)
96095	Síndrome de microduplicação 3q26	Patologia		100 Caso(s)
228415	Síndrome de microduplicação 5q35	Patologia		30 Caso(s)
96121	Síndrome de microduplicação 7q11.23	Patologia		163 Caso(s)
251076	Síndrome de microduplicação 8p23.1	Patologia	1.72 P	
217377	Síndrome de microduplicação Xp11.22p11.23	Patologia		12 Caso(s)
521258	Síndrome de microduplicação Xq25	Patologia		28 Caso(s)
261102	Síndrome de microduplicação distal 7q11.23	Patologia		5 Caso(s)
293939	Síndrome de microduplicação distal Xq28	Patologia		9 Caso(s)
431140	Síndrome de microftalmia colobomatosa-microcefalia-perturbação do desenvolvimento intelectual-baixa estatura ligada ao X	Patologia		1 Família(s)
2556	Síndrome de microftalmia com defeitos cutâneos lineares	Patologia		55 Caso(s)
77299	Síndrome de microftalmia-atrofia cerebral	Patologia		3 Caso(s)
2547	Síndrome de microftalmia-microtia-acinesia fetal	Patologia		2 Caso(s)
251279	Síndrome de microftalmia-retinite	Patologia		9 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	pigmentosa-foveosquiasis-drusas do disco óptico			
424099	Síndrome de microftalmia colobomatosa-displasia rizomélica	Patologia		5 Família(s)
2538	Síndrome de microgastria-defeitos de redução dos membros	Patologia		16 Caso(s)
476126	Síndrome de micrognatia-infeções recorrentes-perturbação comportamental-perturbação do desenvolvimento intelectual ligeira	Patologia		4 Caso(s)
50810	Síndrome de microlisencefalia-micromelia	Patologia		2 Caso(s)
140963	Síndrome de microtia bilateral-surdez-fenda palatina	Patologia		3 Família(s)
2229	Síndrome de miocardiopatia dilatada-hipogonadismo hipergonadotrópico	Patologia		20 Família(s)
1345	Síndrome de miocardiopatia-catarata-doença da anca e da coluna vertebral	Patologia		9 Caso(s)
2589	Síndrome de mioclonia-ataxia cerebelosa-surdez	Patologia		4 Caso(s)
79091	Síndrome de miopatia hereditária com corpos de inclusão-contraturas articulares-oftalmoplegia	Patologia		21 Caso(s)
456328	Síndrome de miopatia microtubular-anomalias genitais ligada ao X	Patologia		4 Caso(s)
2597	Síndrome de miopatia mitocondrial-acidose láctica-surdez	Patologia		2 Caso(s)
502423	Síndrome de miopatia mitocondrial-ataxia cerebelosa-retinopatia pigmentosa	Patologia		9 Caso(s)
439212	Síndrome de miopatia-arreflexia-dificuldade respiratória-disfagia de início precoce	Patologia		13 Caso(s)
527450	Síndrome de miopia grave-hipermobilidade articular generalizada-baixa estatura	Patologia		5 Caso(s)
363396	Síndrome de miopia grave-surdez neurosensorial	Patologia		7 Caso(s)
440354	Síndrome de miopia-recuo do terço médio da face-perda auditiva neurosensorial-displasia rizomélica autossômica dominante	Patologia		1 Família(s)
495930	Síndrome de monossomia do mosaico 7	Patologia		14 Família(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
2435	Síndrome de máculas congénitas hereditárias hipo- e hiperpigmentadas-perturbação do crescimento e do desenvolvimento intelectual	Patologia		14 Caso(s)
71271	Síndrome de mão fendida-pé fendido-surdez	Patologia		22 Caso(s)
2631	Síndrome de nanismo mesomélico-fenda do palato-camptodactilia	Patologia		2 Caso(s)
436182	Síndrome de nanismo primordial microcefálico-resistência à insulina	Patologia		2 Caso(s)
2666	Síndrome de nefronoptise familiar do adulto-tetraparésia espástica	Patologia		2 Caso(s)
2668	Síndrome de nefropatia-surdez-hiperparatireoidismo	Patologia		5 Caso(s)
2669	Síndrome de nefrose-surdez-malformações do tracto urinário e digitais	Patologia		5 Caso(s)
59306	Síndrome de neuroacantocitose McLeod	Patologia		100 Caso(s)
641353	Síndrome de neurodegeneração infantil-espasticidade progressiva-perturbação do desenvolvimento intelectual-lesões da substância branca	Patologia		32 Caso(s)
352654	Síndrome de neurodegeneração progressiva de início precoce-cegueira-ataxia-espasticidade	Patologia		6 Caso(s)
610573	Síndrome de neurodegenerescência progressiva de início na infância-neuropatia periférica CLCN6-relacionada	Patologia		3 Caso(s)
300501	Síndrome de neurofibromas orbitários e sistémicos dolorosos-habitus marfanóide	Patologia		4 Caso(s)
542585	Síndrome de neuropatia auditiva-atrofia óptica	Patologia		8 Caso(s)
2560	Síndrome de neuropatia axonal-síndrome Moebius-hipogonadismo hipogonadotrópico	Patologia		7 Caso(s)
476093	Síndrome de neuropatia motora distal axonal-miopatia fibrilar autossómica dominante	Patologia		8 Caso(s)
2400	Síndrome de neuropatia motora periférica-disautonomia	Patologia		2 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
397744	Síndrome de neuropatia periférica-miopatia-rouquidão-perda auditiva	Patologia		15 <i>Caso(s)</i>
2680	Síndrome de neuropatia por hipomielinização-artrogrifose	Patologia		9 <i>Caso(s)</i>
456318	Síndrome de neuropatia sensitiva hereditária-surdez-demência	Patologia		6 <i>Família(s)</i>
73246	Síndrome de neuropatia visceral-anomalias do cérebro-dismorfia facial-perturbação do desenvolvimento	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
500135	Síndrome de neurónios multinucleados-anidrmnio-displasia renal-hipoplasia cerebelosa-hidranencefalia	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
369852	Síndrome de neutropenia congénita-mielofibrose-nefromegalia	Patologia		16 <i>Caso(s)</i>
2690	Síndrome de neutropenia-monocitopenia-surdez	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
2703	Síndrome de nevo vinho do Porto-mega cisterna magna-hidrocefalia	Patologia		5 <i>Caso(s)</i>
293987	Síndrome de obesidade infantil de apresentação rápida-disfunção hipotalâmica-hipoventilação-desregulação autonómica	Patologia		96 <i>Caso(s)</i>
88643	Síndrome de obesidade-colite-hipotiroidismo-hipertrofia cardíaca-perturbação do desenvolvimento	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
329249	Síndrome de obesidade-resistência à insulina grave de início precoce por deficiência de SH2B1	Subtipo de patologia		13 <i>Caso(s)</i>
2724	Síndrome de odontomatose-estenose da aorta e esófago	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
352447	Síndrome de oftalmoplegia externa progressiva-miopatia-emaciação	Patologia		6 <i>Caso(s)</i>
2743	Síndrome de oftalmoplegia-perturbação do desenvolvimento intelectual-língua escrotal	Patologia		6 <i>Caso(s)</i>
280403	Síndrome de onfalocelo familiar com dismorfia facial	Patologia		5 <i>Caso(s)</i>
3164	Síndrome de onfalocelo, tipo Shprintzen-Goldberg	Patologia		5 <i>Caso(s)</i>
1183	Síndrome de opsoclonia-mioclonia	Patologia	0.02 <i>I*</i>	
2772	Síndrome de osteogenesis imperfecta congénita-microcefalia-cataratas	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
2773	Síndrome de osteogenesis imperfecta-retinopatia-convulsões-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		2 Caso(s)
2779	Síndrome de osteopatia estriada-dermopatia pigmentar-madeira branca	Patologia		3 Caso(s)
2780	Síndrome de osteopatia estriada-esclerose craniana	Patologia		100 Caso(s)
2324	Síndrome de osteopenia-perturbação do desenvolvimento intelectual-cabelo rarefeito	Patologia		2 Caso(s)
75325	Síndrome de osteosclerose-ictiose-insuficiência ovárica precoce	Patologia		3 Caso(s)
178377	Síndrome de osteosclerose-perturbação do desenvolvimento-craniossinostose	Patologia		13 Caso(s)
50809	Síndrome de osteólise escafoide-calâneo-rotuliana	Patologia		2 Caso(s)
401764	Síndrome de pancitopenia-perturbação do desenvolvimento	Patologia		3 Caso(s)
2798	Síndrome de paquigiria-perturbação do desenvolvimento intelectual-epilepsia	Patologia		5 Caso(s)
306530	Síndrome de paralisia facial congénita hereditária-perda auditiva variável	Patologia		13 Caso(s)
240112	Síndrome de paralisia supranuclear progressiva-afasia não fluente progressiva	Subtipo de patologia		10 Caso(s)
2815	Síndrome de paraparésia espástica-surdez	Patologia		6 Caso(s)
464282	Síndrome de paraplegia espástica-atraso psicomotor grave-epilepsia	Patologia		16 Caso(s)
320406	Síndrome de paraplegia espástica-atrofia óptica-neuropatia	Patologia		75 Caso(s)
329475	Síndrome de paraplegia espástica-doença de Paget do osso	Patologia		1 Família(s)
2818	Síndrome de paraplegia espástica-glaucoma-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		2 Família(s)
2826	Síndrome de paraplegia espástica-glaucoma-puberdade precoce	Patologia		2 Caso(s)
2819	Síndrome de paraplegia espástica-lesões cutâneas da face	Patologia		5 Caso(s)
2820	Síndrome de paraplegia espástica-nefrite-surdez	Patologia		4 Caso(s)
2821	Síndrome de paraplegia espástica-	Patologia		1 Família(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	neuropatia-poiquilodermia			
521390	Síndrome de paraplegia espástica-perturbação do desenvolvimento intelectual-nistagmo-obesidade	Patologia		4 Caso(s)
2824	Síndrome de paraplegia-perturbação do desenvolvimento intelectual-hiperqueratose	Patologia		6 Caso(s)
2379	Síndrome de parkinsonismo de início precoce-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		2 Família(s)
363654	Síndrome de parkinsonismo ⓘ espasticidade, ligada ao cromossoma X	Patologia		5 Caso(s)
2375	Síndrome de parésia do abductor laríngeo-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		20 Caso(s)
2835	Síndrome de pectus excavatum-macrocefalia-displasia das unhas	Patologia		1 Família(s)
263534	Síndrome de pele descamativa acral	Patologia		40 Caso(s)
263548	Síndrome de pele descamativa tipo A	Subtipo de patologia		40 Família(s)
263553	Síndrome de pele descamativa tipo B	Subtipo de patologia		30 Família(s)
444138	Síndrome de pele descamativa-leuconíquia-queratoses punctiformes acrais-queilite-lesões cutâneas nas articulações das mãos	Patologia		4 Caso(s)
2812	Síndrome de pele dura de Parana	Patologia		8 Caso(s)
228012	Síndrome de perda auditiva neurossensorial progressiva-miocardiopatia hipertrófica	Patologia		4 Família(s)
66633	Síndrome de perda auditiva neurossensorial-embranquecimento do cabelo precoce-tremor idiopático	Patologia		3 Caso(s)
494444	Síndrome de perda auditiva neurossensorial-trombocitopenia DIAPH1-relacionada	Patologia		8 Caso(s)
619233	Síndrome de persistência de hemoglobina fetal-perturbação do desenvolvimento intelectual hereditária	Patologia		9 Caso(s)
589905	Síndrome de perturbação comportamental-perturbação do	Patologia		35 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	desenvolvimento intelectual-obesidade-dismorfia PHIP-relacionada			
488627	Síndrome de perturbação do crescimento grave-estrabismo-melanocitose dérmica extensa-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		3 Caso(s)
391348	Síndrome de perturbação do desenvolvimento e atraso de crescimento-hipotonia-incapacidade visual-acidose láctica	Patologia		2 Caso(s)
480898	Síndrome de perturbação do desenvolvimento global-anomalias visuais-atrofia cerebelosa progressiva-hipotonia axial	Patologia		6 Caso(s)
404476	Síndrome de perturbação do desenvolvimento global-quistos pulmonares-sobrecrescimento-tumor de Wilms	Patologia		2 Caso(s)
464306	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual DYRK1A-relacionada	Patologia		54 Caso(s)
268261	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual DYRK1A-relacionada por microdeleção 21q22.13q22.2	Subtipo de patologia		19 Caso(s)
488632	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual TBCK-relacionada	Patologia		25 Caso(s)
464311	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual devida a mutação pontual do DYRK1A	Subtipo de patologia		35 Caso(s)
369939	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual e motor grave-surdez neurosensorial-distonia	Patologia		7 Caso(s)
391307	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual grave-baixa estatura-perturbação comportamental-dismorfia facial	Patologia		3 Caso(s)
404473	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual grave-diplegia espástica progressiva	Patologia		4 Caso(s)
363686	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual grave-	Patologia		4 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	défice de linguagem-estrabismo-face em careta-dedos longos			
397933	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual grave-microcefalia pós-natal progressiva-movimentos estereotipados das mãos na linha média	Patologia		3 Caso(s)
85327	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X-acromegalia-hiperatividade	Patologia		2 Caso(s)
85338	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X-ataxia-apraxia	Patologia		9 Caso(s)
324410	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X-cardiomegália-insuficiência cardíaca congestiva	Patologia		2 Caso(s)
85280	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X-cúbito valgo-dismorfias	Patologia		5 Caso(s)
85319	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X-epilepsia-contraturas articulares progressivas-dismorfia	Patologia		2 Caso(s)
85317	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X-hipogamaglobulinemia-deterioração neurológica progressiva	Patologia		3 Caso(s)
137831	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X-hipoplasia cerebelosa	Patologia		14 Família(s)
85329	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X-hipotonia-dismorfia facial-comportamento agressivo	Patologia		10 Caso(s)
85320	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X-macrocefalia-macro-orquidia	Patologia		12 Caso(s)
2898	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual ligada ao X-plagiocefalia	Patologia		2 Caso(s)
485350	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual ligado ao X CLCN4-relacionada	Patologia		38 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
280384	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual recessiva-disfunção motora-contraturas articulares múltiplas	Patologia		12 Caso(s)
436151	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-afasia de expressão-dismorfia facial	Patologia		13 Caso(s)
466688	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-agenesia do corpo caloso-dismorfia facial-ataxia cerebelosa	Patologia		6 Caso(s)
3041	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-alopécia do couro cabeludo-luxação da rótula-acromicria	Patologia		3 Caso(s)
508498	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-anomalias cardíacas-baixa estatura-hipermobilidade articular	Patologia		18 Caso(s)
457193	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-anomalias craniofaciais-defeitos cardíacos autossômica dominante	Patologia		76 Caso(s)
412069	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-apnéia do sono obstrutiva-dismorfia ligeira AHDC1-relacionada	Patologia		4 Caso(s)
542306	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-arritmia cardíaca GNB5-relacionado	Patologia		22 Caso(s)
589515	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-ataxia-convulsões PUM1-associada	Patologia		14 Caso(s)
480907	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-atraso do desenvolvimento global-dismorfia facial-remanescente caudal sagrado ligada ao X	Patologia		14 Caso(s)
3454	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-atraso do desenvolvimento-contraturas	Patologia		5 Família(s)
529965	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-autismo-apraxia de discurso-dismorfia	Patologia		5 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHAcode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	craniofacial			
3074	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-baixa estatura-hipertelorismo	Patologia		6 Caso(s)
364577	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-braquidactilia-sequência de Pierre Robin	Patologia		4 Caso(s)
3042	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-cataratas-calcificações das cartilagens auriculares-miopia	Patologia		13 Caso(s)
369837	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-convulsões-hipofosfatemia-anomalias oftalmológicas e esqueléticas	Patologia		4 Caso(s)
369950	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-convulsões-macrocefalia-obesidade	Patologia		7 Caso(s)
513456	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-convulsões-marcha anómala-dismorfia facial	Patologia		15 Caso(s)
3052	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-convulsões-psoríase ligada ao X	Patologia		4 Caso(s)
329224	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-dismorfia craniofacial-criptorquidia	Patologia		2 Caso(s)
404440	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-dismorfia facial por haploinsuficiência de SETD5	Patologia		7 Caso(s)
370010	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-dismorfia facial-anomalias das mãos	Patologia		3 Caso(s)
502434	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-dismorfia facial-refluxo gastroesofágico STAG1-relacionado	Patologia		17 Caso(s)
2958	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-dismorfia-atrofia cerebral ligada ao X	Patologia		8 Caso(s)
3044	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-dismorfias-hipogonadismo-diabetes mellitus	Patologia		4 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
633004	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-dismorfismo facial-baixa estatura KDM3B-relacionada	Patologia		17 Caso(s)
1891	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-espasticidade-ectrodactilia	Patologia		3 Caso(s)
363528	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-estrabismo	Patologia		34 Caso(s)
397709	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-facies grosseira-macrocefalia-hipotrofia cerebelosa	Patologia		30 Caso(s)
457365	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-fraqueza muscular-baixa estatura-dismorfia facial	Patologia		3 Caso(s)
3055	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-hipogonadismo-ictiose-obesidade-baixa estatura ligada ao X	Patologia		4 Caso(s)
459070	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-hipoplasia cerebelosa-displasia espondilo-epifisária ligada ao X	Patologia		2 Caso(s)
1495	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-hipoplasia do corpo caloso-apêndice pré-auricular	Patologia		3 Caso(s)
314575	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-hipotonia-braquicefalia-estenose pilórica-criptorquia	Patologia		2 Caso(s)
457279	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-macrocefalia-hipotonia-perturbação comportamental	Patologia		16 Caso(s)
1568	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-malformação Dandy-Walker-doença dos gânglios basais-convulsões ligada ao X	Patologia		10 Caso(s)
3068	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-miopia-baixa estatura-alterações endócrinas	Patologia		2 Caso(s)
369847	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-	Patologia		5 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	movimentos hipercinéticos-ataxia do tronco			
352530	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-obesidade-malformações cerebrais-dismorfia facial	Patologia		2 Caso(s)
397973	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-obesidade-prognatismo-anomalias oculares e cutâneas	Patologia		2 Caso(s)
356996	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-patologia do sono ANK3-relacionada	Patologia		5 Caso(s)
3082	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-polidactilia-cabelo impenteável	Patologia		2 Caso(s)
3077	Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-psicose-macroorquidia ligada ao X	Patologia		6 Caso(s)
599082	Síndrome de perturbação do desenvolvimento, da linguagem e do desenvolvimento intelectual-anomalias visuais-dismorfia facial CHD3-relacionada	Patologia		60 Caso(s)
404451	Síndrome de perturbação do desenvolvimento-anomalia do sistema nervoso central-sindactilia FBLN1-relacionada	Patologia		3 Caso(s)
369891	Síndrome de perturbação do desenvolvimento-dismorfia facial devido a deficiência MED13L	Patologia		70 Caso(s)
619979	Síndrome de perturbação do desenvolvimento-imunodeficiência-leucoencefalopatia-hipohomocistinémia	Patologia		4 Caso(s)
597874	Síndrome de perturbação do desenvolvimento-microcefalia-baixa estatura-epilepsia MTHFS-relacionada	Patologia		3 Caso(s)
363444	Síndrome de perturbação do desenvolvimento-microcefalia-dismorfia facial THOC6-relacionada	Patologia		4 Caso(s)
1617	Síndrome de perturbação do desenvolvimento-perturbação da linguagem-distonia-parkinsonismo dopamina sensível	Subtipo de patologia		23 Caso(s)
529665	Síndrome de perturbação do	Patologia		10 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	neurodesenvolvimento-convulsões- anomalias oftalmológicas-osteopenia- atrofia cerebelosa			
352665	Síndrome de perturbação do neurodesenvolvimento-dismorfia craniofacial-anomalia cardíaca- anomalias esqueléticas devido a microdeleção 9q21.3	Subtipo de patologia		2 Caso(s)
453504	Síndrome de perturbação do neurodesenvolvimento-dismorfia craniofacial-anomalia cardíaca- anomalias esqueléticas devido a uma mutação pontual	Subtipo de patologia		10 Caso(s)
641361	Síndrome de perturbação do neurodesenvolvimento-hipotonia-ataxia cerebelosa-anomalias da condução elétrica cardíaca	Patologia		10 Caso(s)
600668	Síndrome de perturbação do neurodesenvolvimento-perturbação do desenvolvimento intelectual-dismorfia facial CCNK-relacionada	Patologia		4 Caso(s)
544488	Síndrome de perturbação global do desenvolvimento-alopécia- macrocefalia-dismorfia facial-anomalias cerebrais estruturais	Patologia		5 Caso(s)
488613	Síndrome de perturbação global do desenvolvimento-anomalias neuro- oftalmológicas-convulsões-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		26 Caso(s)
633014	Síndrome de perturbação intelectual e do desenvolvimento-surdez neurossensorial SLC12A2-relacionada	Patologia		13 Caso(s)
2885	Síndrome de piebaldismo-anomalias neurológicas	Patologia		8 Caso(s)
2890	Síndrome de pili torti-onicodisplasia	Patologia		1 Família(s)
721	Síndrome de plaquetas cinzentas	Patologia		60 Caso(s)
370127	Síndrome de plaquetas gigantesMedich	Patologia		3 Caso(s)
221043	Síndrome de poiquiloderma fibrosante hereditária-contraturas-miopia- fibrose pulmonar	Patologia		15 Caso(s)
1078	Síndrome de polegar rígido-	Patologia		7 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	braquidactilia-perturbação do desenvolvimento intelectual			
2952	Síndrome de polegares adutos-artrogripose, tipo Christian	Patologia		9 <i>Caso(s)</i>
2947	Síndrome de polegares trifalângicos-braquiectrodactilia	Patologia		4 <i>Família(s)</i>
3004	Síndrome de polidactilia em espelho-segmentação vertebral-defeitos dos membros	Patologia	0.3 <i>P*</i>	
476119	Síndrome de polidactilia preaxial-hipertricrose da parte superior das costas autossômica dominante	Patologia		1 <i>Família(s)</i>
2921	Síndrome de polidactilia pré-axial-coloboma-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
420584	Síndrome de polidactilia pós-axial-anomalias da adenohipófise-dismorfia facial	Patologia		112 <i>Caso(s)</i>
2916	Síndrome de polidactilia pós-axial-anomalias dentárias e das vértebras	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
2917	Síndrome de polidactilia-miopia	Patologia		1 <i>Família(s)</i>
453533	Síndrome de polineuropatia poliendócrina	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
2928	Síndrome de polineuropatia-perturbação do desenvolvimento intelectual-acromicria-menopausa precoce	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
2929	Síndrome de polipose juvenil	Patologia	3.85 <i>I*</i>	
2934	Síndrome de polissindactilia-malformação cardíaca	Patologia		8 <i>Caso(s)</i>
2941	Síndrome de porencefalia-hipoplasia cerebelosa-malformações internas	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
306547	Síndrome de porencefalia-microcefalia-catarata bilateral congénita	Patologia		8 <i>Caso(s)</i>
231108	Síndrome de predisposição a tumor rabdóide	Patologia		5 <i>Família(s)</i>
293822	Síndrome de predisposição para carcinoma de células renais e melanoma MITF-relacionado	Patologia		30 <i>Família(s)</i>
488647	Síndrome de predisposição para malignidade hematológica DDX41-	Patologia		3 <i>Família(s)</i>

