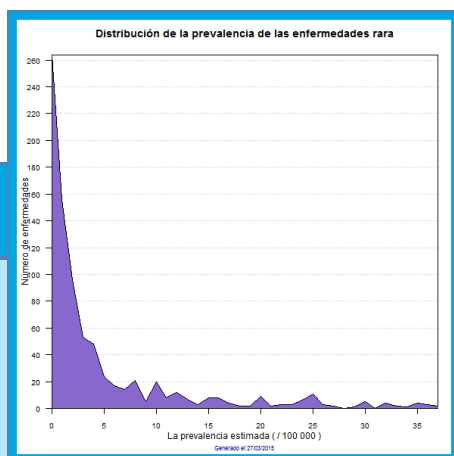




Prevalencia de las enfermedades raras : Datos bibliográficos

Prevalencia, incidencia o número de casos publicados
por orden alfabético de enfermedades

www.orpha.net

www.orphadata.com

Metodología

Orphanet lleva a cabo una vigilancia sistemática de la literatura con el fin de estimar la prevalencia e incidencia de las enfermedades raras. Este estudio tiene como objetivo recopilar nuevos datos respecto a la prevalencia puntual, la prevalencia al nacimiento y la incidencia, y actualizar los datos ya publicados según los nuevos estudios científicos u otros datos disponibles.

Estos datos se presentan en los siguientes informes que se publican bianualmente:

- Prevalencia, incidencia o número de casos publicados listados por enfermedades (en orden alfabético);
- Enfermedades listadas en orden decreciente de prevalencia, incidencia o número de casos publicados;

Recolección de datos

Se utilizan diferentes fuentes de información:

- Registros (RARECARE, EUROCAT, etc);
- Institutos y agencias sanitarias nacionales e internacionales (Institut National de Veille Sanitaire; American Center of Disease Control and Prevention, American National Cancer Institute, Agencia Europea de Medicamentos, Organización Mundial de la Salud, etc);
- Se consulta Medline utilizando el siguiente algoritmo de búsqueda: «Disease names» AND Epidemiology[MeSH:NoExp] OR Incidence[Title/abstract] OR Prevalence[Title/ abstract] OR Epidemiology[Title/abstract];
- Textos médicos, literatura gris e informes de expertos;
- Expertos que colaboran con Orphanet

Características de los datos

Los datos publicados en este documento son estimaciones mundiales, o estimaciones europeas si no hay disponible una estimación a nivel mundial. Los datos publicados son datos recopilados en bruto o extrapolaciones de datos en bruto a nivel mundial o europeo cuando no se sospecha un efecto fundador como causa de una enfermedad. Si se dispone de una serie de datos nacionales, se calcula la media para estimar la prevalencia o incidencia mundial o europea. Cuando se dispone de una variedad de fuentes de datos, prevalece la fuente de datos más reciente que reúna un cierto número de criterios de calidad (registros, meta-análisis, estudios de población, grandes cohortes).

Para las enfermedades congénitas, la prevalencia se estima, de modo que:

Prevalencia = prevalencia al nacimiento x (expectativa de vida del paciente/expectativa de vida de la población general)

Cuando sólo están documentados los datos de incidencia, la prevalencia se estima si es posible, de modo que:

Prevalencia = incidencia x duración media de la enfermedad.

Cuando no hay datos disponibles de prevalencia ni de incidencia, que es el caso de las enfermedades muy poco frecuentes, se ofrece el número de casos o de familias documentadas en la literatura.

Limitaciones del estudio

Los datos de prevalencia e incidencia presentados en este informe son tan solo estimaciones y no pueden ser consideradas absolutamente correctas.

Los valores medios presentados en este informe no tienen en cuenta la naturaleza heterogénea de las metodologías empleadas por los estudios considerados en la revisión bibliográfica.

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

La validez y exactitud de las fuentes de datos en bruto se dan por hecho y no han sido verificadas. En consecuencia, es posible una confusión entre términos como incidencia y prevalencia y/o prevalencia al nacimiento por el uso intercambiable de estos términos en ciertas fuentes. Es posible que la prevalencia esté sobreestimada en algunos casos, ya que los estudios epidemiológicos están basados generalmente en datos hospitalarios de regiones con una prevalencia mayor.

Presentación de los datos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales.

Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia.

I indica datos de incidencia.

BP indica prevalencia al nacimiento

Por favor, tenga en cuenta que esto es solo una selección de los datos epidemiológicos de las enfermedades raras de Orphanet. Actualmente hay 4363 enfermedades raras con información sobre prevalencia e incidencia en la base de datos de Orphanet. Para acceder al conjunto de datos completo visite Orphadata (www.orphadata.com).

Prevalencia, incidencia o número de casos publicados por orden alfabético de enfermedades