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	relacionada			
284343	Síndrome de predisposição tumoral DICER1	Patologia	0.007 I	
740	Síndrome de progeria Hutchinson-Gilford	Patologia	0.025 BP	
740	Síndrome de progeria Hutchinson-Gilford	Patologia	0.005 P	
363618	Síndrome de progeria cardiocutânea LMNA-relacionada	Patologia		5 Caso(s)
2959	Síndrome de progeria-baixa estatura-nevos pigmentados	Patologia		11 Caso(s)
562559	Síndrome de protusão maxilar anterior-estrabismo-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		7 Caso(s)
2983	Síndrome de pseudo-hermafroditismo-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		3 Caso(s)
1229	Síndrome de pseudo-infeção intrauterina congénita	Patologia		30 Caso(s)
2976	Síndrome de pseudo-leprechaunismo, tipo Patterson	Patologia		2 Caso(s)
2985	Síndrome de pseudo-progeria	Patologia		2 Caso(s)
2988	Síndrome de pterígio do pescoço-perturbação do desenvolvimento intelectual-anomalias digitais	Patologia		2 Caso(s)
65743	Síndrome de pterígio múltiplo autossômica dominante	Patologia		4 Caso(s)
2990	Síndrome de pterígio múltiplo autossômica recessiva	Patologia		64 Caso(s)
33108	Síndrome de pterígio múltiplo letal	Patologia		28 Família(s)
79447	Síndrome de pterígio múltiplo letal ligado ao X	Patologia		6 Família(s)
2215	Síndrome de pterígio múltiplo-hipertermia maligna	Patologia		4 Caso(s)
2999	Síndrome de ptose-estrabismo-pupilas ectópicas	Patologia		1 Família(s)
2997	Síndrome de ptose-parésia das cordas vocais	Patologia		2 Caso(s)
647	Síndrome de quebras de Nijmegen	Patologia	1.0 BP	
280558	Síndrome de quebras de Varsóvia	Patologia		4 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
86918	Síndrome de queratodermia palmoplantar difusa-acrocianose	Patologia		10 Caso(s)
2198	Síndrome de queratodermia palmoplantar-carcinoma esofágico	Patologia		10 Família(s)
538574	Síndrome de queratodermia palmoplantar-neuropatia sensitiva e motora hereditária	Patologia		23 Caso(s)
2201	Síndrome de queratodermia palmoplantar-paralisia espástica	Patologia		1 Família(s)
85112	Síndrome de queratodermia palmoplantar-reversão sexual XX-predisposição a carcinoma de células escamosas	Patologia		5 Caso(s)
2202	Síndrome de queratodermia palmoplantar-surdez	Patologia		10 Família(s)
2339	Síndrome de queratose folicular-nanismo-atrofia cerebral	Patologia		6 Caso(s)
86919	Síndrome de queratose palmar e plantar-clinodactilia	Patologia		20 Caso(s)
597623	Síndrome de regressão do neurodesenvolvimento-distonias-convulsões IRF2BPL-relacionada	Patologia		19 Caso(s)
500180	Síndrome de regressão motora e cognitiva de início na infância com doença do movimento extrapiramidal	Patologia		7 Caso(s)
505242	Síndrome de regressão psicomotora-apraxia oculomotora-doença do movimento-nefropatia	Patologia		6 Caso(s)
3145	Síndrome de resistência a arginina vasopressina-calcificação intracraniana-baixa estatura-dismorfia facial	Patologia		19 Caso(s)
508512	Síndrome de restrição de crescimento intra-uterino-máculas café com leite múltiplas congénitas-incremento de trocas entre cromátides irmãs	Patologia		2 Caso(s)
436144	Síndrome de restrição de crescimento intrauterino-baixa estatura-diabetes com início no adulto	Patologia		15 Caso(s)
436245	Síndrome de retinite pigmentosa-catarata juvenil-baixa estatura-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		3 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
494439	Síndrome de retinite pigmentosa-perda auditiva-envelhecimento prematuro-baixa estatura-dismorfia facial	Patologia		3 Caso(s)
3085	Síndrome de retinite pigmentosa-perturbação do desenvolvimento intelectual-surdez-hipogonadismo	Patologia		2 Família(s)
529574	Síndrome de retracção Duane com surdez congénita	Patologia		4 Caso(s)
476406	Síndrome de rigidez muscular hipercontráctil generalizada congénita	Patologia		2 Caso(s)
290	Síndrome de rubéola congénita	Patologia	0.03 I*	
290	Síndrome de rubéola congénita	Patologia	0.35 BP*	
178338	Síndrome de sensibilidade aos UV	Patologia		7 Caso(s)
324636	Síndrome de sensibilização auto-eritrocitária	Patologia		170 Caso(s)
3104	Síndrome de sequência de Robin-oligodactilia	Patologia		3 Caso(s)
357332	Síndrome de sindactilia-camptodactilia e clinodactilia do quinto dedo-dedos dos pés bífidos	Patologia		26 Caso(s)
3259	Síndrome de sindactilia-polidactilia-lóbulo auricular	Patologia		10 Caso(s)
140952	Síndrome de sindactilia-telecanto-malformações anogenitais e renais	Patologia		7 Caso(s)
3268	Síndrome de sinostose radio-cubital-microcefalia-escoliose	Patologia		13 Caso(s)
3270	Síndrome de sinostose radio-cubital-perturbação do desenvolvimento-hipotonia	Patologia		4 Caso(s)
71289	Síndrome de sinostose radio-cubital-trombocitopenia amegacariocítica	Patologia		20 Caso(s)
3237	Síndrome de sinostoses múltiplas	Patologia		30 Família(s)
314585	Síndrome de sobrecrecimento 15q	Patologia		12 Caso(s)
477831	Síndrome de sobrecrecimento Kosaki	Patologia		2 Caso(s)
498488	Síndrome de sobrecrecimento com translocação 2q37	Patologia		4 Caso(s)
420179	Síndrome de sobrecrecimento de	Patologia		20 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	Malan			
314662	Síndrome de sobrecrecimento progressivo segmentar com hiperplasia fibroadiposa	Patologia		10 Caso(s)
137634	Síndrome de sobrecrecimento-macrocefalia-dismorfia facial	Patologia		6 Família(s)
498485	Síndrome de sobrecrecimento-undermodeling metafisário-displasia espondilar	Patologia		4 Caso(s)
603684	Síndrome de sobreposição Bohring-Opitz-like e Crisponi/sudação-like induzida pelo frio KLHL7-relacionada	Patologia		3 Caso(s)
3216	Síndrome de surdez de transmissão-malformação do pavilhão auricular	Patologia		8 Caso(s)
3236	Síndrome de surdez de transmissão-ptose-anomalias esqueléticas	Patologia		3 Caso(s)
3224	Síndrome de surdez-anomalias genitais-sinostose metacárpica e metatársica	Patologia		2 Caso(s)
3214	Síndrome de surdez-cegueira-hipopigmentação, tipo Yemenite	Patologia		2 Caso(s)
3218	Síndrome de surdez-displasia epifisária-baixa estatura	Patologia		2 Caso(s)
3217	Síndrome de surdez-diverticulose do intestino delgado-neuropatia	Patologia		5 Caso(s)
3220	Síndrome de surdez-hipoplasia do esmalte-defeitos ungueais	Patologia		15 Família(s)
3232	Síndrome de surdez-malformação do ouvido-paralisia facial	Patologia		4 Caso(s)
3230	Síndrome de surdez-oligodontia	Patologia		5 Caso(s)
85321	Síndrome de surdez-perturbação do desenvolvimento intelectual, tipo Martin-Probst	Patologia		3 Caso(s)
3239	Síndrome de surdez-vitiligo-acalasia	Patologia		2 Caso(s)
443236	Síndrome de taquicardia ortostática postural por déficit de NET	Patologia		2 Caso(s)
313846	Síndrome de telangiectasia cutânea familiar e predisposição para cancro orofaríngeo	Patologia		24 Caso(s)
3293	Síndrome de telecanto-hipertelorismoestrabismo-pes cavus	Patologia		2 Caso(s)
3301	Síndrome de tetra-amelia-	Patologia		5 Família(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	malformações múltiplas			
447997	Síndrome de tetraplegia espástica-corpo caloso estreito-microcefalia pós-natal progressiva	Patologia		15 Caso(s)
3011	Síndrome de tetraplegia espástica-retinite pigmentosa-perturbação do desenvolvimento intelectual	Patologia		2 Caso(s)
3341	Síndrome de torcicolo-quelóides-criptorquidia-displasia renal	Patologia		7 Caso(s)
3342	Síndrome de tortuosidade arterial	Patologia		102 Caso(s)
457212	Síndrome de tremor essencial progressivo-perturbação da linguagem-dismorfia facial-perturbação do desenvolvimento intelectual-perturbação comportamental	Patologia		5 Caso(s)
447896	Síndrome de tremor e ataxia e hipomielinização central	Subtipo de patologia		7 Caso(s)
3350	Síndrome de tremor-nistagmo-úlcera duodenal	Patologia		17 Caso(s)
3353	Síndrome de trico-dermodisplasia-alterações dentárias	Patologia		3 Caso(s)
3361	Síndrome de tricodisplasia-xerodermia	Patologia		1 Família(s)
3363	Síndrome de tricomegalia-degenerescência pigmentosa da retina-nanismo	Patologia		14 Caso(s)
3369	Síndrome de trigonocefalia-baixa estatura-perturbação do desenvolvimento	Patologia		3 Caso(s)
3368	Síndrome de trigonocefalia-nariz bífido-anomalias acrais	Patologia		2 Caso(s)
3365	Síndrome de trigonocefalia-polegares largos	Patologia		2 Caso(s)
485405	Síndrome de triplicação 16p12.1p12.3	Patologia		3 Caso(s)
3320	Síndrome de trombocitopenia-agenesia radial	Patologia	0.5 BP*	
73224	Síndrome de tubulopatia renal-miocardiopatia dilatada	Patologia		2 Caso(s)
3328	Síndrome de tibia ausente-polidactilia-quisto aracnóideu	Patologia		3 Caso(s)
3405	Síndrome de úlcera do cordão umbilical-	Patologia		66 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
	atresia intestinal			
101016	Síndrome do QT longo de Romano-Ward	Patologia	40.0 <i>P*</i>	
36234	Síndrome do choque tóxico bacteriano	Patologia	3.0 <i>P</i>	
319340	Síndrome do complexo de Carney- trismus-pseudocamptodactilia	Patologia		3 <i>Família(s)</i>
1437	Síndrome do cromossoma 1 em anel	Patologia		35 <i>Caso(s)</i>
1438	Síndrome do cromossoma 10 em anel	Patologia		16 <i>Caso(s)</i>
1439	Síndrome do cromossoma 12 em anel	Patologia		10 <i>Caso(s)</i>
1442	Síndrome do cromossoma 18 em anel	Patologia		70 <i>Caso(s)</i>
1444	Síndrome do cromossoma 20 em anel	Patologia		50 <i>Caso(s)</i>
1446	Síndrome do cromossoma 22 em anel	Patologia		100 <i>Caso(s)</i>
1447	Síndrome do cromossoma 4 em anel	Patologia		20 <i>Caso(s)</i>
1448	Síndrome do cromossoma 6 em anel	Patologia		25 <i>Caso(s)</i>
1450	Síndrome do cromossoma 8 em anel	Patologia		8 <i>Caso(s)</i>
494344	Síndrome do neurodesenvolvimento RERE-relacionada	Patologia		10 <i>Caso(s)</i>
276435	Síndrome do neurónio motor inferior com início tardio no adulto	Patologia		55 <i>Caso(s)</i>
35125	Síndrome do nevo epidérmico	Patologia		400 <i>Caso(s)</i>
166282	Síndrome do nodo sinusal	Patologia		11 <i>Caso(s)</i>
465824	Síndrome do revestimento fetal	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
157820	Síndrome do suor induzido pelo frio	Patologia		6 <i>Caso(s)</i>
227972	Síndrome do óleo tóxico	Patologia		20000 <i>Caso(s)</i>
2072	Síndrome doença de Gaucher- oftalmoplegia-calcificação cardiovascular	Subtipo de patologia		10 <i>Caso(s)</i>
611223	Síndrome dorsoventral EN1-relacionado	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
95428	Síndrome dos CDG tipo IIh	Patologia		2 Caso(s)
199332	Síndrome endocrino-cérebro-osteodisplasia	Patologia		7 Caso(s)
1031	Síndrome esmalte-renal	Patologia		11 Caso(s)
85194	Síndrome espondilo-ocular	Patologia		7 Caso(s)
468620	Síndrome extrapiramidal-perturbação do desenvolvimento intelectual-epilepsia	Patologia		3 Caso(s)
1973	Síndrome facio-cardio-renal	Patologia		4 Caso(s)
1974	Síndrome facio-digito-genital autossômica recessiva	Patologia		26 Caso(s)
1988	Síndrome facio-femural	Patologia		62 Caso(s)
2674	Síndrome facio-neuro-musculo-esquelético de Chipre	Patologia		1 Família(s)
500062	Síndrome febre periódica-paniculite-dermatose de início na infância	Patologia		5 Caso(s)
397922	Síndrome ferro - cérebro - cutâneo	Patologia		3 Caso(s)
439897	Síndrome fetal cerebral fatal com renal - hipoplasia / agenesia genit urinária	Patologia		2 Caso(s)
2575	Síndrome fibrose quística-gastrite-anemia megaloblástica	Patologia		2 Caso(s)
2069	Síndrome gastro-cutâneo	Patologia		24 Caso(s)
2075	Síndrome genito-palato-cardíaco	Patologia		15 Caso(s)
85201	Síndrome genitorrotuliano	Patologia		22 Caso(s)
467176	Síndrome grave de hipotonia-alterações do desenvolvimento psicomotor-estrabismo-defeito septal cardíaco	Patologia		6 Caso(s)
306669	Síndrome hemiatrofia-hemiparkinsonismo	Patologia		68 Caso(s)
357008	Síndrome hemolítico-urémico com déficit de DGKE	Patologia		47 Caso(s)
2134	Síndrome hemolítico urémico forma atípica	Patologia	1.0 P*	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
289601	Síndrome hereditário de calcificações múltiplas articular e arterial	Patologia		16 Caso(s)
83639	Síndrome hipercoagulabilidade por deficiência de glicosilfosfatidilinositol	Patologia		2 Família(s)
99880	Síndrome hiperparatireoidismo-tumor da mandíbula	Patologia		100 Caso(s)
293958	Síndrome hipertelorismo - seio preauricular - obstrução do ducto lacrimal - surdez	Patologia		13 Caso(s)
2719	Síndrome hipopigmentação oculo-cerebral, tipo Cross	Patologia		14 Caso(s)
2720	Síndrome hipopigmentação oculo-cerebral, tipo Preus	Patologia		2 Caso(s)
163690	Síndrome hipotonia - cistinúria	Patologia		22 Caso(s)
2464	Síndrome hábito marfanóide, tipo De Silva	Patologia		6 Caso(s)
2273	Síndrome ictiose folicular-alopecia-fotofobia	Patologia		40 Caso(s)
2306	Síndrome isotretinoína-like	Patologia		6 Caso(s)
2363	Síndrome lacrimo-auriculo-dento-digital	Patologia		100 Caso(s)
2407	Síndrome laringo-onico-cutâneo	Patologia		50 Caso(s)
293925	Síndrome letal de encefalocelo occipital-displasia esquelética	Patologia		5 Caso(s)
480528	Síndrome letal de hidranencefalia-hérnia diafragmática	Patologia		2 Caso(s)
478049	Síndrome letal de não compactação do ventrículo esquerdo-convulsões-hipotonia-catarata-perturbação do desenvolvimento	Patologia		4 Caso(s)
2570	Síndrome letal de restrição do crescimento intrauterino-malformação cortical-contraturas congénitas	Patologia		4 Caso(s)
275517	Síndrome linfoproliferativa autoimune-infeções virais recorrentes devido a deficiência CASP8	Patologia		1 Família(s)
3261	Síndrome linfoproliferativo autoimune	Patologia		500 Caso(s)
436159	Síndrome linfoproliferativo autoimune por haploinsuficiência CTLA4	Patologia		17 Caso(s)