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
250977	AICA ribosiduria	Trastorno		4 Caso(s)
79327	ALG1-CDG	Trastorno		57 Caso(s)
280071	ALG11-CDG	Trastorno		8 Caso(s)
79324	ALG12-CDG	Trastorno		11 Caso(s)
324422	ALG13-CDG	Trastorno		1 Caso(s)
79326	ALG2-CDG	Trastorno		1 Caso(s)
79321	ALG3-CDG	Trastorno		15 Caso(s)
79320	ALG6-CDG	Trastorno		54 Caso(s)
79325	ALG8-CDG	Trastorno		15 Caso(s)
79328	ALG9-CDG	Trastorno		12 Caso(s)
14	Abetalipoproteinemia	Trastorno		100 Caso(s)
930	Acalasia idiopática	Trastorno	8.0 P	
930	Acalasia idiopática	Trastorno	0.77 I	
926	Acatasemia	Trastorno	3.2 P*	
48818	Aceruloplasminemia	Trastorno	0.09 P	
33	Acidemia isovalérica	Trastorno	1.0 P*	
26	Acidemia metilmalónica con homocistinuria	Trastorno		500 Caso(s)
79282	Acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo cblC	Subtipo de trastorno		500 Caso(s)
79283	Acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo cblD	Subtipo de trastorno		17 Caso(s)
79284	Acidemia metilmalónica con	Subtipo de		15 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	homocistinuria tipo cblF	trastorno		
369955	Acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo cblJ	Subtipo de trastorno		2 Caso(s)
369962	Acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo cblX	Subtipo de trastorno		18 Caso(s)
308425	Acidemia metilmalónica por deficiencia de metilmalonil-CoA epimerasa	Trastorno		7 Caso(s)
79312	Acidemia metilmalónica resistente a la vitamina B12 tipo mut-	Subtipo de trastorno		450 Caso(s)
28	Acidemia metilmalónica sensible a la vitamina B12	Trastorno		192 Caso(s)
79310	Acidemia metilmalónica sensible a la vitamina B12 tipo cblA	Subtipo de trastorno		60 Caso(s)
35	Acidemia propiónica	Trastorno	1.5 I	
35	Acidemia propiónica	Trastorno	0.2 P*	
397593	Acidosis láctica neonatal grave por deficiencia del complejo NFS1-ISD11	Trastorno		5 Caso(s)
314889	Acidosis tubular renal proximal autosómica dominante	Subtipo de trastorno		1 Familia(s)
79154	Aciduria 2-aminoadípica 2-oxoadípica	Trastorno		20 Caso(s)
939	Aciduria 3 hidroxí-isobutírica	Trastorno		13 Caso(s)
67046	Aciduria 3-metilglutacónica tipo 1	Trastorno		20 Caso(s)
505208	Aciduria 3-metilglutacónica tipo 8	Trastorno		9 Caso(s)
505216	Aciduria 3-metilglutacónica tipo 9	Trastorno		4 Caso(s)
356978	Aciduria D,L-2-hidroxiglutarica	Trastorno		13 Caso(s)
79315	Aciduria D-2-hidroxiglutarica	Trastorno		80 Caso(s)
79314	Aciduria L-2-hidroxiglutarica	Trastorno		140 Caso(s)
23	Aciduria argininosuccínica	Trastorno	1.0 P*	
24	Aciduria fumárica	Trastorno		40 Caso(s)
943	Aciduria malónica	Trastorno		34 Caso(s)
280183	Aciduria metilmalónica por defectos del	Trastorno		5 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	receptor de la transcobalamina			
29	Aciduria mevalónica	Subtipo de trastorno		30 Caso(s)
30	Aciduria orótica hereditaria	Trastorno		20 Caso(s)
210128	Aciduria urocánica	Trastorno		4 Caso(s)
922	Acilia nasal familiar	Trastorno		8 Caso(s)
15	Acondroplasia	Trastorno	4.73 BP	
15	Acondroplasia	Trastorno	3.62 BP*	
2391	Acortamiento congénito de ligamento costocoracoide	Trastorno		1 Familia(s)
221054	Acrocefalopolidactilia	Trastorno		8 Caso(s)
950	Acrodisostosis	Trastorno		80 Caso(s)
2956	Acrodisplasia-escoliosis	Trastorno		2 Caso(s)
300373	Acrogigantismo ligado al cromosoma X	Trastorno		33 Caso(s)
49382	Acromatopsia	Trastorno	2.7 P	
963	Acromegalia	Trastorno	0.47 I	
39	Acromelanosis	Trastorno		10 Caso(s)
178307	Acropigmentación reticulada de Kitamura	Trastorno		130 Caso(s)
99710	Acroqueratodermia punteada con pigmentación similar a pecas	Trastorno		7 Caso(s)
55881	Adamantinoma	Trastorno	0.01 I*	
55881	Adamantinoma	Trastorno	0.11	
213772	Adenocarcinoma de cuello de útero	Trastorno	1.01 I*	
398971	Adenocarcinoma de células claras de ovario	Trastorno	0.32 I*	
99976	Adenocarcinoma de esófago	Trastorno	3.264 I*	
99976	Adenocarcinoma de esófago	Trastorno	0.7 I	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
99976	Adenocarcinoma de esófago	Trastorno	5.55	
424943	Adenocarcinoma de hígado y vías biliares intrahepáticas	Trastorno	0.412 I*	
104075	Adenocarcinoma de intestino delgado	Trastorno	0.588 I*	
424991	Adenocarcinoma de la vesícula biliar y de las vías biliares extrahepáticas	Trastorno	2.62 I*	
424016	Adenocarcinoma del canal anal	Trastorno	0.253 I*	
213504	Adenocarcinoma del ovario	Trastorno	5.97 I*	
314022	Adenocarcinoma gástrico y poliposis proximal del estómago	Trastorno		28 Caso(s)
398961	Adenocarcinoma mucinoso de ovario	Trastorno	0.85 I*	
363478	Adenocarcinoma paratesticular	Trastorno	0.01	
213528	Adenocarcinoma raro de mama	Trastorno	3.55 I*	
314777	Adenoma hipofisario aislado familiar	Trastorno		150 Caso(s)
91349	Adenoma hipofisario no secretor	Trastorno	1.05 I	
91349	Adenoma hipofisario no secretor	Trastorno	2.55 I*	
454821	Adenoma pleomórfico de las glándulas salivales	Subtipo de trastorno	2.725 I	
977	Adrenomiodistrofia	Trastorno		2 Caso(s)
100070	Afasia progresiva no fluente	Trastorno	2.5 P*	
100070	Afasia progresiva no fluente	Trastorno	0.7 I*	
137754	Afección neurológica asociada a la deficiencia de aminoacilasa 1	Trastorno		15 Caso(s)
229717	Agammaglobulinemia aislada	Trastorno	0.3 P	
33110	Agammaglobulinemia autosómica	Subtipo de trastorno		100 Caso(s)
47	Agammaglobulinemia ligada al cromosoma X	Subtipo de trastorno	0.1 P*	
47	Agammaglobulinemia ligada al	Subtipo de	0.22 P	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	cromosoma X	trastorno		
495879	Agenesia congénita del escroto	Trastorno		6 Caso(s)
49	Agenesia del pene	Trastorno		80 Caso(s)
2805	Agenesia pancreática parcial	Trastorno		50 Caso(s)
1848	Agenesia renal bilateral	Subtipo de trastorno	1.7 BP*	
93100	Agenesia renal unilateral	Subtipo de trastorno	50.0 BP	
3346	Agenesia traqueal	Trastorno	2.0 BP*	
999	Albinismo cutáneo, fenotipo Hermine	Trastorno		6 Caso(s)
1000	Albinismo ocular con sordera neurosensorial tardía	Trastorno		9 Caso(s)
54	Albinismo ocular recesivo ligado al cromosoma X	Trastorno	0.58 BP*	
352731	Albinismo oculocutáneo tipo 1	Trastorno	2.5 P	
352734	Albinismo oculocutáneo tipo 1 con pigmentación mínima	Subtipo de trastorno		10 Caso(s)
352737	Albinismo oculocutáneo tipo 1 sensible a la temperatura	Subtipo de trastorno		10 Caso(s)
79431	Albinismo oculocutáneo tipo 1A	Subtipo de trastorno	1.3 P	
79434	Albinismo oculocutáneo tipo 1B	Subtipo de trastorno	1.3 P	
79432	Albinismo oculocutáneo tipo 2	Trastorno	2.55 P	
79435	Albinismo oculocutáneo tipo 4	Trastorno	1.0 P	
370091	Albinismo oculocutáneo tipo 5	Trastorno		1 Familia(s)
370097	Albinismo oculocutáneo tipo 6	Trastorno		1 Caso(s)
352745	Albinismo oculocutáneo tipo 7	Trastorno		9 Caso(s)
597733	Albinismo oculocutáneo tipo 8	Trastorno		2 Caso(s)
61	Alfa-manosidosis	Trastorno	0.1 P*	
231401	Alfa-talasemia-síndrome	Trastorno		80 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	mielodisplásico			
700	Alopecia total	Trastorno	10.5 P*	
701	Alopecia universal	Trastorno	25.0 P*	
1006	Alopecia-deficiencia de anticuerpos	Trastorno		3 Caso(s)
65	Amaurosis congénita de Leber	Trastorno	2.5 BP	
65	Amaurosis congénita de Leber	Trastorno	2.5 P	
439232	Amiloidosis AApoAIV	Trastorno		2 Caso(s)
324708	Amiloidosis ABeta tipo Iowa	Subtipo de trastorno		2 Familia(s)
324713	Amiloidosis ABeta tipo italiano	Subtipo de trastorno		7 Familia(s)
100006	Amiloidosis ABeta tipo neerlandés	Subtipo de trastorno		250 Caso(s)
324723	Amiloidosis ABeta tipo ártico	Subtipo de trastorno		1 Familia(s)
85446	Amiloidosis ABeta2M forma nativa	Trastorno	4.5 P*	
324718	Amiloidosis ABetaA21G	Subtipo de trastorno		2 Familia(s)
324703	Amiloidosis ABetaL34V	Subtipo de trastorno		1 Familia(s)
100008	Amiloidosis ACys	Subtipo de trastorno		9 Familia(s)
85448	Amiloidosis AGel	Trastorno		475 Caso(s)
442582	Amiloidosis AH	Trastorno		12 Caso(s)
85443	Amiloidosis AL	Trastorno	5.127 P	
85443	Amiloidosis AL	Trastorno	5.5311 P*	
85443	Amiloidosis AL	Trastorno	1.044 I	
85443	Amiloidosis AL	Trastorno	1.1177 I*	
93561	Amiloidosis ALys	Subtipo de trastorno		7 Familia(s)
330001	Amiloidosis ATTR forma nativa	Trastorno	1.72 P	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
271861	Amiloidosis ATTR hereditaria	Trastorno	0.2222 <i>P</i>	
439254	Amiloidosis ITM2B	Trastorno		2 Familia(s)
319635	Amiloidosis cutánea discrómica	Trastorno		27 Caso(s)
397606	Amiloidosis sistémica PrP	Trastorno		16 Caso(s)
314701	Amiloidosis sistémica primaria	Subtipo de trastorno	30.0 <i>P*</i>	
314652	Amiloidosis variante ABeta2M	Trastorno		5 Caso(s)
1040	Anadislplasia metafisaria	Trastorno		27 Caso(s)
86816	Analbuminemia congénita	Trastorno		50 Caso(s)
88	Anemia aplásica idiopática	Trastorno	0.4 <i>P*</i>	
300298	Anemia congénita hipocrómica grave con sideroblastos en anillo	Trastorno		3 Caso(s)
124	Anemia de Diamond-Blackfan	Trastorno	0.67 <i>BP*</i>	
84	Anemia de Fanconi	Trastorno	0.3 <i>P*</i>	
84	Anemia de Fanconi	Trastorno	0.62 <i>BP*</i>	
98870	Anemia diseritropoyética congénita tipo III	Trastorno		60 Caso(s)
293825	Anemia diseritropoyética congénita tipo IV	Trastorno		4 Caso(s)
363727	Anemia diseritropoyética ligada al cromosoma X con plaquetas anómalas y neutropenia	Trastorno		1 Familia(s)
232	Anemia falciforme	Trastorno	10.0 <i>P*</i>	
398109	Anemia hemolítica autoinmune neonatal	Trastorno		2 Caso(s)
90031	Anemia hemolítica no esferocítica por deficiencia de hexoquinasa	Trastorno		17 Familia(s)
86817	Anemia hemolítica por deficiencia de adenilato quinasa	Trastorno		7 Familia(s)
712	Anemia hemolítica por deficiencia de glucosa fosfato isomerasa	Trastorno		50 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, *I* indica datos de incidencia. *BP* indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
90030	Anemia hemolítica por deficiencia de glutatión reductasa	Trastorno		3 Caso(s)
766	Anemia hemolítica por deficiencia de piruvato quinasa de los glóbulos rojos	Trastorno	5.0 P*	
319651	Anemia megaloblástica constitucional con enfermedad neurológica grave	Trastorno		6 Caso(s)
83642	Anemia microcítica con sobrecarga hepática de hierro	Trastorno		3 Caso(s)
168960	Anemia refractaria con exceso de blastos en transformación	Trastorno	0.04 I*	
255132	Anemia sideroblástica autosómica recesiva de inicio en el adulto	Trastorno		2 Caso(s)
75564	Anemia sideroblástica idiopática adquirida	Trastorno	0.09 I*	
75563	Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X	Trastorno		200 Caso(s)
2802	Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X y ataxia espinocerebelosa	Trastorno		13 Caso(s)
1048	Anencefalia/exencefalia aislada	Trastorno	35.0 BP*	
83620	Anendocrinosis entérica	Trastorno		7 Caso(s)
228277	Anetodermia familiar	Trastorno		12 Familia(s)
91387	Aneurisma aórtico torácico y disección aórtica familiar	Trastorno		22 Caso(s)
537072	Angioedema hereditario con C1Inh normal asociado al gen PLG	Subtipo de trastorno		105 Caso(s)
458768	Angioendoteloma intralinfático primario	Trastorno		30 Caso(s)
289596	Angiofibroma nasofaríngeo juvenil	Trastorno	0.6666 I	
1063	Angioma en racimo	Trastorno		200 Caso(s)
85458	Angiopatia amiloide cerebral	Trastorno		350 Caso(s)
263413	Angiosarcoma	Trastorno	0.02	
468666	Anhidrosis generalizada aislada con glándulas sudoríparas normales	Trastorno		7 Caso(s)
250923	Aniridia aislada	Trastorno	1.31 I*	
1070	Anisakiosis	Trastorno	0.32 I	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
399096	Anoctaminopatía distal	Trastorno		24 Caso(s)
464760	Anomalía cavitaria familiar del disco óptico	Trastorno		17 Caso(s)
99125	Anomalía congénita del retorno venoso pulmonar total	Trastorno	9.0 BP	
99125	Anomalía congénita del retorno venoso pulmonar total	Trastorno	9.0 P	
708	Anomalía de Peters	Trastorno		60 Caso(s)
3403	Anomalía de Uhl	Trastorno		84 Caso(s)
3403	Anomalía de Uhl	Trastorno	1.0 BP	
3294	Anomalía de los tendones extensores de los dedos de las manos	Trastorno		2 Caso(s)
2138	Anomalía del desarrollo sexual 46,XX ovotesticular	Trastorno		500 Caso(s)
2138	Anomalía del desarrollo sexual 46,XX ovotesticular	Trastorno	2.5 BP	
90796	Anomalía del desarrollo sexual 46,XY por deficiencia aislada de 17,20-liasa	Trastorno		15 Caso(s)
443087	Anomalía del desarrollo sexual 46,XY por deficiencia testicular de 17,20-desmolasa	Trastorno		2 Familia(s)
168558	Anomalía del desarrollo sexual 46,XY-insuficiencia suprarrenal por deficiencia de CYP11A1	Trastorno		9 Caso(s)
69125	Anoniquia con pigmentación de los pliegues de flexión	Trastorno		3 Caso(s)
79143	Anoniquia congénita aislada	Trastorno		50 Caso(s)
88620	Anosmia congénita aislada	Trastorno		15 Caso(s)
93976	Anotia	Trastorno	0.028 BP*	
140917	Anquilosis del estribo con pulgares y dedos de los pies anchos	Trastorno		6 Familia(s)
141163	Anquilosis glosopalatina	Trastorno		30 Caso(s)
637064	Aplasia aislada del nervio óptico	Trastorno		3 Caso(s)
1114	Aplasia cutis congénita	Trastorno	10.0 BP	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
3383	Aplasia de la tróclea del húmero	Trastorno		5 Caso(s)
2926	Aplasia de los músculos extensores de los dedos-polineuropatía	Trastorno		3 Caso(s)
314399	Aplasia y mielodisplasia autosómica dominante	Trastorno		6 Caso(s)
86789	Aplasia/hipoplasia aislada de rótula	Trastorno		5 Familia(s)
99981	Apnea de la prematuridad	Trastorno	8.5 P*	
209908	Apraxia del habla infantil aislada	Trastorno		22 Caso(s)
1125	Apraxia ocular tipo Cogan	Trastorno		50 Caso(s)
314566	Apraxia progresiva primaria del habla	Trastorno		16 Caso(s)
1126	Aprosencefalia - disgenesia cerebelosa	Trastorno		2 Caso(s)
1134	Arrinia aislada	Trastorno		20 Caso(s)
136	Arteriopatía cerebral autosómica dominante-infartos subcorticales-leucoencefalopatía	Trastorno	3.0 P*	
3287	Arteritis de Takayasu	Trastorno	0.084 I*	
3287	Arteritis de Takayasu	Trastorno	1.34 P*	
26137	Arteritis temporal juvenil	Trastorno		20 Caso(s)
85438	Artritis idiopática juvenil asociada a entesitis	Trastorno	5.7 P*	
85414	Artritis idiopática juvenil de inicio sistémico	Trastorno	3.1 P	
85414	Artritis idiopática juvenil de inicio sistémico	Trastorno	0.6 I	
85410	Artritis idiopática juvenil oligoarticular	Trastorno	20.5 P*	
85408	Artritis idiopática juvenil poliarticular factor reumatoide negativo	Trastorno	8.0 P*	
85435	Artritis idiopática juvenil poliarticular factor reumatoide positivo	Trastorno	4.2 P*	
251515	Artrogriposis distal tipo 10	Trastorno		53 Caso(s)
329457	Artrogriposis distal tipo 5D	Trastorno		33 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
319332	Artrogriposis múltiple congénita miogénica autosómica recesiva	Trastorno		1 Familia(s)
1143	Artrogriposis múltiple congénita tipo neurogénico	Trastorno	4.3 BP*	
887	Asociación VACTERL/VATER	Trastorno	6.25 BP*	
251679	Astroblastoma	Trastorno	0.02 I*	
251598	Astrocitoma protoplásmico	Subtipo de trastorno	0.01 I*	
364198	Astrágalo bipartito	Trastorno		23 Caso(s)
247815	Ataxia autosómica recesiva por deficiencia de PEX10	Trastorno		6 Caso(s)
139485	Ataxia autosómica recesiva por deficiencia de ubiquinona	Trastorno		31 Caso(s)
88644	Ataxia autosómica recesiva tipo Beauce	Trastorno		57 Caso(s)
352403	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva asociada a la espectrina	Trastorno		2 Familia(s)
352641	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva con espasticidad de inicio tardío	Trastorno		10 Caso(s)
284289	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva de inicio en el adulto	Trastorno		14 Caso(s)
453521	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva por deficiencia de CWF19L1	Trastorno		2 Caso(s)
412057	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva por deficiencia de STUB1	Trastorno		10 Familia(s)
363432	Ataxia cerebelosa congénita autosómica recesiva por deficiencia de GRID2	Subtipo de trastorno		7 Caso(s)
324262	Ataxia cerebelosa congénita por deficiencia de MGLUR1 autosómica recesiva	Subtipo de trastorno		10 Caso(s)
512260	Ataxia cerebelosa congénita por una mutación en el gen RNU12	Trastorno		6 Caso(s)
314647	Ataxia cerebelosa no progresiva con discapacidad intelectual	Trastorno		15 Caso(s)
314978	Ataxia cerebelosa no progresiva ligada al cromosoma X	Trastorno		3 Familia(s)
96	Ataxia con deficiencia de vitamina E	Trastorno	0.33 P*	
95	Ataxia de Friedreich	Trastorno	2.0 P*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
401953	Ataxia episódica con trastornos del habla	Trastorno		13 Caso(s)
79135	Ataxia episódica tipo 3	Trastorno		1 Familia(s)
79136	Ataxia episódica tipo 4	Trastorno		2 Familia(s)
211067	Ataxia episódica tipo 5	Trastorno		7 Caso(s)
209967	Ataxia episódica tipo 6	Trastorno		4 Caso(s)
209970	Ataxia episódica tipo 7	Trastorno		7 Caso(s)
94124	Ataxia espinocerebelosa con neuropatía axonal tipo 1	Trastorno		9 Caso(s)
1186	Ataxia espinocerebelosa de inicio en el lactante	Trastorno		29 Caso(s)
85297	Ataxia espinocerebelosa ligada al cromosoma X tipo 3	Trastorno		5 Caso(s)
85292	Ataxia espinocerebelosa ligada al cromosoma X tipo 4	Trastorno		1 Familia(s)
98755	Ataxia espinocerebelosa tipo 1	Trastorno	1.5 P	
98767	Ataxia espinocerebelosa tipo 11	Trastorno		51 Caso(s)
98762	Ataxia espinocerebelosa tipo 12	Trastorno		40 Familia(s)
98768	Ataxia espinocerebelosa tipo 13	Trastorno		20 Caso(s)
98763	Ataxia espinocerebelosa tipo 14	Trastorno		20 Familia(s)
98769	Ataxia espinocerebelosa tipo 15/16	Trastorno		80 Caso(s)
98759	Ataxia espinocerebelosa tipo 17	Trastorno		100 Familia(s)
98771	Ataxia espinocerebelosa tipo 18	Trastorno		26 Caso(s)
98772	Ataxia espinocerebelosa tipo 19/22	Trastorno		12 Caso(s)
98756	Ataxia espinocerebelosa tipo 2	Trastorno	1.5 P	
98773	Ataxia espinocerebelosa tipo 21	Trastorno		35 Caso(s)
101108	Ataxia espinocerebelosa tipo 23	Trastorno		4 Familia(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
98764	Ataxia espinocerebelosa tipo 27	Trastorno		30 Caso(s)
208513	Ataxia espinocerebelosa tipo 29	Trastorno		50 Caso(s)
98757	Ataxia espinocerebelosa tipo 3	Trastorno	1.5 P	
217012	Ataxia espinocerebelosa tipo 31	Trastorno		30 Familia(s)
276183	Ataxia espinocerebelosa tipo 32	Trastorno		1 Familia(s)
1955	Ataxia espinocerebelosa tipo 34	Trastorno		45 Caso(s)
276193	Ataxia espinocerebelosa tipo 35	Trastorno		28 Caso(s)
276198	Ataxia espinocerebelosa tipo 36	Trastorno		100 Familia(s)
363710	Ataxia espinocerebelosa tipo 37	Trastorno		9 Caso(s)
423296	Ataxia espinocerebelosa tipo 38	Trastorno		4 Familia(s)
423275	Ataxia espinocerebelosa tipo 40	Trastorno		5 Caso(s)
458798	Ataxia espinocerebelosa tipo 41	Trastorno		1 Caso(s)
458803	Ataxia espinocerebelosa tipo 42	Trastorno		25 Caso(s)
497764	Ataxia espinocerebelosa tipo 43	Trastorno		7 Caso(s)
631095	Ataxia espinocerebelosa tipo 44	Trastorno		7 Caso(s)
589527	Ataxia espinocerebelosa tipo 45	Trastorno		7 Caso(s)
589522	Ataxia espinocerebelosa tipo 46	Trastorno		1 Familia(s)
631103	Ataxia espinocerebelosa tipo 48	Trastorno		50 Caso(s)
631106	Ataxia espinocerebelosa tipo 49	Trastorno		9 Caso(s)
98766	Ataxia espinocerebelosa tipo 5	Trastorno		5 Familia(s)
101110	Ataxia espinocerebelosa tipo 20	Trastorno		20 Caso(s)
101111	Ataxia espinocerebelosa tipo 25	Trastorno		10 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
101112	Ataxia espinocerebolosa tipo 26	Trastorno		1 Familia(s)
211017	Ataxia espinocerebolosa tipo 30	Trastorno		6 Caso(s)
247234	Ataxia esporádica de inicio en el adulto de etiología desconocida	Trastorno	7.6 P*	
251282	Ataxia espástica autosómica dominante tipo 1	Trastorno		53 Caso(s)
314603	Ataxia espástica autosómica recesiva con leucoencefalopatía	Trastorno		54 Caso(s)
1182	Ataxia espástica con miosis congénita	Trastorno		3 Familia(s)
557056	Ataxia espástica-disartria por deficiencia de glutaminasa	Trastorno		5 Caso(s)
1187	Ataxia letal con sordera y atrofia óptica	Trastorno		4 Familia(s)
459033	Ataxia-apraxia oculomotora tipo 4	Trastorno		12 Caso(s)
100	Ataxia-telangiectasia	Trastorno	0.49 P*	
56304	Atelosteogénesis tipo II	Trastorno		25 Caso(s)
56305	Atelosteogénesis tipo III	Trastorno		25 Caso(s)
95713	Atireosis	Trastorno	3.5 P*	
1195	Atransferrinemia congénita	Trastorno		16 Caso(s)
30391	Atresia biliar	Trastorno	2.9 BP*	
30391	Atresia biliar	Trastorno	18.5 BP	
137914	Atresia de coanas	Trastorno	8.6 BP*	
1198	Atresia de colon	Trastorno	5.0 BP	
1201	Atresia de intestino delgado	Trastorno	9.0 BP*	
1203	Atresia duodenal	Trastorno	9.0 BP*	
1203	Atresia duodenal	Trastorno	9.0 P*	
1199	Atresia esofágica	Trastorno	24.3 BP*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
2300	Atresia intestinal múltiple	Trastorno	4.05 BP	
99141	Atresia posterior de coanas-síndrome de linfedema	Trastorno		6 Caso(s)
1209	Atresia tricuspídea	Trastorno	5.5625 BP*	
363969	Atrofia cerebral autosómica recesiva	Trastorno		4 Caso(s)
402364	Atrofia cerebral y cerebelosa infantil con microcefalia postnatal progresiva	Trastorno		5 Caso(s)
247198	Atrofia cerebral y cerebelosa progresiva	Trastorno		7 Caso(s)
251295	Atrofia coriorretiniana pigmentada paravenosa	Trastorno		100 Caso(s)
1217	Atrofia espinal-oftalmoplejía-síndrome piramidal	Trastorno		2 Caso(s)
414	Atrofia girata de la coroides y la retina	Trastorno		200 Caso(s)
221142	Atrofia macular en confetti	Trastorno		2 Caso(s)
102	Atrofia multisistémica	Trastorno	3.7 P*	
102	Atrofia multisistémica	Trastorno	1.8 I	
102	Atrofia multisistémica	Trastorno	3.5 P	
98933	Atrofia multisistémica tipo parkinsoniano	Subtipo de trastorno	2.4 P*	
98920	Atrofia muscular espinal con distrés respiratorio tipo 1	Trastorno		128 Caso(s)
404521	Atrofia muscular espinal con insuficiencia respiratoria tipo 2	Trastorno		1 Caso(s)
1145	Atrofia muscular espinal de inicio en el lactante ligada al cromosoma X	Trastorno		14 Familia(s)
486811	Atrofia muscular espinal de inicio prenatal con fracturas óseas congénitas	Trastorno		7 Caso(s)
139557	Atrofia muscular espinal distal ligada al cromosoma X tipo 3	Trastorno		2 Familia(s)
139547	Atrofia muscular espinal distal tipo 3	Trastorno		28 Caso(s)
431255	Atrofia muscular espinal escapuloperoneal	Trastorno		31 Caso(s)
70	Atrofia muscular espinal proximal	Trastorno	2.6 I*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
70	Atrofia muscular espinal proximal	Trastorno	20.0 BP*	
363454	Atrofia muscular espinal proximal asociada al gen BICD2 autosómica dominante de inicio en la infancia	Subtipo de trastorno		60 Caso(s)
209341	Atrofia muscular espinal proximal asociada al gen DYNC1H1 autosómica dominante de inicio en la infancia	Subtipo de trastorno		37 Caso(s)
209335	Atrofia muscular espinal proximal autosómica dominante de inicio en el adulto	Trastorno	0.1 P*	
363447	Atrofia muscular espinal proximal autosómica dominante de inicio en la infancia	Trastorno		97 Caso(s)
83330	Atrofia muscular espinal proximal tipo 1	Subtipo de trastorno	0.26 I*	
83418	Atrofia muscular espinal proximal tipo 2	Subtipo de trastorno	2.0 BP*	
75373	Atrofia progresiva bifocal de la coroides y la retina	Trastorno		2 Familia(s)
98673	Atrofia óptica autosómica dominante tipo clásico	Trastorno	2.0 P	
67036	Atrofia óptica autosómica dominante y catarata	Trastorno		3 Familia(s)
98676	Atrofia óptica autosómica recesiva aislada	Trastorno		5 Caso(s)
227976	Atrofia óptica autosómica recesiva tipo OPA7	Trastorno		17 Caso(s)
98890	Atrofia óptica ligada al cromosoma X de inicio precoz	Trastorno		4 Familia(s)
140933	Atrofodermia lineal de Moulin	Trastorno		30 Caso(s)
114	Aurículo-osteo-displasia	Trastorno		2 Familia(s)
294975	Ausencia aislada de la parte superior del brazo y el antebrazo con presencia de la mano	Trastorno	0.62 BP	
48	Ausencia congénita bilateral de los conductos deferentes	Trastorno	50.0 P*	
980	Ausencia de la arteria pulmonar	Trastorno	0.5 I*	
981	Ausencia de la carótida interna	Trastorno		100 Caso(s)
973	Ausencia/hipoplasia aislada de los dedos de la mano a excepción del	Trastorno		2 Familia(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	pulgar, unilateral			
324530	Autoinflamación-deficiencia de anticuerpos asociada al gen PLCG2-desregulación inmunológica	Trastorno		2 Caso(s)
79332	B4GALT1-CDG	Trastorno		1 Caso(s)
281122	Bebé colodión autorresolutivo	Trastorno		25 Caso(s)
281127	Bebé colodión autorresolutivo acral	Trastorno		2 Caso(s)
139455	Bestrofinopatía autosómica recesiva	Trastorno		20 Caso(s)
118	Beta-manosidosis	Trastorno	0.14 BP*	
848	Beta-talasemia	Trastorno	1.0 I	
848	Beta-talasemia	Trastorno	10.0 I*	
64742	Blastoma pleuropulmonar	Trastorno	0.5 BP*	
64741	Blastoma pulmonar	Trastorno		350 Caso(s)
60041	Bloqueo auriculoventricular completo congénito	Trastorno	4.54 BP	
1267	Botulismo	Trastorno	0.022 I*	
228371	Botulismo alimentario	Subtipo de trastorno	0.1 I*	
254509	Botulismo iatrogénico	Subtipo de trastorno		180 Caso(s)
178478	Botulismo infantil	Subtipo de trastorno	0.2 BP*	
178478	Botulismo infantil	Subtipo de trastorno	0.3 I*	
178487	Botulismo intestinal del adulto	Subtipo de trastorno		19 Caso(s)
178475	Botulismo por herida	Subtipo de trastorno	0.1 I*	
254504	Botulismo por inhalación	Subtipo de trastorno		10 Caso(s)
75374	Bradiopsia	Trastorno		5 Caso(s)
93382	Braquidactilia A6	Trastorno		7 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
498602	Braquidactilia de Sugarman	Trastorno		1 Familia(s)
93397	Braquidactilia tipo A7	Trastorno		1 Familia(s)
93409	Braquidactilia-sindactilia, tipo Zhao	Trastorno		2 Familia(s)
448242	Braquiolmia autosómica recesiva	Trastorno		20 Caso(s)
93302	Braquiolmia tipo 2	Trastorno		4 Familia(s)
1295	Braquitelefalangia-dismorfia-síndrome de Kallmann	Trastorno		2 Caso(s)
1304	Brucelosis	Trastorno	0.09 /*	
448010	CAD-CDG	Trastorno		1 Caso(s)
369942	CADDs	Trastorno		4 Caso(s)
468684	CCDC115-CDG	Trastorno		8 Caso(s)
284448	CLIPPERS	Trastorno		50 Caso(s)
263508	COG1-CDG	Trastorno		3 Caso(s)
435934	COG2-CDG	Trastorno		1 Caso(s)
263501	COG4-CDG	Trastorno		2 Caso(s)
263487	COG5-CDG	Trastorno		9 Caso(s)
464443	COG6-CDG	Trastorno		10 Caso(s)
79333	COG7-CDG	Trastorno		8 Caso(s)
95428	COG8-CDG	Trastorno		2 Caso(s)
1314	Calcificaciones talámicas simétricas	Trastorno		30 Caso(s)
51608	Calcificación arterial generalizada del lactante	Trastorno		300 Caso(s)
178506	Calcificación cerebral tipo Rajab	Trastorno		8 Caso(s)
1980	Calcinosis bilateral estriato-pálido-dentada	Trastorno		200 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
79141	Callosidades dolorosas hereditarias	Trastorno		2 Familia(s)
1318	Campomelia tipo Cumming	Trastorno		8 Caso(s)
1319	Camptobraquidactilia	Trastorno		1 Familia(s)
1329	Canal auriculoventricular completo	Trastorno	20.0 BP*	
1330	Canal auriculoventricular parcial	Trastorno	20.0 BP*	
1330	Canal auriculoventricular parcial	Trastorno	30.0 P*	
1501	Carcinoma adrenocortical	Trastorno	0.75 P*	
1501	Carcinoma adrenocortical	Trastorno	0.03 I*	
314422	Carcinoma ameloblástico	Trastorno		40 Caso(s)
142	Carcinoma anaplásico de tiroides	Trastorno	0.17 I*	
142	Carcinoma anaplásico de tiroides	Trastorno	0.1 P*	
424046	Carcinoma de células acinares de páncreas	Trastorno	0.029 I*	
329984	Carcinoma de células caliciformes	Subtipo de trastorno	0.025 I	
423994	Carcinoma de células escamosas de colon	Trastorno	0.026 I*	
213716	Carcinoma de células escamosas de cuerpo de útero	Trastorno	0.12 I*	
99977	Carcinoma de células escamosas de esófago	Trastorno	3.357 I*	
99977	Carcinoma de células escamosas de esófago	Trastorno	5.2 I	
99977	Carcinoma de células escamosas de esófago	Trastorno	5.42	
424975	Carcinoma de células escamosas de hígado y vías biliares intrahepáticas	Trastorno	0.009 I*	
423968	Carcinoma de células escamosas de intestino delgado	Trastorno	0.008 I*	
500464	Carcinoma de células escamosas de la cavidad nasal y senos paranasales	Trastorno	0.35 I	
502363	Carcinoma de células escamosas de la cavidad oral	Trastorno	3.51 I*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
494547	Carcinoma de células escamosas de la hipofaringe	Trastorno	1.27 /*	
494550	Carcinoma de células escamosas de la laringe	Trastorno	4.61 /*	
500478	Carcinoma de células escamosas de la orofaringe	Trastorno	3.12 /*	
424039	Carcinoma de células escamosas de páncreas	Trastorno	0.023 /*	
424002	Carcinoma de células escamosas de recto	Trastorno	0.113 /*	
424996	Carcinoma de células escamosas de vesícula biliar y vías biliares extrahepáticas	Trastorno	0.032 /*	
424019	Carcinoma de células escamosas del canal anal	Trastorno	0.81 /*	
418959	Carcinoma de células escamosas del estómago	Trastorno	0.115 /*	
502366	Carcinoma de células escamosas del labio	Trastorno	1.02 /	
398058	Carcinoma de células escamosas del pene	Trastorno	0.57 /*	
319303	Carcinoma de células renales cromóforo	Trastorno	0.01 /*	
418945	Carcinoma de esófago tipo glándulas salivales	Trastorno	0.004 /*	
143	Carcinoma de paratiroides	Trastorno	0.02 /*	
143	Carcinoma de paratiroides	Trastorno	0.28	
251899	Carcinoma del plexo coroideo	Trastorno	0.01 /*	
251899	Carcinoma del plexo coroideo	Trastorno	0.35	
146	Carcinoma diferenciado de tiroides	Trastorno	5.25 /	
146	Carcinoma diferenciado de tiroides	Trastorno	2.0 /*	
180226	Carcinoma embrionario	Trastorno	0.01 /*	
454723	Carcinoma endometrioide de ovario	Trastorno	0.81 /*	
313920	Carcinoma gástrico asociado al virus de Epstein-Barr	Trastorno	1.2 /	
210159	Carcinoma hepatocelular del adulto	Trastorno	3.22 /*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
401920	Carcinoma hepatocelular fibrolamelar	Trastorno	0.025 I*	
33402	Carcinoma hepatocelular pediátrico	Trastorno	0.15 I*	
300385	Carcinoma hipofisario	Trastorno	0.04 I*	
300385	Carcinoma hipofisario	Trastorno	0.87	
423786	Carcinoma indiferenciado de estómago	Trastorno	0.211 I*	
418951	Carcinoma indiferenciado de esófago	Trastorno	0.044 I*	
424970	Carcinoma indiferenciado de hígado y vías biliares intrahepáticas	Trastorno	0.015 I*	
424080	Carcinoma indiferenciado de páncreas con células gigantes tipo osteoclasto	Trastorno	0.001 I*	
424058	Carcinoma intraductal papilar mucinoso de páncreas	Trastorno	0.011 I*	
1332	Carcinoma medular de tiroides	Trastorno	5.0 P*	
1332	Carcinoma medular de tiroides	Trastorno	0.22 I*	
213531	Carcinoma metaplásico de mama	Trastorno	0.06 I*	
150	Carcinoma nasofaríngeo	Trastorno	2.0 P*	
150	Carcinoma nasofaríngeo	Trastorno	0.36 I*	
79140	Carcinoma neuroendocrino cutáneo	Trastorno	0.27 I	
79140	Carcinoma neuroendocrino cutáneo	Trastorno	0.13 I*	
79140	Carcinoma neuroendocrino cutáneo	Trastorno	4.0 P*	
79140	Carcinoma neuroendocrino cutáneo	Trastorno	0.86	
100085	Carcinoma neuroendocrino hepático primario	Trastorno	0.2 I	
209989	Carcinoma no papilar de células transicionales de la vejiga	Trastorno	37.0 P*	
319298	Carcinoma papilar de células renales	Trastorno	0.14 I*	
213767	Carcinoma raro de células escamosas de	Trastorno	4.28 I*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	cuello de útero			
319276	Carcinoma renal de células claras	Trastorno	1.99 I*	
424065	Carcinoma sólido pseudopapilar de páncreas	Trastorno	0.003 I*	
97290	Carcinoma tiroideo papilar familiar con neoplasia renal papilar	Trastorno		2 Caso(s)
598216	Carcinoma urotelial de las vías urinarias superiores	Trastorno	1.5 I	
97292	Cardiogenic shock	Trastorno	40.0 P*	
438075	Cetoacidosis por deficiencia del transportador de monocarboxilato 1	Trastorno		9 Caso(s)
324625	Chikungunya	Trastorno	0.12 I*	
90080	Cicatrización tras cirugía de filtración de glaucoma	Trastorno	22.0 P*	
168583	Cirrosis hereditaria de los niños indios de América del Norte	Subtipo de trastorno		36 Caso(s)
213	Cistinosis	Trastorno	0.75 BP	
213	Cistinosis	Trastorno	1.5 P*	
213	Cistinosis	Trastorno	0.5 BP*	
214	Cistinuria	Trastorno	14.0 P	
214	Cistinuria	Trastorno	5.0 P*	
424982	Cistoadenocarcinoma biliar	Trastorno	0.002 I*	
424053	Cistoadenocarcinoma mucinoso de páncreas	Trastorno	0.01 I*	
247525	Citrulinemia tipo I	Trastorno	2.4 P*	
1457	Coartación aórtica	Trastorno	35.6 BP*	
53296	Colagenoma cutáneo familiar	Trastorno		16 Caso(s)
79147	Colagenosis perforante reactiva familiar	Trastorno		50 Caso(s)
70567	Colangiocarcinoma	Trastorno	4.2 I	
70567	Colangiocarcinoma	Trastorno	4.0 I*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
70567	Colangiocarcinoma	Trastorno	2.1 <i>P</i>	
186	Colangitis biliar primaria	Trastorno	2.57 <i>I*</i>	
186	Colangitis biliar primaria	Trastorno	3.0 <i>I</i>	
186	Colangitis biliar primaria	Trastorno	21.05 <i>P</i>	
186	Colangitis biliar primaria	Trastorno	25.0 <i>P*</i>	
480556	Colangitis esclerosante neonatal aislada	Trastorno		4 <i>Caso(s)</i>
171	Colangitis esclerosante primaria	Trastorno	0.77 <i>I*</i>	
171	Colangitis esclerosante primaria	Trastorno	8.1 <i>P</i>	
171	Colangitis esclerosante primaria	Trastorno	7.84 <i>P*</i>	
171	Colangitis esclerosante primaria	Trastorno	0.65 <i>I</i>	
300552	Colangitis folicular y pancreatitis	Trastorno		5 <i>Caso(s)</i>
480491	Colestasis intrahepática familiar progresiva asociada al gen MYO5B	Subtipo de trastorno		5 <i>Caso(s)</i>
480483	Colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 4	Subtipo de trastorno		14 <i>Caso(s)</i>
480476	Colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 5	Subtipo de trastorno		4 <i>Caso(s)</i>
402035	Colitis eosinofílica	Trastorno		196 <i>Caso(s)</i>
1473	Coloboma-fisura labiopalatina-discapacidad intelectual	Trastorno		12 <i>Caso(s)</i>
1359	Complejo de Carney	Trastorno		750 <i>Caso(s)</i>
1986	Complejo de Gollop-Wolfgang	Trastorno		200 <i>Caso(s)</i>
99063	Complejo de Shone	Trastorno		100 <i>Caso(s)</i>
2019	Complejo fémur-peroné-cúbito	Trastorno	1.5 <i>BP*</i>	
220295	Complejo xeroderma pigmentoso/síndrome de Cockayne	Trastorno		30 <i>Caso(s)</i>
268316	Complicaciones en hemodiálisis	Trastorno	13.0 <i>I*</i>	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, *I* indica datos de incidencia. *BP* indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
90053	Complicaciones post-trasplante de células madre hematopoyéticas	Trastorno	0.65 P*	
306644	Complicaciones post-trasplante de órganos	Trastorno	9.0 P*	
280586	Condrodisplasia con luxaciones articulares, tipo gPAPP	Trastorno		4 Caso(s)
50945	Condrodisplasia de Blomstrand letal	Trastorno		13 Caso(s)
163966	Condrodisplasia dominante ligada al cromosoma X tipo Chassaing-Lacombe	Trastorno		10 Caso(s)
33067	Condrodisplasia metafisaria tipo Jansen	Trastorno		16 Caso(s)
166038	Condrodisplasia metafisaria tipo Kaitila	Trastorno		2 Caso(s)
1837	Condrodisplasia metafisaria tipo Rosenberg	Trastorno		3 Caso(s)
2501	Condrodisplasia metafisaria tipo Spahr	Trastorno		18 Caso(s)
35173	Condrodisplasia punctata dominante ligada al cromosoma X	Trastorno	0.25 BP*	
177	Condrodisplasia punctata rizomélica	Trastorno	0.7 BP*	
468717	Condrodisplasia punctata rizomélica tipo 5	Subtipo de trastorno		4 Caso(s)
79347	Condrodisplasia punctata tipo Toriello	Trastorno		3 Caso(s)
1423	Condrodisplasia recesiva letal	Trastorno		4 Caso(s)
55880	Condrosarcoma	Trastorno	0.24 I*	
55880	Condrosarcoma	Trastorno	3.55	
209916	Condrosarcoma mixoide extraesquelético	Trastorno	0.2 P*	
85168	Conodisplasia craneofacial	Trastorno		1 Familia(s)
140927	Convulsiones benignas del neonato-lactante familiares	Trastorno		10 Familia(s)
1461	Corazón en criss-cross	Trastorno	0.8 BP*	
1464	Corazón univentricular	Trastorno	7.5 BP	
494541	Corea benigna de inicio en la infancia	Trastorno		3 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	con afectación estriatal			
53583	Coreoatetosis distónica paroxística con ataxia episódica y espasticidad	Trastorno		20 Caso(s)
179	Coriorretinopatía "birdshot"	Trastorno	0.35 P	
180	Coroideremia	Trastorno	2.0 P*	
54595	Craneofaringioma	Trastorno	1.0 I	
54595	Craneofaringioma	Trastorno	2.0 P*	
1516	Craneosinostosis bilambdoidea y sagital no sindrómica	Trastorno		14 Caso(s)
3366	Craneosinostosis metópica no sindrómica	Trastorno	6.7 BP*	
3366	Craneosinostosis metópica no sindrómica	Trastorno	10.2979 P*	
1541	Craneosinostosis tipo Boston	Trastorno		3 Familia(s)
1527	Craneosinostosis tipo Filadelfia	Trastorno		1 Familia(s)
2145	Craneosinostosis tipo Herrmann-Opitz	Trastorno		2 Caso(s)
620102	Craneosinostosis unicoronal no sindrómica	Trastorno	0.1049 P	
620139	Craneosinostosis unifrontoesfenoidal no sindrómica	Trastorno	0.0136 P	
620113	Craneosinostosis unilambdoidea no sindrómica	Trastorno	0.0442 P	
157832	Craniorrinia	Trastorno		4 Caso(s)
398088	Criohidrocitosis hereditaria con estomatina normal	Trastorno		53 Caso(s)
168577	Criohidrocitosis hereditaria con estomatina reducida	Trastorno		3 Caso(s)
1546	Criptococosis	Trastorno	11.0 I*	
91396	Criptoftalmia aislada	Trastorno		30 Caso(s)
98949	Criptoftalmia completa	Subtipo de trastorno		15 Caso(s)
166305	Crisis benignas infantiles asociadas con gastroenteritis leve	Trastorno		100 Caso(s)
1525	Cráneo-osteo-artropatía	Trastorno		30 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
90348	Cutis laxa autosómica dominante	Trastorno		50 Caso(s)
90349	Cutis laxa autosómica recesiva tipo 1	Trastorno		60 Caso(s)
221145	Cutis laxa con anomalías urinarias, gastrointestinales y pulmonares graves	Trastorno		21 Caso(s)
1556	Cutis marmorata telangiectásica congénita	Trastorno		300 Caso(s)
213557	Cáncer de mama tipo glándula salivar	Trastorno	0.05 I*	
70573	Cáncer de pulmón de células pequeñas	Trastorno	12.0 P*	
26106	Cáncer gástrico difuso hereditario	Trastorno	1.5 I*	
300536	DDOST-CDG	Trastorno		1 Caso(s)
404546	DITRA	Trastorno		70 Caso(s)
91131	DK1-CDG	Trastorno		17 Caso(s)
86309	DPAGT1-CDG	Trastorno		18 Caso(s)
79322	DPM1-CDG	Trastorno		9 Caso(s)
263494	DPM3-CDG	Trastorno		1 Caso(s)
90056	Daño cerebral traumático de moderado a grave	Trastorno	37.8 P*	