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
2406	Síndrome locked-in	Patologia		33 Caso(s)
238744	Síndrome mamário-digital-ungueal	Patologia		11 Caso(s)
171719	Síndrome marfanóide - cutis laxa	Patologia		18 Caso(s)
69085	Síndrome membros-mama	Patologia		38 Caso(s)
43393	Síndrome miastênico de Lambert-Eaton	Patologia	1.0 P*	
43393	Síndrome miastênico de Lambert-Eaton	Patologia	0.35 P	
294016	Síndrome microcefalia - malformação capilar	Patologia		10 Caso(s)
2528	Síndrome microcefalia-microcórneia, tipo Seemanova	Patologia		2 Caso(s)
163696	Síndrome mioclonias de ação - insuficiência renal	Patologia		38 Caso(s)
2561	Síndrome molar piramidal-anomalia do lábio superior	Patologia		8 Caso(s)
505248	Síndrome mucopolissacaridose-like com defeitos cardíacos congênitos e doenças hematopoiéticas	Patologia		19 Caso(s)
521450	Síndrome multissistêmico LAMA5-relacionado	Patologia		11 Caso(s)
168796	Síndrome mão-coração, tipo esloveno	Patologia		14 Caso(s)
93606	Síndrome nefrogênico de antidiurese inapropriada (NSIAD)	Patologia		21 Caso(s)
280406	Síndrome nefrótica corticorresistente familiar com surdez neurosensorial	Patologia		13 Caso(s)
567548	Síndrome nefrótica corticorresistente idiopática	Patologia	0.2582 I	
306504	Síndrome nefrótico-doença pulmonar intersticial-epidermólise bolhosa	Patologia		3 Caso(s)
300333	Síndrome nefrótico-epidermólise bolhosa-surdez neurosensorial	Patologia		3 Caso(s)
2673	Síndrome neuro-facio-digito-renal	Patologia		3 Caso(s)
85334	Síndrome neurodegenerativa ligada ao X, tipo Bertini	Patologia		7 Caso(s)
85336	Síndrome neurodegenerativa ligada ao X, tipo Hamel	Patologia		11 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
217382	Síndrome neurodegenerativa por deficiência no transporte cerebral de folato	Patologia		3 Caso(s)
457205	Síndrome neurodegenerativo de neuropatia axonal sensitiva e motora-atrofia óptica com início na infância	Patologia		2 Caso(s)
363400	Síndrome neurodegenerativo grave com lipodistrofia	Patologia		10 Caso(s)
544469	Síndrome neurológica PRUNE1-relacionada	Patologia		48 Caso(s)
1647	Síndrome oculo-cerebro-cutâneo	Patologia		38 Caso(s)
2707	Síndrome oculo-cerebro-facial, tipo Kaufman	Patologia		19 Caso(s)
2709	Síndrome oculo-dentária, tipo Rutherford	Patologia		1 Família(s)
2713	Síndrome oculo-osteo-cutânea	Patologia		3 Caso(s)
99806	Síndrome oculo-oto-dentária	Patologia		1 Família(s)
2715	Síndrome oculo-reno-cerebeloso grave	Patologia		5 Caso(s)
2717	Síndrome oculo-trico-anal	Patologia		20 Caso(s)
157962	Síndrome oculoauricular, tipo Schorderet	Patologia		5 Caso(s)
398156	Síndrome oculoauriculofrontonasal	Patologia		41 Caso(s)
557003	Síndrome oculoesqueletodentária	Patologia		5 Caso(s)
611201	Síndrome oculogastrointestinal-neurodesenvolvimento	Patologia		7 Caso(s)
2723	Síndrome odonto-trico-mélico	Patologia		4 Caso(s)
69082	Síndrome odonto-trico-ungueo-digito-palmar	Patologia		21 Caso(s)
2736	Síndrome onfalocelo-fenda palatina letal	Patologia		5 Caso(s)
2554	Síndrome orelha-rótula-baixa estatura	Patologia		67 Caso(s)
508501	Síndrome oro-facio-digital com baixa estatura e braquimesofalangia	Patologia		3 Caso(s)
2750	Síndrome oro-facio-digital tipo 1	Patologia	1.2 BP*	