90058	Daño de la médula espinal	Trastorno	32.0 P*	
79302	Defecto congénito de la síntesis de ácidos biliares tipo 3	Trastorno		2 Caso(s)
79095	Defecto congénito de la síntesis de ácidos biliares tipo 4	Trastorno		5 Caso(s)
2847	Defecto pericárdico y diafragmático	Trastorno		20 Caso(s)
580933	Defectos del desarrollo cerebral y cardíaco letales	Trastorno		4 Caso(s)
440713	Deficiencia aislada de sedoheptuloquinasa	Trastorno		2 Caso(s)
3208	Deficiencia aislada de succinato-CoQ reductasa	Trastorno		37 Caso(s)
99731	Deficiencia aislada de sulfito oxidasa	Subtipo de		50 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
		trastorno		
98434	Deficiencia combinada de factores de la coagulación dependientes de la vitamina K, forma hereditaria	Trastorno		30 Familia(s)
572798	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa asociada al gen WARS2	Trastorno		11 Caso(s)
324535	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 11	Trastorno		32 Caso(s)
319514	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 13	Trastorno		2 Caso(s)
319519	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 14	Trastorno		5 Caso(s)
319524	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 15	Trastorno		16 Caso(s)
369913	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 17	Trastorno		20 Familia(s)
254920	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 2	Trastorno		1 Caso(s)
420728	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 20	Trastorno		2 Caso(s)
420733	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 21	Trastorno		2 Caso(s)
444013	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 23	Trastorno		11 Caso(s)
444458	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 24	Trastorno		3 Caso(s)
447954	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 25	Trastorno		2 Caso(s)
477684	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 26	Trastorno		2 Caso(s)
477774	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 27	Trastorno		3 Caso(s)
478029	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 29	Trastorno		1 Caso(s)
478042	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 30	Trastorno		2 Caso(s)
565624	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 39	Trastorno		6 Caso(s)
254925	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 4	Trastorno		2 Caso(s)
254930	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 7	Trastorno		7 Caso(s)
319504	Deficiencia combinada de la	Trastorno		7 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	fosforilación oxidativa tipo 8			
319509	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 9	Trastorno		4 Caso(s)
35909	Deficiencia combinada de los factores V y VIII	Trastorno	0.5 P*	
600691	Deficiencia combinada de los factores VII y X	Trastorno		7 Caso(s)
168612	Deficiencia congénita de alfa-fetoproteína	Trastorno		22 Caso(s)
79	Deficiencia congénita de alfa2-antiplasmina	Trastorno		40 Caso(s)
332	Deficiencia congénita de factor intrínseco	Trastorno		100 Caso(s)
335	Deficiencia congénita de fibrinógeno	Trastorno	0.15 P*	
103910	Deficiencia congénita de heparán-sulfato en los enterocitos	Trastorno		3 Caso(s)
35122	Deficiencia congénita de sacarasa-isomaltasa	Trastorno	20.0 P*	
325	Deficiencia congénita del factor II	Trastorno	0.05 P*	
326	Deficiencia congénita del factor V	Trastorno	0.1 P*	
327	Deficiencia congénita del factor VII	Trastorno	0.33 P*	
329	Deficiencia congénita del factor XI	Trastorno	0.1 P*	
331	Deficiencia congénita del factor XIII	Trastorno	0.04 I*	
331	Deficiencia congénita del factor XIII	Trastorno	0.05 P*	
79157	Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa	Trastorno		30 Caso(s)
79351	Deficiencia de 3-fosfoglicerato deshidrogenasa forma infantil/juvenil	Subtipo de trastorno		15 Caso(s)
79350	Deficiencia de 3-fosfoserina fosfatasa, forma infantil/juvenil	Subtipo de trastorno		8 Caso(s)
35701	Deficiencia de 3-hidroxi 3-metilglutaril-CoA (HMG) sintasa	Trastorno		9 Caso(s)
5	Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga	Trastorno	1.0 BP*	
5	Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga	Trastorno	8.0 P*	
6	Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA	Trastorno	2.65 BP*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	carboxilasa			
33572	Deficiencia de 5-oxoprolinasa	Trastorno		8 Caso(s)
2102	Deficiencia de GTP-ciclohidrolasa I	Subtipo de trastorno		16 Caso(s)
35708	Deficiencia de L-aminoácido aromático decarboxilasa	Trastorno		140 Caso(s)
35704	Deficiencia de L-arginina:glicina amidinotransferasa	Trastorno		9 Caso(s)
440731	Deficiencia de L-ferritina	Trastorno		2 Caso(s)
650	Deficiencia de LCAT	Trastorno		125 Caso(s)
3137	Deficiencia de N-acetil-alfa-D-galactosaminidasa	Trastorno		20 Caso(s)
555402	Deficiencia de NAD(P)HX deshidratasa	Trastorno		6 Caso(s)
555407	Deficiencia de NAD(P)HX epimerasa	Trastorno		11 Caso(s)
447731	Deficiencia de NIK	Trastorno		2 Caso(s)
88618	Deficiencia de S-adenosilhomocisteína hidrolasa	Trastorno		15 Caso(s)
481665	Deficiencia de UPS18	Trastorno		5 Caso(s)
2971	Deficiencia de acil CoA oxidasa peroxisomal	Trastorno		40 Caso(s)
99901	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa 9	Trastorno		23 Caso(s)
42	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	Trastorno	12.0 BP*	
42	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	Trastorno	6.85 P	
46	Deficiencia de adenilsuccinato liasa	Trastorno		56 Caso(s)
404553	Deficiencia de adenosina desaminasa 2	Trastorno		48 Caso(s)
45	Deficiencia de adenosina monofosfato deaminasa	Trastorno		100 Caso(s)
2968	Deficiencia de adhesión leucocitaria	Trastorno		350 Caso(s)
99842	Deficiencia de adhesión leucocitaria tipo I	Subtipo de trastorno	0.1 P*	
99843	Deficiencia de adhesión leucocitaria tipo	Subtipo de		7 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	II	trastorno		
99844	Deficiencia de adhesión leucocitaria tipo III	Subtipo de trastorno		40 Caso(s)
60	Deficiencia de alfa-1 antitripsina	Trastorno	20.0 P*	
79279	Deficiencia de alfa-N-acetilgalactosaminidasa tipo 1	Subtipo de trastorno		10 Caso(s)
79280	Deficiencia de alfa-N-acetilgalactosaminidasa tipo 2	Subtipo de trastorno		10 Caso(s)
79281	Deficiencia de alfa-N-acetilgalactosaminidasa tipo 3	Subtipo de trastorno		10 Caso(s)
300359	Deficiencia de anticuerpos asociada al gen PLCG2 y desregulación inmunológica	Trastorno		3 Familia(s)
425	Deficiencia de apolipoproteína A-I	Trastorno		30 Familia(s)
530849	Deficiencia de apolipoproteína A5 familiar	Subtipo de trastorno		3 Familia(s)
178029	Deficiencia de arginina vasopresina	Trastorno	4.0 P*	
91	Deficiencia de aromatasa	Trastorno		38 Caso(s)
65287	Deficiencia de beta-ureidopropionasa	Trastorno		5 Caso(s)
79241	Deficiencia de biotinidasa	Trastorno	1.6 BP	
79241	Deficiencia de biotinidasa	Trastorno	1.6 P*	
156	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa 1A	Trastorno		60 Caso(s)
157	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II	Trastorno		300 Caso(s)
157	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II	Trastorno	1.0 P*	
228305	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II, forma grave infantil	Subtipo de trastorno		30 Familia(s)
228302	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II, forma miopática	Subtipo de trastorno		300 Caso(s)
228308	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II, forma neonatal	Subtipo de trastorno		20 Familia(s)
159	Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa	Trastorno		60 Caso(s)
1361	Deficiencia de carnosinasa	Trastorno		24 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
1361	Deficiencia de carnosinasa	Trastorno	0.2 BP	
502444	Deficiencia de ceramidasa alcalina 3	Trastorno		2 Caso(s)
169079	Deficiencia de cernunnos-XLF	Trastorno		5 Caso(s)
1551	Deficiencia de cobre familiar benigna	Trastorno		1 Familia(s)
309108	Deficiencia de colipasa pancreática	Trastorno		2 Caso(s)
397959	Deficiencia de células T TCR-alfa-beta positivas	Trastorno		2 Caso(s)
171673	Deficiencia de células madre limbares	Trastorno	20.0 P*	
226	Deficiencia de dihidropteridina reductasa	Subtipo de trastorno		150 Caso(s)
243343	Deficiencia de dimetilglicina deshidrogenasa	Trastorno		1 Caso(s)
230	Deficiencia de dopamina beta-hidroxilasa	Trastorno		25 Caso(s)
77292	Deficiencia de esfingomielinasa ácida neurovisceral infantil	Trastorno	0.25 BP*	
77293	Deficiencia de esfingomielinasa ácida visceral crónica	Trastorno	0.4 BP*	
2880	Deficiencia de fosfoenolpiruvato carboxiquinasa	Trastorno		10 Caso(s)
570422	Deficiencia de galactosa mutarotasa	Trastorno	0.4 I	
33573	Deficiencia de gamma-glutamyl transpeptidasa	Trastorno		7 Caso(s)
33574	Deficiencia de glutamato-cisteína ligasa	Trastorno		10 Caso(s)
25	Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa	Trastorno	1.0 BP	
32	Deficiencia de glutatión sintetasa	Trastorno		70 Caso(s)
382	Deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa	Trastorno		80 Caso(s)
562509	Deficiencia de hemo oxigenasa 1	Trastorno		3 Caso(s)
79242	Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa	Trastorno	0.5 BP*	
438178	Deficiencia de la Acil-CoA reductasa 1 de	Trastorno		3 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	ácidos grasos			
275761	Deficiencia de lipasa ácida lisosomal	Trastorno	2.0 P*	
401862	Deficiencia de lipoil transferasa 1	Trastorno		4 Caso(s)
2169	Deficiencia de metilcobalamina tipo cbl E	Subtipo de trastorno		27 Caso(s)
2170	Deficiencia de metilcobalamina tipo cbl G	Subtipo de trastorno		33 Caso(s)
168598	Deficiencia de metionina adenosiltransferasa I/III	Trastorno		2 Caso(s)
309025	Deficiencia de mevalonato quinasa	Trastorno		300 Caso(s)
664	Deficiencia de ornitina transcarbamilasa	Trastorno	1.0 P*	
664	Deficiencia de ornitina transcarbamilasa	Trastorno	1.77 BP	
3008	Deficiencia de piruvato carboxilasa	Trastorno	0.4 BP*	
353320	Deficiencia de piruvato carboxilasa tipo benigno	Subtipo de trastorno		5 Caso(s)
2394	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E3	Subtipo de trastorno		20 Caso(s)
742	Deficiencia de prolidasa	Trastorno		90 Caso(s)
746	Deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial	Trastorno		100 Caso(s)
746	Deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial	Trastorno	1.0 P*	
1578	Deficiencia de pterin-4 alfa-carbinolamina deshidratasa	Subtipo de trastorno		21 Caso(s)
760	Deficiencia de purina nucleósido fosforilasa	Trastorno		72 Caso(s)
411712	Deficiencia de riboflavina materna	Trastorno		2 Caso(s)
440706	Deficiencia de ribosa-5-P isomerasa	Trastorno		1 Caso(s)
22	Deficiencia de semialdehído succínico deshidrogenasa	Trastorno		450 Caso(s)
832	Deficiencia de succinil-CoA: 3 oxoácido CoA transferasa	Trastorno		32 Caso(s)
101028	Deficiencia de transaldolasa	Trastorno		23 Caso(s)
488618	Deficiencia de transcetolasa	Trastorno		5 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
859	Deficiencia de transcobalamina	Trastorno		40 Caso(s)
52503	Deficiencia de transportador de creatina ligada al cromosoma X	Trastorno		150 Caso(s)
868	Deficiencia de triosa fosfato-isomerasa	Trastorno		50 Caso(s)
2066	Deficiencia de ácido gamma aminobutírico transaminasa	Trastorno		3 Familia(s)
401859	Deficiencia de ácido lipoico sintasa	Trastorno		3 Caso(s)
280133	Deficiencia del componente 3 del complemento	Trastorno		27 Caso(s)
599490	Deficiencia del factor V adquirida	Trastorno		200 Caso(s)
599495	Deficiencia del factor VII adquirida	Trastorno		83 Caso(s)
599501	Deficiencia del factor X adquirida	Trastorno		77 Caso(s)
599507	Deficiencia del factor XI adquirida	Trastorno		15 Caso(s)
599513	Deficiencia del factor XIII adquirida	Trastorno		95 Caso(s)
97229	Deficiencia del transportador de riboflavina	Trastorno		109 Caso(s)
447784	Deficiencia del transportador mitocondrial del piruvato	Trastorno		4 Caso(s)
535458	Deficiencia familiar de GPIHBP1	Subtipo de trastorno		10 Familia(s)
79293	Deficiencia familiar de LCAT	Subtipo de trastorno		70 Caso(s)
309020	Deficiencia familiar de apolipoproteína C-II	Subtipo de trastorno		10 Familia(s)
535453	Deficiencia familiar del factor de maduración de lipasa 1	Subtipo de trastorno		2 Familia(s)
633228	Deficiencia femoral focal proximal aislada	Trastorno	1.55 P	
633228	Deficiencia femoral focal proximal aislada	Trastorno	1.55 BP	
329942	Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa neonatal transitoria	Trastorno		1 Caso(s)
585	Deficiencia múltiple de sulfatasas	Trastorno		154 Caso(s)
585	Deficiencia múltiple de sulfatasas	Trastorno	0.2 P	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
309111	Deficiencia pancreática combinada de lipasa-colipasa	Trastorno		3 Caso(s)
169464	Deficiencia primaria de CD59	Trastorno		6 Caso(s)
158	Deficiencia sistémica primaria de carnitina	Trastorno	3.2 BP*	
623626	Degeneración cerebelosa paraneoplásica	Trastorno	0.9553 P*	
623626	Degeneración cerebelosa paraneoplásica	Trastorno	0.2225 I*	
313850	Degeneración cerebelosa-retiniana del lactante	Trastorno		11 Caso(s)
86813	Degeneración helicoidal peripapilar coriorretiniana	Trastorno		100 Caso(s)
1573	Degeneración macular juvenil con hipotricosis	Trastorno		50 Caso(s)
91496	Degeneración vitreoretiniana tipo copo de nieve	Trastorno		50 Caso(s)
1627	Deleción 5q35	Trastorno		10 Caso(s)
96148	Deleción terminal 10q	Trastorno		40 Caso(s)
280325	Deleción terminal 12p	Trastorno		8 Caso(s)
1590	Deleción terminal 13q	Trastorno		150 Caso(s)
1596	Deleción terminal 15q	Trastorno		30 Caso(s)
1620	Deleción terminal 3p	Trastorno		34 Caso(s)
96125	Deleción terminal 6p	Trastorno		35 Caso(s)
1642	Deleción terminal 9p	Trastorno		89 Caso(s)
412066	Demencia neurodegenerativa asociada al gen PRKAR1B con filamentos intermedios	Trastorno		12 Caso(s)
49042	Dentinogénesis imperfecta	Trastorno	14.5 P*	
166260	Dentinogénesis imperfecta tipo 2	Subtipo de trastorno	14.6 P*	
1416	Deposición familiar de pirofosfato cálcico	Trastorno		100 Familia(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
79099	Dermatitis granulomatosa intersticial con artritis	Trastorno		53 Caso(s)
1656	Dermatitis herpetiforme	Trastorno	27.0 P*	
168606	Dermatitis tipo seborreica con elementos psoriasiformes	Trastorno		44 Caso(s)
1657	Dermato-osteólisis tipo Kirghize	Trastorno		5 Caso(s)
31112	Dermatofibrosarcoma protuberante	Trastorno	10.0 P*	
1659	Dermatoleucodistrofia	Trastorno		2 Caso(s)
221	Dermatomiositis	Trastorno	0.9704 I	
221	Dermatomiositis	Trastorno	7.5312 P	
93672	Dermatomiositis juvenil	Trastorno	0.295 I	
398117	Dermatomiositis neonatal	Trastorno		3 Caso(s)
86920	Dermatopatía pigmentosa reticularis	Trastorno		20 Caso(s)
231573	Dermatosis erosiva y vesicular congénita	Trastorno		31 Caso(s)
48377	Dermatosis pustulosa subcórnea	Trastorno		200 Caso(s)
1660	Dermo-odonto-displasia	Trastorno		11 Caso(s)
91481	Dermoide anular de la córnea	Trastorno		30 Caso(s)
1661	Dermoide corneal ligado al cromosoma X	Trastorno		6 Caso(s)
1662	Dermopatía restrictiva	Trastorno		30 Caso(s)
35107	Desmosterolosis	Trastorno		10 Caso(s)
69736	Despigmentación aguda bilateral del iris	Trastorno		62 Caso(s)
209867	Desprendimiento de retina regmatógeno autosómico dominante	Trastorno		38 Caso(s)
1179	Desviación tónica paroxística benigna de la mirada hacia arriba de la infancia con ataxia	Trastorno		12 Caso(s)
99885	Diabetes mellitus neonatal permanente	Trastorno	0.38 BP*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	aislada			
99886	Diabetes mellitus neonatal transitoria	Trastorno	0.3 BP*	
66637	Diafanoespondilodisostosis	Trastorno		18 Caso(s)
1670	Diarrea crónica con atrofia villositaria	Trastorno		2 Caso(s)
329242	Diarrea crónica congénita con enteropatía perdedora de proteínas	Trastorno		2 Caso(s)
314373	Diarrea crónica infantil por hiperactividad de la guanilato-ciclasa 2C	Trastorno		32 Caso(s)
84064	Diarrea sindrómica	Trastorno		116 Caso(s)
103908	Diarrea sódica congénita	Trastorno		50 Caso(s)
370046	Didimosis aplasticosebácea	Trastorno		18 Caso(s)
227	Difalia	Trastorno	0.02 BP	
293807	Dilatación biliar inducida por ketamina	Trastorno		2 Caso(s)
1681	Diprosopus	Trastorno		33 Caso(s)
412	Disbetalipoproteinemia	Trastorno	7.8 P*	
412	Disbetalipoproteinemia	Trastorno	10.0 P	
3078	Discapacidad intelectual grave ligada al cromosoma X, tipo Gustavson	Trastorno		7 Caso(s)
280763	Discapacidad intelectual grave y paraparesia espástica progresiva	Trastorno		15 Caso(s)
94066	Discapacidad intelectual grave-epilepsia-anomalías anales-hipoplasia de las falanges distales	Trastorno		2 Caso(s)
67045	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X con deficiencia aislada de hormona de crecimiento	Subtipo de trastorno		2 Familia(s)
364028	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X por mutaciones en el gen GRIA3	Trastorno		14 Caso(s)
85273	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Abidi	Trastorno		8 Caso(s)
85276	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Armfield	Trastorno		6 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
85293	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Cabezas	Trastorno		24 Familia(s)
85277	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Cantagrel	Trastorno		30 Caso(s)
163971	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Cilliers	Trastorno		4 Caso(s)
93947	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Golabi-Ito-Hall	Subtipo de trastorno		3 Caso(s)
93952	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Hedera	Trastorno		9 Caso(s)
85283	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Miles-Carpenter	Trastorno		4 Caso(s)
163937	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Najm	Trastorno		35 Familia(s)
163956	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Nascimento	Trastorno		8 Caso(s)
85322	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Pai	Trastorno		1 Familia(s)
85285	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Schimke	Trastorno		4 Caso(s)
85323	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Seemanova	Trastorno		4 Caso(s)
85286	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Shashi	Trastorno		9 Caso(s)
85324	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Shrimpton	Trastorno		3 Caso(s)
85287	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Siderius	Trastorno		2 Familia(s)
3063	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Snyder	Trastorno		21 Caso(s)
85325	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Stevenson	Trastorno		4 Caso(s)
85288	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Stocco Dos Santos	Trastorno		1 Familia(s)
85326	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Stoll	Trastorno		4 Caso(s)
163976	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Van Esch	Trastorno		7 Caso(s)