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
434179	Síndrome oro-facio-digital tipo 14	Patologia		2 Família(s)
2751	Síndrome oro-facio-digital tipo 2	Patologia		20 Caso(s)
2753	Síndrome oro-facio-digital tipo 4	Patologia		29 Caso(s)
2919	Síndrome oro-facio-digital tipo 5	Patologia		12 Caso(s)
2754	Síndrome oro-facio-digital tipo 6	Patologia		2 Família(s)
2755	Síndrome oro-facio-digital tipo 8	Patologia		20 Caso(s)
141007	Síndrome orofaciodigital tipo 9	Patologia		10 Caso(s)
2759	Síndrome orofaringe imperfurada-anomalias costo-vertebrais	Patologia		2 Caso(s)
2786	Síndrome osteoporose-hipopigmentação oculo-cutânea	Patologia		1 Caso(s)
2788	Síndrome osteoporose-pseudoglioma	Patologia	0.05 P*	
2791	Síndrome oto-dentária	Patologia		10 Família(s)
2793	Síndrome oto-onico-peroneal	Patologia		6 Caso(s)
90652	Síndrome otopalatodigital tipo 2	Patologia		40 Caso(s)
210144	Síndrome polimalformativo letal, tipo Boissel	Patologia		10 Caso(s)
280576	Síndrome progeria de Nestor-Guillermo	Patologia		2 Caso(s)
363649	Síndrome progeroide ☒ surdez ☒ hipoplasia mandibular	Patologia		21 Caso(s)
2963	Síndrome progeróide, tipo Petty	Patologia		1 Caso(s)
221120	Síndrome pseudoaminopterina	Patologia		11 Caso(s)
2987	Síndrome pterígio antecubital	Patologia		11 Caso(s)
1300	Síndrome pterígio poplíteo autossômico dominante	Patologia		200 Caso(s)
293864	Síndrome pâncreas hipoplásico - atresia intestinal - bexiga hipoplásica	Patologia		16 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
3015	Síndrome radio-renal	Patologia		4 <i>Caso(s)</i>
785	Síndrome resistência aos estrogêneos	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
1475	Síndrome rim coloboma	Patologia		180 <i>Caso(s)</i>
3098	Síndrome rizomélico, tipo Urbach	Patologia		3 <i>Caso(s)</i>
71276	Síndrome seio silencioso	Patologia		558 <i>Caso(s)</i>
401901	Síndrome semelhante à doença de Huntington por expansões C9ORF72	Patologia		10 <i>Caso(s)</i>
50815	Síndrome surdez branquiogénica	Patologia		5 <i>Caso(s)</i>
94064	Síndrome surdez-infertilidade	Patologia		3 <i>Família(s)</i>
3327	Síndrome tireo-cerebro-renal	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
3352	Síndrome trico-dento-ósseo	Patologia		30 <i>Caso(s)</i>
3351	Síndrome trico-dentária	Patologia		5 <i>Família(s)</i>
1264	Síndrome trico-retino-dento-digital	Patologia		9 <i>Caso(s)</i>
77258	Síndrome trico-rino-falangica tipo 1	Patologia		250 <i>Caso(s)</i>
502	Síndrome trico-rino-falângica tipo 2	Patologia		100 <i>Caso(s)</i>
869	Síndrome triplo A	Patologia		100 <i>Caso(s)</i>
2614	Síndrome unha-rótula	Patologia	0.2 <i>BP*</i>	
2704	Síndrome urofacial	Patologia		100 <i>Caso(s)</i>
291	Síndrome varicela congénita	Patologia		130 <i>Caso(s)</i>
3424	Síndrome velo-facio-esquelético	Patologia		2 <i>Caso(s)</i>
3439	Síndrome von Voss-Cherstvoy	Patologia		10 <i>Caso(s)</i>
83453	Síndrome vulvo-vaginal - gengival	Patologia		380 <i>Caso(s)</i>
534	Síndrome óculo-cerebro-renal de Lowe	Patologia	0.2 <i>P</i>	

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
534	Síndrome óculo-cerebro-renal de Lowe	Patologia	0.2 P*	
3339	Síndrome óculoectodérmico	Patologia		19 Caso(s)
209964	Síndrome úlcera retal solitária	Patologia	1.0 I*	
324422	SíndromeALG13 -CDG	Patologia		1 Caso(s)
263487	SíndromeCDG, tipo Ili	Patologia		9 Caso(s)
263501	SíndromeCDG, tipo IIj	Patologia		2 Caso(s)
300536	SíndromeCDG, tipo IR	Patologia		1 Caso(s)
263494	SíndromeCDG, tipo Io	Patologia		1 Caso(s)
590	Síndromes miasténicos congénitos	Patologia	0.3 P*	
466703	TMEM199-CDG	Patologia		7 Caso(s)
436242	Taquiarritmia auricular familiar-doença de condução cardíaca infra-Hisiana	Patologia		7 Caso(s)
3282	Taquicardia auricular multifocal	Patologia	0.67 BP	
45453	Taquicardia ventricular infantil persistente	Patologia	1.5 BP*	
3286	Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica	Patologia	10.0 P*	
774	Telangiectasia hemorrágica hereditária	Patologia	16.0 P*	
398987	Teratoma maligno do ovário	Patologia	0.07 I*	
363483	Teratoma testicular	Patologia	0.04	
3303	Tetralogia de Fallot	Patologia	34.0 BP	
3303	Tetralogia de Fallot	Patologia	29.3 BP*	
210141	Tetraparésia espástica congénita	Patologia		17 Caso(s)
884	Tetrassomia 12p	Patologia	4.0 BP*	