85290	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Wilson	Trastorno		3 Caso(s)
423479	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-espasticidad de las extremidades-distrofia retiniana-deficiencia de arginina vasopresina	Trastorno		2 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
85274	Discapacidad intelectual síndrómica ligada al cromosoma X tipo 7	Trastorno		10 Caso(s)
85279	Discapacidad intelectual síndrómica ligada al cromosoma asociada al gen KDM5C	Trastorno		10 Familia(s)
166108	Discapacidad intelectual tipo Birk-Barel	Trastorno		1 Familia(s)
3079	Discapacidad intelectual tipo Buenos Aires	Trastorno		5 Caso(s)
3080	Discapacidad intelectual tipo Wolff	Trastorno		2 Caso(s)
244	Discinesia ciliar primaria	Trastorno	5.0 BP*	
324588	Discinesia familiar y mioquimia facial	Trastorno		18 Caso(s)
494526	Discinesia generalizada con afectación orofacial de inicio en la lactancia	Trastorno		8 Caso(s)
98809	Discinesia paroxística cinesigénica	Trastorno	0.6 P	
98811	Discinesia paroxística inducida por el ejercicio	Trastorno		50 Caso(s)
98810	Discinesia paroxística no cinesigénica	Trastorno	0.1 P	
41	Discromatosis simétrica hereditaria	Trastorno		300 Caso(s)
622925	Disección y aneurisma de la aorta torácica síndrómica grave ligada al cromosoma X	Trastorno		32 Caso(s)
85198	Disespondiloencondromatosis	Trastorno		16 Caso(s)
1799	Disfasia congénita familiar	Trastorno		6 Familia(s)
623789	Disforia de la integridad corporal	Trastorno	0.11 P	
324321	Disfunción del nodo sinusal y sordera	Trastorno		8 Caso(s)
1768	Disgenesia caudal familiar	Trastorno		4 Caso(s)
71278	Disgenesia cerebral congénita por deficiencia de glutamina sintetasa	Trastorno		3 Caso(s)
300570	Disgenesia cortical con hipoplasia pontocerebelosa por una mutación en el gen TUBB3	Trastorno		12 Caso(s)
1497	Disgenesia del cuerpo calloso compleja	Subtipo de		11 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	ligada al cromosoma X	trastorno		
519388	Disgenesia del segmento anterior autosómica recesiva	Trastorno		8 Caso(s)
33355	Disgenesia reticular	Trastorno	0.03 I*	
99912	Disgerminoma ovárico	Trastorno	0.04 I*	
467166	Disgiria asociada a una tubulinopatía	Trastorno		7 Caso(s)
95716	Dishormonogénesis tiroidea familiar	Trastorno	2.67 I	
95716	Dishormonogénesis tiroidea familiar	Trastorno	4.0 P*	
480880	Dismorfia facial restringida a mujeres ligada al cromosoma X-talla baja-atresia de coanas-discapacidad intelectual	Trastorno		17 Caso(s)
97678	Disomía uniparental materna del cromosoma 13	Trastorno		3 Caso(s)
96186	Disomía uniparental materna del cromosoma 20	Trastorno		12 Caso(s)
96187	Disomía uniparental materna del cromosoma 21	Trastorno		2 Caso(s)
96188	Disomía uniparental materna del cromosoma 22	Trastorno		4 Caso(s)
96181	Disomía uniparental materna del cromosoma 6	Trastorno		15 Caso(s)
329813	Disomía uniparental paterna de genoma completo en mosaico	Trastorno		13 Caso(s)
96192	Disomía uniparental paterna del cromosoma 7	Trastorno		4 Caso(s)
1782	Disosteoescclerosis	Trastorno		23 Caso(s)
1784	Disostosis acro-fronto-facio-nasal	Trastorno		12 Caso(s)
949	Disostosis acrocraneofacial	Trastorno		2 Caso(s)
246	Disostosis acrofacial postaxial	Trastorno		30 Caso(s)
1786	Disostosis acrofacial tipo Catania	Trastorno		2 Familia(s)
64542	Disostosis acrofacial tipo Kennedy-Teebi	Trastorno		2 Caso(s)
1787	Disostosis acrofacial tipo Palagonia	Trastorno		4 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
1788	Disostosis acrofacial tipo Rodríguez	Trastorno		13 Caso(s)
1790	Disostosis faciocraniana hipomandibular	Trastorno		3 Caso(s)
443995	Disostosis mandibulofacial con alopecia	Trastorno		4 Caso(s)
1131	Disostosis mandibulofacial ligada al cromosoma X	Trastorno		7 Caso(s)
1794	Disostosis óculo-máxilo-facial	Trastorno		4 Caso(s)
93357	Displasia SPONASTRIME	Trastorno		16 Caso(s)
2457	Displasia acromandibular	Trastorno		40 Caso(s)
968	Displasia acromesomélica tipo Hunter-Thompson	Trastorno		10 Caso(s)
40	Displasia acromesomélica tipo Maroteaux	Trastorno		50 Caso(s)
969	Displasia acrométrica	Trastorno		60 Caso(s)
957	Displasia acropectorovertebral	Trastorno		30 Caso(s)
93347	Displasia anauxética	Trastorno		10 Caso(s)
70589	Displasia broncopulmonar	Trastorno	13.0 P*	
140	Displasia campomélica	Trastorno	3.0E-4 P	
140	Displasia campomélica	Trastorno	1.875 BP	
210122	Displasia capilar alveolar congénita	Trastorno		40 Caso(s)
1394	Displasia cerebro-facio-torácica	Trastorno		20 Caso(s)
1452	Displasia cleidocraneal	Trastorno	0.1 P	
1452	Displasia cleidocraneal	Trastorno	0.4 BP*	
313855	Displasia con huesos incurvados asociada al gen FGFR2	Trastorno		11 Caso(s)
319195	Displasia condroectodérmica con ceguera nocturna	Trastorno		4 Caso(s)
420794	Displasia cono-espondilar	Trastorno		3 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
1513	Displasia craneodiafisaria	Trastorno		20 Caso(s)
50814	Displasia craneolenticulosutural	Trastorno		28 Caso(s)
85184	Displasia craneometadiafisaria, tipo hueso wormiano	Trastorno		4 Caso(s)
1522	Displasia craneometafisaria	Trastorno		160 Caso(s)
1528	Displasia craneotelencefálica	Trastorno		4 Caso(s)
1515	Displasia cráneo-ectodérmica	Trastorno		60 Caso(s)
85175	Displasia de Astley-Kendall	Trastorno		5 Caso(s)
1426	Displasia de Greenberg	Trastorno		10 Caso(s)
85191	Displasia de Singleton-Merten	Trastorno		22 Caso(s)
178355	Displasia de Smith-McCort	Trastorno		16 Caso(s)
314721	Displasia de dentina atípica por deficiencia de SMOC2	Subtipo de trastorno		4 Caso(s)
99789	Displasia de dentina tipo 1	Subtipo de trastorno	1.0 P*	
231080	Displasia de grado alto en pacientes con esófago de Barrett	Trastorno	36.0 P*	
2839	Displasia de hombro y pelvis	Trastorno		10 Caso(s)
99791	Displasia de la dentina tipo 2	Subtipo de trastorno		19 Familia(s)
3326	Displasia de timo-riñón-ano-pulmón	Trastorno		3 Caso(s)
628	Displasia diastrófica	Trastorno	1.2 P*	
628	Displasia diastrófica	Trastorno	0.3 BP*	
398166	Displasia dérmica facial focal	Trastorno		147 Caso(s)
79133	Displasia dérmica focal facial tipo I	Subtipo de trastorno		81 Caso(s)
398173	Displasia dérmica focal facial tipo II	Subtipo de trastorno		22 Caso(s)
1807	Displasia dérmica focal facial tipo III	Subtipo de trastorno		20 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
398189	Displasia dérmica focal facial tipo IV	Subtipo de trastorno		21 Caso(s)
69083	Displasia ectodérmica con dientes natales tipo Turnpenny	Trastorno		1 Familia(s)
189	Displasia ectodérmica hidrótica	Trastorno	1.0 P*	
1808	Displasia ectodérmica hidrótica tipo Christianson-Fourie	Trastorno		6 Caso(s)
1809	Displasia ectodérmica hidrótica tipo Halal	Trastorno		4 Caso(s)
238468	Displasia ectodérmica hipohidrótica	Trastorno	6.7 P*	
1810	Displasia ectodérmica hipohidrótica autosómica dominante	Subtipo de trastorno		40 Caso(s)
98813	Displasia ectodérmica hipohidrótica con inmunodeficiencia	Trastorno	0.2 BP*	
181	Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada al cromosoma X	Subtipo de trastorno	0.75 BP*	
69084	Displasia ectodérmica pura de cabello-uña	Trastorno		20 Caso(s)
1818	Displasia ectodérmica tipo trico-odonto-oniquial	Trastorno		7 Caso(s)
1263	Displasia en boomerang	Trastorno		10 Caso(s)
1822	Displasia epifisaria hemimélica	Trastorno	0.1 I	
93311	Displasia epifisaria múltiple tipo 5	Trastorno		18 Familia(s)
166016	Displasia epifisaria múltiple tipo Lowry	Trastorno		2 Caso(s)
166024	Displasia epifisaria múltiple-macrocefalia-dismorfia facial	Trastorno		4 Caso(s)
63442	Displasia epifisaria-falángica en forma de ángel	Trastorno		20 Caso(s)
228387	Displasia espondilo-megaepifisaria-metafisaria	Trastorno		19 Caso(s)
137678	Displasia espondiloepifisaria con acortamiento metatarsiano	Trastorno		13 Familia(s)
94068	Displasia espondiloepifisaria congénita	Trastorno	1.0 BP*	
163665	Displasia espondiloepifisaria tarda tipo Kohn	Trastorno		3 Caso(s)
168544	Displasia espondiloepifisaria tipo Golden	Trastorno		3 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
93283	Displasia espondiloepifisaria tipo Kimberley	Trastorno		1 Familia(s)
163668	Displasia espondiloepifisaria tipo MacDermot	Trastorno		4 Caso(s)
163662	Displasia espondiloepifisaria tipo Reardon	Trastorno		1 Familia(s)
459051	Displasia espondiloepifisaria tipo Stanescu	Trastorno		7 Caso(s)
93282	Displasia espondiloepifisaria tipo paquistaní	Trastorno		17 Caso(s)
642085	Displasia espondiloepimetafisaria con laxitud articular asociada al gen EXOC6B	Trastorno		6 Caso(s)
642099	Displasia espondiloepimetafisaria con laxitud articular tipo Beighton	Trastorno		30 Caso(s)
168454	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Geneviève	Trastorno		6 Familia(s)
99642	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Handigodu	Trastorno		234 Caso(s)
370015	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Isidor-Toutain	Trastorno		2 Caso(s)
263482	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Maroteaux	Trastorno		10 Caso(s)
93356	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Missouri	Trastorno		14 Caso(s)
93352	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Shohat	Trastorno		5 Caso(s)
93346	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Strudwick	Trastorno		30 Caso(s)
156728	Displasia espondiloepimetafisaria tipo matrilina-3	Trastorno		5 Caso(s)
401979	Displasia espondilometafisaria autosómica recesiva, tipo Mégarbané	Trastorno		4 Caso(s)
168549	Displasia espondilometafisaria axial	Trastorno		13 Caso(s)
448267	Displasia espondilometafisaria regresiva	Trastorno		2 Caso(s)
168555	Displasia espondilometafisaria tipo A4	Trastorno		3 Caso(s)
93316	Displasia espondilometafisaria tipo Schmidt	Trastorno		7 Caso(s)
93317	Displasia espondilometafisaria tipo Sedaghatian	Trastorno		9 Caso(s)
171866	Displasia espondilometafisaria tipo agrecán	Trastorno		3 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
93315	Displasia espondilometafisaria tipo fracturas 'en esquina'	Trastorno		30 Caso(s)
263463	Displasia esquelética asociada al gen CHST3	Trastorno		2 Familia(s)
166277	Displasia esquelética con huesos wormianos-fracturas múltiples-dentinogénesis imperfecta	Trastorno		3 Caso(s)
935	Displasia esquelética de las extremidades cortas con inmunodeficiencia combinada grave	Trastorno		19 Caso(s)
464366	Displasia esquelética letal asociada al gen NEK9	Trastorno		5 Caso(s)
1972	Displasia faciocardiomélica	Trastorno		3 Caso(s)
1791	Displasia frontofacionasal	Trastorno		14 Caso(s)
1826	Displasia frontometafisaria	Trastorno		100 Caso(s)
1827	Displasia frontonasal acromélica	Trastorno		22 Caso(s)
488437	Displasia frontonasal asociada al gen SIX2	Trastorno		1 Familia(s)
2623	Displasia gelefísica	Trastorno		27 Caso(s)
1830	Displasia inmuno-ósea de Schimke	Trastorno		133 Caso(s)
568062	Displasia linfática generalizada asociada al gen PIEZO1 con hidropesía fetal no inmunológico	Trastorno		10 Caso(s)
2632	Displasia mesomélica de Langer	Trastorno		100 Caso(s)
2497	Displasia mesomélica del antebrazo tipo Fryns	Trastorno		4 Caso(s)
1836	Displasia mesomélica tipo Kantaputra	Trastorno		5 Familia(s)
500548	Displasia metafisaria osteoesclerótica	Trastorno		7 Caso(s)
2635	Displasia metatrópica	Trastorno		81 Caso(s)
2635	Displasia metatrópica	Trastorno	0.2 BP*	
85172	Displasia microcefálica osteodisplásica tipo Saul Wilson	Trastorno		4 Caso(s)
2710	Displasia oculodentodigital	Trastorno		243 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
2721	Displasia odonto-ónico-dérmica	Trastorno		30 Caso(s)
67039	Displasia odontomaxilar segmentaria	Trastorno		32 Caso(s)
1811	Displasia odontomicroniquial	Trastorno		5 Caso(s)
2741	Displasia oftalmo-mandíbulo-mélica	Trastorno		3 Caso(s)
2645	Displasia osteoglofónica	Trastorno		7 Caso(s)
1427	Displasia oto-espondilo-megaepifisaria	Trastorno		30 Caso(s)
269229	Displasia pontino-tegmental cap	Trastorno		22 Caso(s)
85174	Displasia pseudodiastrófica	Trastorno		13 Caso(s)
93108	Displasia renal	Trastorno	43.5 BP*	
1852	Displasia retiniana ligada al cromosoma X	Trastorno		8 Caso(s)
2831	Displasia rizomélica de Patterson-Lowry	Trastorno		5 Caso(s)
2347	Displasia similar a Kniest letal	Trastorno		2 Caso(s)
466695	Displasia supra-apical	Trastorno		5 Caso(s)
2655	Displasia tanatofórica	Trastorno	3.5 BP*	
3317	Displasia toraco-laringo-pélvica	Trastorno		10 Caso(s)
1803	Displasia toracomélica	Trastorno		2 Caso(s)
3355	Displasia trico-odonto-oniquial	Trastorno		4 Caso(s)
280654	Displasia ungueal autosómica recesiva	Trastorno		4 Caso(s)
1842	Displasia ósea letal tipo Holmgren	Trastorno		7 Caso(s)
1832	Displasia ósea osteoesclerótica	Trastorno		40 Caso(s)
1775	Disqueratosis congénita	Trastorno	0.1 P*	
210571	Distonía 16	Trastorno		12 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
589618	Distonía 28	Trastorno		160 Caso(s)
420492	Distonía cervical de inicio en el adulto tipo DYT23	Trastorno		2 Familia(s)
101150	Distonía dopa-sensible autosómica recesiva	Trastorno		50 Caso(s)
70594	Distonía dopa-sensible por deficiencia de sepiapterina reductasa	Trastorno		43 Caso(s)
329466	Distonía focal autosómica dominante tipo DYT25	Trastorno		28 Caso(s)
256	Distonía generalizada de las extremidades de inicio precoz	Trastorno	0.4 P*	
98807	Distonía primaria tipo DYT13	Trastorno		8 Caso(s)
370103	Distonía primaria tipo DYT17	Trastorno		3 Caso(s)
306734	Distonía primaria tipo DYT21	Trastorno		16 Caso(s)
464440	Distonía primaria tipo DYT27	Trastorno		5 Caso(s)
98805	Distonía primaria tipo DYT4	Trastorno		22 Caso(s)
98806	Distonía primaria tipo DYT6	Trastorno		53 Caso(s)
199351	Distonía-parkinsonismo de inicio en el adulto	Trastorno		14 Caso(s)
71517	Distonía-parkinsonismo de inicio rápido	Trastorno		100 Caso(s)
238455	Distonía-parkinsonismo infantil	Trastorno		16 Caso(s)
1867	Distrofia ampollosa hereditaria tipo macular	Trastorno		2 Familia(s)
98967	Distrofia corneal cristalina de Schnyder	Trastorno		115 Caso(s)
293375	Distrofia corneal de Grayson-Wilbrandt	Trastorno		1 Familia(s)
98954	Distrofia corneal de Meesmann	Trastorno		250 Caso(s)
98961	Distrofia corneal de Reis-Bücklers	Trastorno		81 Caso(s)
98960	Distrofia corneal de Thiel-Behnke	Trastorno		173 Caso(s)
293621	Distrofia corneal endotelial ligada al	Trastorno		35 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	cromosoma X			
98955	Distrofia corneal epitelial de Lisch	Trastorno		36 Caso(s)
101068	Distrofia corneal estromal congénita	Trastorno		6 Familia(s)
98970	Distrofia corneal moteada	Trastorno		30 Caso(s)
98959	Distrofia corneal mucinosa subepitelial	Trastorno		1 Familia(s)
98971	Distrofia corneal posterior amorfa	Trastorno		11 Familia(s)
293462	Distrofia corneal predescemética	Trastorno		5 Caso(s)
209932	Distrofia de conos con respuesta supranormal de bastones	Trastorno		45 Caso(s)
1872	Distrofia de conos y bastones	Trastorno	2.5 P*	
79149	Distrofia dermo-condro-coneal	Trastorno		15 Caso(s)
269	Distrofia facioescapulohumeral	Trastorno	4.5 P*	
251287	Distrofia macular anular concéntrica benigna	Trastorno		27 Caso(s)
75381	Distrofia macular cistoide	Trastorno		97 Caso(s)
75327	Distrofia macular de Carolina del Norte	Trastorno		2 Familia(s)
319640	Distrofia macular retiniana tipo 2	Trastorno		5 Familia(s)
273	Distrofia miotónica de Steinert	Trastorno	5.0 P*	
273	Distrofia miotónica de Steinert	Trastorno	12.5 P	
258	Distrofia muscular congénita asociada a la subunidad alfa 2 de la laminina	Trastorno	0.3 P*	
34520	Distrofia muscular congénita con deficiencia de integrina alfa-7	Trastorno	0.03 P*	
329178	Distrofia muscular congénita con discapacidad intelectual y epilepsia grave	Trastorno		3 Caso(s)
371007	Distrofia muscular congénita con hiperlaxitud	Trastorno		14 Caso(s)
280671	Distrofia muscular congénita megaconial	Trastorno		19 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
157973	Distrofia muscular congénita por una mutación en el gen LMNA	Trastorno		23 Caso(s)
98893	Distrofia muscular congénita tipo 1B	Trastorno		6 Caso(s)
98895	Distrofia muscular de Becker	Trastorno	2.0 P*	
98895	Distrofia muscular de Becker	Trastorno	1.53 P	
98895	Distrofia muscular de Becker	Trastorno	2.2 BP*	
98896	Distrofia muscular de Duchenne	Trastorno	9.9 BP	
98896	Distrofia muscular de Duchenne	Trastorno	2.8 P	
261	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss	Trastorno	0.3 P*	
98863	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss ligada al cromosoma X	Subtipo de trastorno	1.0 BP	
98863	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss ligada al cromosoma X	Subtipo de trastorno	1.0 P	
34516	Distrofia muscular de cinturas D1 asociada al gen DNAJB6	Trastorno		6 Familia(s)
55595	Distrofia muscular de cinturas D2 asociada al gen TNP03	Trastorno		64 Caso(s)
55596	Distrofia muscular de cinturas D3 asociada al gen HNRNPDL	Trastorno		2 Familia(s)
565909	Distrofia muscular de cinturas D4 asociada a la calpaína-3	Trastorno		47 Caso(s)
267	Distrofia muscular de cinturas R1 asociada a calpaína 3	Trastorno	1.0 P*	
140922	Distrofia muscular de cinturas R10 asociada a titina	Trastorno		1 Familia(s)
206554	Distrofia muscular de cinturas R13 asociada a fukutina	Trastorno		5 Familia(s)
206559	Distrofia muscular de cinturas R14 asociada al gen POMT2	Trastorno		1 Caso(s)
206564	Distrofia muscular de cinturas R15 asociada al gen POMGNT1	Trastorno		2 Caso(s)
280333	Distrofia muscular de cinturas R16 asociada a alfa-distroglicano	Trastorno		1 Caso(s)
254361	Distrofia muscular de cinturas R17 asociada a plectina	Trastorno		6 Caso(s)
369840	Distrofia muscular de cinturas R18 asociada al gen TRAPPC11	Trastorno		3 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
363623	Distrofia muscular de cinturas R19 asociada al gen GMPPB	Trastorno		2 Caso(s)
352479	Distrofia muscular de cinturas R20 asociada al gen ISPD	Trastorno		8 Caso(s)
480682	Distrofia muscular de cinturas R21 asociada al gen POGLUT1	Trastorno		4 Caso(s)
565899	Distrofia muscular de cinturas R24 asociada al gen POMGNT2	Trastorno		3 Caso(s)
119	Distrofia muscular de cinturas R4 asociada a beta-sarcoglicano	Trastorno	0.1 P*	
353	Distrofia muscular de cinturas R5 asociada a gamma-sarcoglicano	Trastorno	0.2 P*	
219	Distrofia muscular de cinturas R6 asociada a delta-sarcoglicano	Trastorno	0.3 P*	
34514	Distrofia muscular de cinturas R7 asociada a teletonina	Trastorno		16 Caso(s)
266	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1A	Trastorno		4 Familia(s)
476084	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2X	Trastorno		3 Caso(s)
424261	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2Y	Trastorno		3 Caso(s)
445110	Distrofia muscular de cinturas por deficiencia de POMK	Trastorno		2 Caso(s)