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
96055	Tetrassomia 21	Patologia		13 <i>Caso(s)</i>
3310	Tetrassomia 9p	Patologia		70 <i>Caso(s)</i>
9	Tetrassomia X	Patologia		50 <i>Caso(s)</i>
99745	Tifóide	Patologia	3.0 <i>I*</i>	
99867	Timoma	Patologia	0.14 <i>I*</i>	
99867	Timoma	Patologia	1.22	
882	Tirosinemia tipo 1	Patologia	0.9 <i>BP</i>	
28378	Tirosinemia tipo 2	Patologia		150 <i>Caso(s)</i>
69723	Tirosinemia tipo III	Patologia		20 <i>Caso(s)</i>
3319	Tombocitopenia amegacariocítica congénita	Patologia		100 <i>Caso(s)</i>
71518	Torçicolo paroxístico benigno da infância	Patologia		150 <i>Caso(s)</i>
75326	Tortuosidade arteriolar da retina isolada familiar	Patologia		100 <i>Caso(s)</i>
1489	Tosse convulsa	Patologia	8.9 <i>I*</i>	
565782	Toxicidade a metotrexato	Patologia	3.0 <i>P*</i>	
858	Toxoplasmose congénita	Patologia	33.0 <i>BP*</i>	
90053	Transplantação de células hematopoiéticas	Patologia	0.65 <i>P*</i>	
860	Transposição das grandes artérias não corrigida congenitamente	Patologia	24.25 <i>BP*</i>	
216694	Transposição das grandes artérias, corrigida congenitamente	Patologia	3.0 <i>BP</i>	
3348	Traqueo-broncopatia osteocondroplásica	Patologia		400 <i>Caso(s)</i>
97292	Tratamento de choque cardiogénico	Patologia	40.0 <i>P*</i>	
238606	Tremor ortostático primário	Patologia		390 <i>Caso(s)</i>
79129	Tricodisplasia - amelogénese imperfeita	Patologia		1 <i>Família(s)</i>