431272	Distrofia muscular escapuloperoneal ligada al cromosoma X	Trastorno		22 Caso(s)
609	Distrofia muscular tibial	Trastorno	6.0 P*	
199340	Distrofia muscular tipo Selcen	Trastorno		12 Caso(s)
1876	Distrofia muscular óculo-gastrointestinal	Trastorno		1 Familia(s)
98972	Distrofia nebulosa central de François	Trastorno		24 Caso(s)
35069	Distrofia neuroaxonal infantil	Trastorno		150 Caso(s)
293381	Distrofia por erosiones epiteliales recurrentes	Trastorno		186 Caso(s)
397758	Distrofia retiniana con disfunción retiniana interna y anomalías de las células ganglionares	Trastorno		14 Caso(s)
352718	Distrofia retiniana progresiva por defectos del transporte de retinol	Trastorno		5 Caso(s)
324364	Distrofia ósea esclerosante mixta con	Trastorno		2 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	manifestaciones extraesqueléticas			
217563	Distrés respiratorio agudo neonatal por deficiencia de SP-B	Trastorno	0.067 BP	
1035	Disulfiduria por beta-mercaptolactato-cisteína	Trastorno		1 Caso(s)
73271	Diátesis hemorrágica por un defecto del receptor de colágeno	Trastorno		20 Caso(s)
3427	Doble salida ventricular izquierda	Trastorno	0.5 BP	
314621	Duplicación de la glándula hipofisaria	Trastorno		38 Caso(s)
237	Duplicación de la uretra	Trastorno		300 Caso(s)
96102	Duplicación terminal 10q	Trastorno		40 Caso(s)
1745	Duplicación terminal 6p	Trastorno		40 Caso(s)
448270	Ectopia cordis	Trastorno	0.67 BP	
1885	Ectopia del cristalino aislada	Trastorno		90 Caso(s)
95712	Ectopia tiroidea	Trastorno	14.3 P*	
228240	Elastodermia	Trastorno		5 Caso(s)
228227	Elastosis dérmica focal de inicio tardío	Trastorno		5 Caso(s)
228236	Elastosis focal lineal	Trastorno		30 Caso(s)
40366	Embriofetopatía por acitretina/etretinato	Trastorno		26 Caso(s)
1908	Embriofetopatía por aminopterina/metotrexato	Trastorno		17 Caso(s)
1923	Embriofetopatía por metimazol	Trastorno		40 Caso(s)
268249	Embriopatía por micofenolato mofetilo	Trastorno		25 Caso(s)
3312	Embriopatía por talidomida	Trastorno	0.77 P	
449266	Empiema pleural	Trastorno	13.0 P*	
1929	Encefalitis de Rasmussen	Trastorno		100 Caso(s)
83484	Encefalitis de St. Louis	Trastorno	0.38 I*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
83476	Encefalitis del Nilo occidental	Trastorno	0.036 I*	
79139	Encefalitis japonesa	Trastorno	0.65 I*	
623615	Encefalitis límbica autoinmune	Trastorno	1.7 P*	
623615	Encefalitis límbica autoinmune	Trastorno	0.25 I*	
1930	Encefalitis por el virus del herpes simple	Trastorno	0.3 I	
637051	Encefalitis por virus Borna	Trastorno		18 Caso(s)
83597	Encefalomiелitis aguda diseminada	Trastorno	0.6 I*	
166105	Encefalomiopatía mitocondrial del lactante asociada al gen FASTKD2	Trastorno		3 Caso(s)
238329	Encefalomiopatía mitocondrial grave ligada al cromosoma X	Trastorno		2 Caso(s)
298	Encefalomiopatía neurogastrointestinal mitocondrial	Trastorno	0.1 P*	
363549	Encefalopatía aguda con convulsiones bifásicas y difusión reducida tardía	Trastorno		283 Caso(s)
88619	Encefalopatía aguda necrosante familiar	Trastorno		14 Familia(s)
599373	Encefalopatía asociada a STXBP1	Trastorno		282 Caso(s)
420789	Encefalopatía autoinmune con parasomnia y apnea obstructiva del sueño	Trastorno		10 Caso(s)
85110	Encefalopatía con cuerpos de inclusión de neuroserpina, forma familiar	Trastorno		6 Familia(s)
439218	Encefalopatía epiléptica asociada al gen KCNQ2	Trastorno		11 Familia(s)
544503	Encefalopatía epiléptica grave de inicio precoz asociada al gen RNF13	Trastorno		3 Caso(s)
557064	Encefalopatía epiléptica neonatal por deficiencia de glutaminasa	Trastorno		4 Caso(s)
163681	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo asociada al gen CNTNAP2	Trastorno		28 Caso(s)
544254	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo asociada al gen SYNGAP1	Trastorno		57 Caso(s)
51188	Encefalopatía etilmalónica	Trastorno		80 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
209370	Encefalopatía grave de inicio neonatal con microcefalia	Trastorno		30 Caso(s)
401948	Encefalopatía hiperamonémica por deficiencia de anhidrasa carbónica VA	Trastorno		4 Caso(s)
293955	Encefalopatía infantil por deficiencia de tiamina pirofosfoquinasa	Trastorno		5 Caso(s)
1935	Encefalopatía mioclónica temprana	Trastorno		80 Caso(s)
139406	Encefalopatía por deficiencia de prosaposina	Trastorno		10 Caso(s)
833	Encefalopatía por deficiencia de sulfito oxidasa	Trastorno		100 Caso(s)
407	Encefalopatía por glicina	Trastorno	0.17 P*	
289863	Encefalopatía por glicina atípica	Subtipo de trastorno		20 Caso(s)
527276	Encefalopatía por un defecto en la fisión mitocondrial y peroxisomal	Trastorno		15 Caso(s)
485421	Encefalopatía por un defecto en la fisión mitocondrial y peroxisomal asociada al gen MFF	Subtipo de trastorno		4 Caso(s)
431361	Encefalopatía progresiva con leucodistrofia por deficiencia de DECR	Trastorno		2 Caso(s)
1943	Encefalopatía progresiva de inicio precoz con miclonías migratorias continuas	Trastorno		3 Caso(s)
199348	Encefalopatía sensible a la tiamina	Trastorno		2 Caso(s)
330050	Encefalopatía por un defecto en la fisión mitocondrial y peroxisomal asociada al gen DNM1L	Subtipo de trastorno		11 Caso(s)
464336	Enfermedad BENTA	Trastorno		8 Caso(s)
85295	Enfermedad HSD10 tipo atípico	Subtipo de trastorno		5 Caso(s)
182050	Enfermedad asociada al gen MYH9	Trastorno	0.3 P*	
438159	Enfermedad autoinmune multisistémica de inicio precoz asociada al gen STAT3	Trastorno		19 Caso(s)
228426	Enfermedad autoinmune multisistémica sindrómica por deficiencia de Itch	Trastorno		10 Caso(s)
482077	Enfermedad cerebral de pequeño vaso autosómica dominante asociada al gen HTRA1	Trastorno		21 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
206583	Enfermedad con cuerpos de poliglucosano del adulto	Subtipo de trastorno		50 Caso(s)
85138	Enfermedad de Addison	Trastorno	12.5 P*	
36258	Enfermedad de Buerger	Trastorno	16.0 P	
36258	Enfermedad de Buerger	Trastorno	10.0 P*	
1310	Enfermedad de Caffey	Trastorno		100 Caso(s)
141	Enfermedad de Canavan	Trastorno	1.0 BP	
53035	Enfermedad de Caroli	Trastorno	0.1 I	
497757	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2 asociada al gen MME	Trastorno		19 Caso(s)
401964	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2 con axones gigantes	Trastorno		2 Familia(s)
487814	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2 por una mutación en el gen DGAT2	Trastorno		2 Caso(s)
435819	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2 por una mutación en el gen TFG	Trastorno		2 Caso(s)
99946	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2A1	Trastorno		1 Familia(s)
99938	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2D	Trastorno		44 Caso(s)
521414	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2DD	Trastorno		51 Caso(s)
99940	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2F	Trastorno		5 Familia(s)
99941	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2G	Trastorno		1 Familia(s)
99944	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2K	Trastorno		30 Caso(s)
99945	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2L	Trastorno		1 Familia(s)
228179	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2M	Trastorno		20 Caso(s)
329258	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2Q	Trastorno		8 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
397735	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2U	Trastorno		2 Caso(s)
447964	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2V	Trastorno		21 Caso(s)
488333	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2W	Trastorno		24 Caso(s)
435387	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2Y	Trastorno		7 Caso(s)
466768	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2Z	Trastorno		21 Caso(s)
466775	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica recesiva tipo 2X	Trastorno		29 Caso(s)
521411	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth axonal autosómica recesiva por un defecto del metabolismo del cobre	Trastorno		2 Caso(s)
324585	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante con dolor neuropático	Trastorno		9 Caso(s)
100043	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante tipo A	Trastorno		20 Caso(s)
100044	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante tipo B	Trastorno		37 Caso(s)
100045	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante tipo C	Trastorno		35 Caso(s)
100046	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante tipo D	Trastorno		12 Caso(s)
93114	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante tipo E	Trastorno		21 Caso(s)
352670	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante tipo F	Trastorno		8 Caso(s)
217055	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica recesiva tipo A	Trastorno		8 Familia(s)
254334	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica recesiva tipo B	Trastorno		1 Caso(s)
369867	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica recesiva tipo C	Trastorno		3 Caso(s)
435998	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica recesiva tipo D	Trastorno		4 Caso(s)
101076	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	Trastorno		5 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	ligada al cromosoma X tipo 2			
101077	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al cromosoma X tipo 3	Trastorno		4 Familia(s)
101078	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al cromosoma X tipo 4	Trastorno		7 Caso(s)
99014	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al cromosoma X tipo 5	Trastorno		9 Caso(s)
352675	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al cromosoma X tipo 6	Trastorno		8 Caso(s)
476394	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1 asociada al gen PMP2	Trastorno		13 Caso(s)
443950	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2 asociada al gen DNAJB2	Trastorno		2 Caso(s)
101101	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B2	Trastorno		1 Familia(s)
228374	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B5	Trastorno		4 Caso(s)
101102	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2H	Trastorno		13 Caso(s)
228174	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2N	Trastorno		28 Caso(s)
300319	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2P	Trastorno		18 Caso(s)
397968	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2R	Trastorno		1 Caso(s)
443073	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2S	Trastorno		35 Caso(s)
495274	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2T	Trastorno		10 Caso(s)
391351	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4 asociada al gen SURF1	Trastorno		3 Caso(s)
99955	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4B1	Trastorno		11 Familia(s)
363981	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4B3	Trastorno		3 Caso(s)
99954	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4H	Trastorno		15 Caso(s)
139515	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4J	Trastorno		18 Caso(s)
204	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob esporádica	Trastorno	0.088 P	
204	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob esporádica	Trastorno	0.118 I	
96253	Enfermedad de Cushing	Trastorno	4.0 P*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
96253	Enfermedad de Cushing	Trastorno	0.2 I*	
34587	Enfermedad de Danon	Trastorno		84 Caso(s)
218	Enfermedad de Darier	Trastorno	3.4 P*	
1652	Enfermedad de Dent	Trastorno		250 Familia(s)
35687	Enfermedad de Erdheim-Chester	Trastorno		500 Caso(s)
324	Enfermedad de Fabry	Trastorno	6.66 BP	
333	Enfermedad de Farber	Trastorno		96 Caso(s)
355	Enfermedad de Gaucher	Trastorno	1.7 I*	
355	Enfermedad de Gaucher	Trastorno	1.3 BP	
355	Enfermedad de Gaucher	Trastorno	1.0 P*	
77259	Enfermedad de Gaucher tipo 1	Subtipo de trastorno	1.0 P*	
77260	Enfermedad de Gaucher tipo 2	Subtipo de trastorno	0.01 P*	
77261	Enfermedad de Gaucher tipo 3	Subtipo de trastorno	0.05 P*	
85212	Enfermedad de Gaucher, forma fetal	Subtipo de trastorno		50 Caso(s)
73	Enfermedad de Gorham-Stout	Trastorno		300 Caso(s)
391417	Enfermedad de HSD10	Trastorno		37 Caso(s)
391457	Enfermedad de HSD10 tipo neonatal	Subtipo de trastorno		3 Caso(s)
388	Enfermedad de Hirschsprung	Trastorno	13.2 BP*	
388	Enfermedad de Hirschsprung	Trastorno	15.0 P	
388	Enfermedad de Hirschsprung	Trastorno	13.2 P*	
388	Enfermedad de Hirschsprung	Trastorno	15.0 BP	
399	Enfermedad de Huntington	Trastorno	0.38 I	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
399	Enfermedad de Huntington	Trastorno	12.0 P*	
399	Enfermedad de Huntington	Trastorno	2.7 P	
248111	Enfermedad de Huntington juvenil	Trastorno	0.04 I*	
248111	Enfermedad de Huntington juvenil	Trastorno	0.6 P*	
481	Enfermedad de Kennedy	Trastorno	3.8 P*	
50918	Enfermedad de Kikuchi-Fujimoto	Trastorno		1052 Caso(s)
482	Enfermedad de Kimura	Trastorno		300 Caso(s)
487	Enfermedad de Krabbe	Trastorno	1.0 P*	
487	Enfermedad de Krabbe	Trastorno	1.0 BP*	
487	Enfermedad de Krabbe	Trastorno	0.7 BP	
501	Enfermedad de Lafora	Trastorno		300 Caso(s)
99718	Enfermedad de Leber 'plus'	Trastorno	0.04 P*	
65285	Enfermedad de Lhermitte-Duclos	Trastorno		220 Caso(s)
221074	Enfermedad de Marchiafava-Bignami	Trastorno		250 Caso(s)
565	Enfermedad de Menkes	Trastorno	0.33 BP*	
2573	Enfermedad de Moyamoya	Trastorno	0.035 I*	
401945	Enfermedad de Moyamoya con acalasia de inicio precoz	Trastorno		9 Caso(s)
646	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	Trastorno	1.0 P*	
649	Enfermedad de Norrie	Trastorno		400 Caso(s)
75382	Enfermedad de Oguchi	Trastorno		50 Caso(s)
296	Enfermedad de Ollier	Trastorno	1.0 P*	
180275	Enfermedad de Paget del pezón	Trastorno	0.51 I*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
2801	Enfermedad de Paget juvenil	Trastorno		50 Caso(s)
2828	Enfermedad de Parkinson de inicio juvenil	Trastorno	15.0 P*	
702	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	Trastorno	0.25 P*	
280219	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher, forma clásica	Subtipo de trastorno	0.17 P*	
280210	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher, forma connatal	Subtipo de trastorno	0.03 P*	
280224	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher, forma transitoria	Subtipo de trastorno	0.03 P*	
3005	Enfermedad de Pyle	Trastorno		30 Caso(s)
773	Enfermedad de Refsum	Trastorno	0.1 P*	
773	Enfermedad de Refsum	Trastorno		60 Caso(s)
158014	Enfermedad de Rosaï-Dorfman	Trastorno		1000 Caso(s)
796	Enfermedad de Sandhoff	Trastorno	0.67 BP*	
827	Enfermedad de Stargardt	Trastorno	13.0 P*	
31150	Enfermedad de Tangier	Trastorno		185 Caso(s)
845	Enfermedad de Tay-Sachs	Trastorno	0.31 BP*	
845	Enfermedad de Tay-Sachs	Trastorno	0.28 BP	
3314	Enfermedad de Thiemann forma familiar	Trastorno		33 Caso(s)
614	Enfermedad de Thomsen y Becker	Trastorno	1.0 P	
3408	Enfermedad de Upington	Trastorno		1 Familia(s)
903	Enfermedad de Von Willebrand	Trastorno	10.0 P	
166096	Enfermedad de Von Willebrand tipo 3	Subtipo de trastorno	0.1865 P	
898	Enfermedad de Wagner	Trastorno		100 Caso(s)
905	Enfermedad de Wilson	Trastorno	2.25 BP	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
905	Enfermedad de Wilson	Trastorno	2.02 <i>P</i>	
905	Enfermedad de Wilson	Trastorno	6.0 <i>P*</i>	
263297	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno con miocardiopatía grave por deficiencia de glucogenina	Trastorno		1 <i>Caso(s)</i>
99849	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de beta-enolasa muscular	Trastorno		1 <i>Caso(s)</i>
367	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de enzima ramificante del glucógeno	Trastorno	0.1 <i>BP</i>	
371	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosfofructoquinasa muscular	Trastorno		100 <i>Caso(s)</i>
97234	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosfoglicerato mutasa	Trastorno		24 <i>Caso(s)</i>
713	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosfoglicerato quinasa 1	Trastorno		30 <i>Familia(s)</i>
264580	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosforilasa quinasa hepática	Trastorno	1.0 <i>BP*</i>	
715	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosforilasa quinasa muscular	Trastorno		30 <i>Caso(s)</i>
364	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa	Trastorno	1.0 <i>BP</i>	
79258	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa tipo Ia	Subtipo de trastorno	1.0 <i>BP*</i>	
79259	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa tipo Ib	Subtipo de trastorno		150 <i>Caso(s)</i>
137625	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno sintasa en músculo y corazón	Trastorno		4 <i>Caso(s)</i>
2089	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno sintasa hepática	Trastorno		16 <i>Caso(s)</i>
365	Enfermedad de almacenamiento de	Trastorno	0.8 <i>BP*</i>	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, *I* indica datos de incidencia. *BP* indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	glucógeno por deficiencia de maltasa ácida			
365	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida	Trastorno	3.0 <i>P*</i>	
420429	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida de inicio tardío	Subtipo de trastorno	1.75 <i>BP</i>	
100025	Enfermedad de cadenas pesadas alfa	Subtipo de trastorno		400 <i>Caso(s)</i>
100026	Enfermedad de cadenas pesadas gamma	Subtipo de trastorno		120 <i>Caso(s)</i>
100024	Enfermedad de cadenas pesadas mu	Subtipo de trastorno		35 <i>Caso(s)</i>
436242	Enfermedad de conducción cardíaca infrahisiana-taquiarritmia auricular familiar	Trastorno		7 <i>Caso(s)</i>
324290	Enfermedad de cuerpos de Lafora de inicio precoz	Trastorno		3 <i>Caso(s)</i>
98908	Enfermedad de depósito de lípidos neutros con miopatía	Trastorno		36 <i>Caso(s)</i>
834	Enfermedad de depósito de ácido siálico libre	Trastorno		130 <i>Caso(s)</i>
2290	Enfermedad de inclusión microvellosa	Trastorno		137 <i>Caso(s)</i>
39812	Enfermedad de injerto contra hospedador	Trastorno	5.0 <i>P*</i>	
206580	Enfermedad de la motoneurona inferior autosómica recesiva de la infancia	Trastorno		5 <i>Caso(s)</i>
511	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	Trastorno	0.67 <i>BP</i>	
137867	Enfermedad de las motoneuronas de Madras	Trastorno		200 <i>Caso(s)</i>
549	Enfermedad de los legionarios	Trastorno	1.4 <i>I*</i>	
370997	Enfermedad de músculo-ojo-cerebro con leucodistrofia multiquistica bilateral	Trastorno		2 <i>Caso(s)</i>
52530	Enfermedad de pseudo-Von Willebrand	Trastorno		60 <i>Caso(s)</i>
71	Enfermedad de retención de quilomicrones	Trastorno		55 <i>Caso(s)</i>
79292	Enfermedad del ojo de pez	Subtipo de trastorno		30 <i>Caso(s)</i>
88924	Enfermedad del riñón poliquístico	Trastorno		30 <i>Caso(s)</i>

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, *I* indica datos de incidencia. *BP* indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	autosómica dominante tipo 1 con esclerosis tuberosa			
485418	Enfermedad del tejido conectivo asociada al gen EMILIN-1	Trastorno		3 Caso(s)
300284	Enfermedad del tejido conectivo por deficiencia de lisil hidroxilasa-3	Trastorno		2 Caso(s)
352649	Enfermedad del transporte vesicular cerebral de dopamina-serotonina	Trastorno		8 Caso(s)
379	Enfermedad granulomatosa crónica	Trastorno	0.46 BP	
379	Enfermedad granulomatosa crónica	Trastorno	0.5 BP*	
178396	Enfermedad hemorrágica por una mutación Pittsburgh en alfa 1-antitripsina	Trastorno		4 Caso(s)
90052	Enfermedad hepática por recurrencia del virus de la hepatitis C en trasplantados hepáticos	Trastorno	7.0 P*	
456312	Enfermedad infantil multisistémica neurológica-endocrina-pancreática	Trastorno		2 Caso(s)
597887	Enfermedad inflamatoria intestinal asociada al gen ALPI	Trastorno		2 Caso(s)
597201	Enfermedad inflamatoria intestinal asociada al gen TRIM22	Trastorno		8 Caso(s)
477661	Enfermedad inflamatoria intestinal del lactante asociada al gen IL21	Trastorno		3 Caso(s)
565788	Enfermedad inflamatoria intestinal del lactante con afectación neurológica	Trastorno		3 Caso(s)
294023	Enfermedad inflamatoria neonatal intestinal y cutánea	Trastorno		3 Caso(s)
268114	Enfermedad leucoproliferativa autoinmune asociada al gen RAS	Trastorno		20 Caso(s)
275523	Enfermedad linfoproliferativa autoinmune de Dianzani	Trastorno		30 Caso(s)
538931	Enfermedad linfoproliferativa ligada al cromosoma X por deficiencia de SAP	Trastorno		100 Caso(s)
538934	Enfermedad linfoproliferativa ligada al cromosoma X por deficiencia de XIAP	Trastorno		100 Caso(s)
70568	Enfermedad linfoproliferativa post-trasplante	Trastorno	26.2 P*	
86830	Enfermedad mieloproliferativa crónica inclasificable	Trastorno	0.53 I*	
168566	Enfermedad mitocondrial letal por deficiencia combinada de la	Trastorno		7 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	fosforilación oxidativa tipo 3			
33445	Enfermedad neuroectodérmica melanolisosomal	Trastorno		20 Caso(s)
178333	Enfermedad ocular de las islas Åland	Trastorno		5 Familia(s)
2924	Enfermedad poliquística hepática aislada	Trastorno	1.0 P*	
375	Enfermedad por anticuerpos anti-membrana basal glomerular	Trastorno	0.08 I*	
375	Enfermedad por anticuerpos anti-membrana basal glomerular	Trastorno	0.2 P*	
50839	Enfermedad por arañazo de gato	Trastorno	6.6 P*	
137698	Enfermedad por citomegalovirus (CMV) en pacientes de riesgo por inmunidad celular alterada	Trastorno	25.5 P*	
99825	Enfermedad por el virus de Nipah	Trastorno		556 Caso(s)
280397	Enfermedad priónica familiar similar a Alzheimer	Trastorno		2 Caso(s)
730	Enfermedad renal poliquística autosómica dominante	Trastorno	39.6 P*	
2613	Enfermedad renal similar al síndrome uña-rótula	Trastorno		3 Caso(s)
98934	Enfermedad similar a Huntington, tipo 2	Trastorno		50 Familia(s)
183707	Enfermedad similar a la LAD infantil por deficiencia de RAC2	Trastorno		2 Caso(s)
31837	Enfermedad veno-oclusiva pulmonar	Trastorno	0.015 I*	
1928	Enfisema lobar congénito	Trastorno	4.0 BP	
468635	Enteritis ulcerativa estenosante multifocal criptogénica	Trastorno		60 Caso(s)
391673	Enterocolitis necrotizante	Trastorno	45.0 P	
92050	Enteropatía congénita en penacho	Trastorno	0.5 BP*	
468641	Enteropatía crónica asociada al gen SLC02A1	Trastorno		18 Caso(s)
263665	Enteropatía de células NK	Trastorno		8 Caso(s)
251636	Ependimoma	Trastorno	0.16 I*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
302	Epidermodisplasia verruciforme hereditaria	Trastorno		200 Caso(s)
2908	Epidermolisis ampollosa de Kindler	Trastorno		250 Caso(s)
46487	Epidermolisis ampollosa adquirida	Trastorno	0.03 I*	
79411	Epidermolisis ampollosa distrófica autocurativa	Trastorno		52 Caso(s)
79408	Epidermolisis ampollosa distrófica generalizada grave autosómica recesiva	Trastorno	1.3 BP*	
79408	Epidermolisis ampollosa distrófica generalizada grave autosómica recesiva	Trastorno	0.963 P*	
79409	Epidermolisis ampollosa distrófica invertida recesiva	Trastorno		100 Caso(s)
158673	Epidermolisis ampollosa distrófica localizada forma acral	Subtipo de trastorno		10 Familia(s)
79410	Epidermolisis ampollosa distrófica localizada forma pretibial	Subtipo de trastorno		40 Familia(s)
158676	Epidermolisis ampollosa distrófica localizada, sólo ungüal	Subtipo de trastorno		10 Familia(s)
89843	Epidermolisis ampollosa distrófica pruriginosa	Trastorno		100 Familia(s)
79403	Epidermolisis ampollosa juntural con atresia pilórica	Trastorno		100 Caso(s)
79406	Epidermolisis ampollosa juntural de inicio tardío	Trastorno		37 Caso(s)
79404	Epidermolisis ampollosa juntural generalizada grave	Trastorno	0.17 BP	
79405	Epidermolisis ampollosa juntural inversa	Trastorno		9 Caso(s)
251393	Epidermolisis ampollosa juntural localizada	Trastorno		20 Caso(s)
2325	Epidermolisis ampollosa simple con anodoncia/hipodoncia	Trastorno		5 Caso(s)
257	Epidermolisis ampollosa simple con distrofia muscular	Trastorno		40 Caso(s)
89838	Epidermolisis ampollosa simple generalizada autosómica recesiva	Trastorno		19 Caso(s)
508529	Epidermolisis ampollosa simple intermedia con miocardiopatía	Trastorno		14 Caso(s)
79401	Epidermolisis ampollosa simple intermedia sin afectación extracutánea asociada al gen PLEC	Trastorno		6 Familia(s)
412181	Epidermolisis ampollosa simple por	Trastorno		2 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	deficiencia de BP230			
412189	Epidermólisis ampollosa simple por deficiencia de exofilina 5	Trastorno		3 Caso(s)
141077	Epignato	Subtipo de trastorno	0.0017 P	
141077	Epignato	Subtipo de trastorno	1.68 BP	
1941	Epilepsia de ausencia juvenil	Trastorno	7.5 I*	
391316	Epilepsia del lóbulo temporal mesial de inicio en el lactante con regresión cognitiva grave	Trastorno		3 Caso(s)
3006	Epilepsia dependiente de piridoxina	Trastorno	0.2 BP*	
165805	Epilepsia familiar mesial temporal con crisis febriles	Trastorno		4 Caso(s)
166308	Epilepsia focal benigna del lactante con puntas y ondas en línea media durante el sueño	Trastorno		36 Caso(s)
293181	Epilepsia focal migratoria maligna del lactante	Trastorno		114 Caso(s)
352587	Epilepsia focal-discapacidad intelectual-malformación cerebro-cerebelosa	Trastorno		7 Caso(s)
98784	Epilepsia hipermotora asociada al sueño autosómica dominante	Trastorno		100 Familia(s)
86909	Epilepsia mioclónica del lactante	Trastorno		106 Caso(s)
352582	Epilepsia mioclónica familiar del lactante	Trastorno		7 Caso(s)
352596	Epilepsia mioclónica progresiva con distonía	Trastorno		5 Caso(s)
263516	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 3	Trastorno		9 Familia(s)
402082	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 5	Trastorno		3 Caso(s)
280620	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 6	Trastorno		12 Caso(s)
435438	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 7	Trastorno		13 Caso(s)
424027	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 8	Trastorno		4 Caso(s)
457265	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 9	Trastorno		2 Caso(s)
1949	Epilepsia neonatal benigna familiar	Trastorno		100 Familia(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
101039	Epilepsia restringida a mujeres con discapacidad intelectual	Trastorno		5 Familia(s)
93928	Epispadias aislado	Subtipo de trastorno	2.4 BP*	
65748	Epitelioma escamoso autocurativo múltiple	Trastorno		100 Caso(s)
466718	Epiteliopatía pigmentaria retiniana arrugada de Martinica	Trastorno		14 Caso(s)
284	Equinococosis alveolar	Trastorno	0.16 I*	
400	Equinococosis quística	Trastorno	1.0 I*	
1954	Eritrodermia congénita letal	Trastorno		17 Caso(s)
79394	Eritrodermia ictiosiforme congénita	Trastorno	0.3 P*	
281190	Eritrodermia ictiosiforme reticular congénita	Trastorno		40 Caso(s)
317	Eritroqueratodermia variable	Trastorno		200 Caso(s)
1902	Erliquiosis	Trastorno		50 Caso(s)
398127	Escleroderma neonatal	Trastorno		6 Caso(s)
167635	Escleromixedema	Trastorno		250 Caso(s)
90400	Escleromixedema sin gammapatía monoclonal	Subtipo de trastorno		15 Caso(s)
803	Esclerosis lateral amiotrófica	Trastorno	2.2 I*	
803	Esclerosis lateral amiotrófica	Trastorno	3.85 P	
803	Esclerosis lateral amiotrófica	Trastorno	5.2 P*	
803	Esclerosis lateral amiotrófica	Trastorno	1.35 I	
357043	Esclerosis lateral amiotrófica tipo 4	Trastorno		70 Caso(s)
35689	Esclerosis lateral primaria	Trastorno	1.5 P*	
247604	Esclerosis lateral primaria juvenil	Trastorno		4 Caso(s)
90291	Esclerosis sistémica	Trastorno	15.4 P*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
220407	Esclerosis sistémica limitada	Subtipo de trastorno		200 Caso(s)
3152	Esclerosteosis	Trastorno		80 Caso(s)
401866	Espasticidad de inicio infantil con hiperglicemia	Trastorno		3 Caso(s)
228423	Espectro de la deficiencia de GATA2	Trastorno		22 Caso(s)
3157	Espectro de la displasia septo-óptica	Trastorno	10.0 BP*	
572761	Espectro de microcefalia-talla baja-anomalías de las extremidades asociado al gen DONSON	Trastorno		51 Caso(s)
592564	Espectro de trastornos del movimiento-crisis-retraso del desarrollo asociado al gen GNAO1	Trastorno		75 Caso(s)
95455	Espectro del síndrome Stevens-Johnson/necrólisis epidérmica tóxica	Trastorno	0.19 I	
371428	Espectro osteólisis multicéntrica-nodulosis-artropatía	Trastorno		50 Caso(s)
1855	Espondilocondrodisplasia	Trastorno		36 Caso(s)
3193	Estenosis supravalvular aórtica	Trastorno	4.0 BP*	
3193	Estenosis supravalvular aórtica	Trastorno	13.3 P*	
1957	Estesioneuroblastoma	Trastorno	0.02 I*	
3203	Estomatocitosis hereditaria con hematíes hiperhidratados	Trastorno		20 Familia(s)
3202	Estomatocitosis hereditaria deshidratada	Trastorno		20 Familia(s)
93929	Extrofia cloacal	Subtipo de trastorno	0.75 BP*	
93929	Extrofia cloacal	Subtipo de trastorno	0.54 BP	
93930	Extrofia vesical	Subtipo de trastorno	3.05 BP	
2874	Facomatosis pigmento-queratótica	Trastorno		34 Caso(s)
716	Fenilcetonuria	Trastorno	11.4 BP*	
716	Fenilcetonuria	Trastorno	4.1366 P	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
716	Fenilcetonuria	Trastorno	11.5079 P*	
716	Fenilcetonuria	Trastorno	6.4 BP	
79254	Fenilcetonuria clásica	Subtipo de trastorno	6.0 P	
79254	Fenilcetonuria clásica	Subtipo de trastorno	6.0 BP	
79254	Fenilcetonuria clásica	Subtipo de trastorno	6.34 P*	
79254	Fenilcetonuria clásica	Subtipo de trastorno	6.34 BP*	
2209	Fenilcetonuria materna	Trastorno	10.0 I*	
2330	Fenómeno de Kasabach-Merritt	Trastorno		300 Caso(s)
29072	Feocromocitoma-paraganglioma hereditario	Trastorno	0.3 I	
2021	Fibrocondrogénesis	Trastorno		20 Caso(s)
337	Fibrodisplasia osificante progresiva	Trastorno	0.05 P	
337	Fibrodisplasia osificante progresiva	Trastorno	0.078 P*	
494428	Fibroelastosis pleuroparenquimatosa idiopática	Trastorno		37 Caso(s)
404507	Fibroma condromixoide	Trastorno		50 Caso(s)
538756	Fibromas discoides múltiples familiares	Trastorno		44 Caso(s)
199267	Fibromatosis digital infantil	Trastorno		200 Caso(s)
2028	Fibromatosis hialina juvenil	Subtipo de trastorno		70 Caso(s)
2030	Fibrosarcoma	Trastorno	0.01 I*	
449566	Fibrosis angiocéntrica eosinofílica	Trastorno		52 Caso(s)
2032	Fibrosis pulmonar idiopática	Trastorno	16.125 P	
2032	Fibrosis pulmonar idiopática	Trastorno	5.55 I	
586	Fibrosis quística	Trastorno	19.3912 BP*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
586	Fibrosis quística	Trastorno	11.1319 <i>P*</i>	
49041	Fibrosis retroperitoneal asociada a IgG4	Subtipo de trastorno	0.35 <i>I*</i>	
781	Fiebre Q	Trastorno	0.16 <i>I*</i>	
91546	Fiebre de Lyme	Trastorno	177.5 <i>I*</i>	
91546	Fiebre de Lyme	Trastorno	21.9 <i>I</i>	
99828	Fiebre del dengue	Trastorno	714.0 <i>I</i>	
99828	Fiebre del dengue	Trastorno	0.5 <i>I*</i>	
340	Fiebre hemorrágica con síndrome renal	Trastorno	0.74 <i>I*</i>	
340	Fiebre hemorrágica con síndrome renal	Trastorno	37.0 <i>P*</i>	
99826	Fiebre hemorrágica de Marburg	Trastorno		500 <i>Caso(s)</i>
319218	Fiebre hemorrágica del virus Ébola	Trastorno		28220 <i>Caso(s)</i>
498251	Fiebre periódica dependiente del ciclo menstrual	Trastorno		5 <i>Caso(s)</i>
3099	Fiebre reumática	Trastorno	5.0 <i>I*</i>	
99745	Fiebre tifoidea	Trastorno	3.0 <i>I*</i>	
199306	Fisura labiopalatina	Trastorno	80.0 <i>BP</i>	
2006	Fisura mediana del labio inferior	Trastorno		70 <i>Caso(s)</i>
45452	Flutter auricular neonatal idiopático	Trastorno	1.5 <i>BP*</i>	
60015	Foramina parietal ampliada	Trastorno	4.3 <i>P*</i>	
60015	Foramina parietal ampliada	Trastorno	3.7 <i>P</i>	
251290	Foramina parietal con hipoplasia clavicular	Trastorno		8 <i>Caso(s)</i>
604680	Forma sintomática de miopatía centronuclear ligada al cromosoma X en mujeres portadoras	Trastorno		100 <i>Caso(s)</i>