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, I indicates incidence data and BP indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
228379	Tricodisplasia espinulosa associada a vírus	Patologia		7 Caso(s)
75378	Tricomacia oligocone	Patologia		14 Caso(s)
411788	Tricomegália familiar isolada	Patologia		2 Família(s)
33364	Tricotiodistrofia	Patologia		201 Caso(s)
33364	Tricotiodistrofia	Patologia	0.12 BP*	
314588	Triplicação distal 15q	Subtipo de patologia		23 Caso(s)
3376	Triploidia	Patologia	12.6 BP*	
863	Triquinelose	Patologia	0.06 I*	
1692	Trissomia 1 em mosaico	Patologia		1 Caso(s)
171929	Trissomia 10p	Patologia		50 Caso(s)
1699	Trissomia 12p	Patologia		40 Caso(s)
1699	Trissomia 12p	Patologia	2.0 BP	
3378	Trissomia 13	Patologia	3.7 BP*	
1708	Trissomia 16 em mosaico	Patologia		226 Caso(s)
1711	Trissomia 17 em mosaico	Patologia		31 Caso(s)
3380	Trissomia 18	Patologia	16.7 BP	
3380	Trissomia 18	Patologia	10.4 BP*	
1715	Trissomia 18p	Patologia		25 Caso(s)
261344	Trissomia 1q em mosaico	Patologia		18 Caso(s)
1723	Trissomia 2 em mosaico	Patologia		22 Caso(s)
100071	Trissomia 3 em mosaico	Patologia		6 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
1738	Trissomia 4p	Patologia		85 <i>Caso(s)</i>
1742	Trissomia 5p	Patologia		40 <i>Caso(s)</i>
1747	Trissomia 7 em mosaico	Patologia		31 <i>Caso(s)</i>
1752	Trissomia 8q	Patologia		30 <i>Caso(s)</i>
99776	Trissomia 9 em mosaicismo	Patologia		50 <i>Caso(s)</i>
236	Trissomia 9p	Patologia		150 <i>Caso(s)</i>
3375	Trissomia X	Patologia	42.5 <i>P*</i>	
88629	Tritanopia	Patologia	4.8 <i>P*</i>	
3318	Trombocitemia essencial	Patologia	0.48 <i>I*</i>	
853	Trombocitopenia aloimune fetal e neo-natal	Patologia	39.6307 <i>P</i>	
853	Trombocitopenia aloimune fetal e neo-natal	Patologia	66.6667 <i>BP</i>	
466806	Trombocitopenia autossômica dominante com defeito da secreção plaquetária	Patologia		4 <i>Família(s)</i>
566192	Trombocitopenia de plaquetas pequenas autossômica recessiva congénita	Patologia		5 <i>Caso(s)</i>
480851	Trombocitopenia hereditária com mielofibrose de início precoce	Patologia		9 <i>Caso(s)</i>
3002	Trombocitopénica imune	Patologia	25.0 <i>P*</i>	
3002	Trombocitopénica imune	Patologia	6.75 <i>I*</i>	
329319	Trombocitose hereditária com defeitos terminais transversos dos membros	Patologia		3 <i>Família(s)</i>
745	Trombofilia hereditária grave por deficiência de proteína C congénita	Patologia	0.16 <i>BP</i>	
851	Trombopenia de Paris-Trousseau	Patologia		50 <i>Caso(s)</i>
583861	Trombose isolada da veia mesentérica	Patologia	1.6 <i>I*</i>	
854	Trombose portal	Patologia	1.72 <i>I*</i>	

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
3384	Tronco arterial comum	Patologia	4.3 BP	
3384	Tronco arterial comum	Patologia	4.8 BP*	
139411	Tríade de Carney	Patologia		150 Caso(s)
620371	Tubulopatia renal Gitelman-like por mutação no ADN mitocondrial	Patologia		14 Família(s)
3392	Tularemia	Patologia	0.2 I*	
3392	Tularemia	Patologia	2.0 P*	
99915	Tumor de células granulosas	Patologia	0.12 I*	
83469	Tumor de células pequenas redondas desmoplásicas	Patologia		300 Caso(s)
329977	Tumor endócrino clássico do apêndice	Subtipo de patologia	0.25 I	
100075	Tumor endócrino gástrico	Patologia	3.2 P*	
100085	Tumor endócrino hepático	Patologia	0.2 I	
276145	Tumor epitelial maligno das glândulas salivares	Patologia	0.73 I*	
498228	Tumor filóide da próstata	Patologia		90 Caso(s)
44890	Tumor gastrointestinal do estroma	Patologia	13.0 P*	
44890	Tumor gastrointestinal do estroma	Patologia	1.0 I	
44890	Tumor gastrointestinal do estroma	Patologia	1.0 I*	
3148	Tumor maligno da bainha dos nervos periféricos	Patologia	1.0 I	
180242	Tumor maligno da trompa de Falópio	Patologia	1.0 P*	
213512	Tumor maligno mesenquimatoso e epitelial misto do ovário	Patologia	0.12 I*	
180234	Tumor misto de células germinativas	Patologia	0.01 I*	
464756	Tumor neuroendócrino gástrico familiar de tipo 1	Patologia		5 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
424080	Tumor osteoclastico de células gigantes do pâncreas	Patologia	0.001 <i>I*</i>	
66627	Tumor tenosinovial de células gigantes	Patologia	20.0 <i>P*</i>	
363494	Tumor testicular de células germinativas não seminais	Patologia	1.21 <i>I*</i>	
363494	Tumor testicular de células germinativas não seminais	Patologia	33.53	
363489	Tumor testicular do estroma dos cordões sexuais	Patologia	0.02 <i>I*</i>	
363489	Tumor testicular do estroma dos cordões sexuais	Patologia	0.44	
252212	Tumor tritão maligno	Subtipo de patologia		170 <i>Caso(s)</i>
99928	Tumor trofoblástico do local da placenta (PSST)	Patologia	0.02 <i>I*</i>	
99928	Tumor trofoblástico do local da placenta (PSST)	Patologia	0.86	
363976	Tumor ósseo de células gigantes	Patologia	0.1404 <i>I</i>	
69077	Tumores rabdóides	Patologia		500 <i>Caso(s)</i>
364198	Tálus bipartido	Patologia		23 <i>Caso(s)</i>
3299	Tétano	Patologia	0.024 <i>I*</i>	
3400	Túnel aorta-ventrículo	Patologia		130 <i>Caso(s)</i>
493342	Urticária vibratória	Patologia		37 <i>Caso(s)</i>
3412	VACTERL com hidrocefalia	Patologia		10 <i>Família(s)</i>
90342	Variante de xeroderma pigmentoso	Patologia		50 <i>Caso(s)</i>
425120	Vasculopatia STING-associada com início na infância	Patologia		9 <i>Caso(s)</i>
280779	Vasculopatia colagenosa cutânea	Patologia		20 <i>Caso(s)</i>
140481	Velocidade da condução nervosa reduzida autossômica dominante	Patologia		1 <i>Família(s)</i>
443988	Ventriculomegália com doença renal quística	Patologia		11 <i>Caso(s)</i>
3427	Ventrículo esquerdo com dupla saída	Patologia	0.5 <i>BP</i>	

Without specification, published figures are worldwide. An asterisk * indicates European data.
P indicates prevalence data, *I* indicates incidence data and *BP* indicates birth prevalence

ORPHACode	Doença ou subtipo de doença	Nível de classificação	Prevalência/ incidência estimada (/100,000)	Número de casos ou famílias publicados
3086	Vitreo-retino-coroidopatia autossômica dominante	Patologia		3 Caso(s)
329211	Vitreorretinopatia neovascular inflamatória autossômica dominante	Patologia		99 Caso(s)
93110	Válvula uretral posterior	Patologia	2.0 P*	
93110	Válvula uretral posterior	Patologia	4.125 BP*	
317476	XMEN	Patologia		7 Caso(s)
370930	XYLT1-CDG	Patologia		2 Caso(s)
3467	Xantinúria hereditária	Patologia		150 Caso(s)
3467	Xantinúria hereditária	Patologia	9.05 I*	
251607	Xantoastrocitoma pleomórfico	Patologia	0.01 I*	
910	Xeroderma pigmentoso	Patologia	0.23 BP*	
46348	doença de dor extrema paroxística	Patologia		4 Família(s)
544602	miopatia congénita com redução de fibras musculares tipo 2	Patologia		2 Caso(s)
1116	síndrome de aplasia cutânea congénita-linfangiectasia intestinal	Patologia		3 Caso(s)

Sem especificação, os ícones publicados são universais.

Asterisco * indica os dados Europeus. P indica dados de prevalência, I indica dados de incidência e BP indica a prevalência ao nascimento.

Para aceder às bases de dados epidemiológicos completos da Orphanet, visite Orphadata (www.orphadata.com).

Para qualquer questão ou comentário, por favor contacte-nos: contact.orphanet@inserm.fr

Editor-in-chief :Ana Rath – Editor of the report: Moï Yamakazi - Technical support : David Lagorce and Valérie Lanneau

A forma correta de citar este documento é:

« Prevalência das doenças raras: Dados bibliográficos », Relatórios Orphanet, Coleção Doenças Raras, Outubro 2024

Número 1 : Por ordem alfabética do nome da doença

[http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/PT/Prevalencia das doencas raras por ordem alfabetica.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/PT/Prevalencia%20das%20doencas%20raras%20por%20ordem%20alfabetica.pdf)