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, *I* indica datos de incidencia. *BP* indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
141096	Fosa nasal supernumeraria	Trastorno		32 Caso(s)
349	Fucosidosis	Trastorno		161 Caso(s)
457083	Fusión esplenogonadal aislada	Trastorno		145 Caso(s)
2062	Fusión vertebral anterior progresiva no infecciosa	Trastorno		67 Caso(s)
228113	Fístula anal	Trastorno	18.3 P*	
2040	Fístula respiratorio-biliar congénita	Trastorno		35 Caso(s)
454750	Fístula traqueoesofágica aislada	Trastorno	2.2 BP	
454750	Fístula traqueoesofágica aislada	Trastorno	2.2 P	
79330	GCS1-CDG	Trastorno		3 Caso(s)
79239	Galactosemia clásica	Trastorno	2.1 I*	
351	Galactosialidosis	Trastorno		100 Caso(s)
354	Gangliosidosis GM1	Trastorno	0.75 BP*	
79255	Gangliosidosis GM1 tipo 1	Subtipo de trastorno		200 Caso(s)
79256	Gangliosidosis GM1 tipo 2	Subtipo de trastorno		50 Caso(s)
79257	Gangliosidosis GM1 tipo 3	Subtipo de trastorno		70 Caso(s)
309246	Gangliosidosis GM2, variante AB	Trastorno		10 Caso(s)
487809	Gastritis colagenosa pediátrica	Trastorno		24 Caso(s)
2070	Gastroenteritis eosinofílica	Trastorno		280 Caso(s)
329883	Gastropatía hipertrófica no hipoproteínica	Trastorno		1 Familia(s)
2368	Gastrosquisis	Trastorno	16.9 BP*	
93398	Genocondromatosis tipo 2	Trastorno		10 Caso(s)
2078	Gerodermia osteodisplástica	Trastorno		50 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
98976	Glaucoma congénito	Trastorno	2.2 BP*	
94058	Glaucoma neovascular	Trastorno	24.4 P*	
238763	Glaucoma secundario a esferofaquia/ectopia lentis y megalocórnea	Trastorno		12 Caso(s)
360	Glioblastoma	Trastorno	3.0 I	
360	Glioblastoma	Trastorno	2.52 I*	
360	Glioblastoma	Trastorno	1.0 P	
251579	Glioblastoma de células gigantes	Subtipo de trastorno	0.02 I*	
251671	Glioma angiocéntrico	Trastorno		52 Caso(s)
2086	Glioma de vías ópticas	Trastorno	0.12 I	
251582	Gliomatosis cerebri	Trastorno	0.01 I*	
251576	Gliosarcoma	Subtipo de trastorno	0.03 I*	
54370	Glomerulonefritis membranoproliferativa primaria	Trastorno	16.0 P*	
93571	Glomerulonefritis membranoproliferativa tipo 2	Subtipo de trastorno	0.25 P	
97560	Glomerulonefritis membranosa primaria	Trastorno	0.8103 I	
97560	Glomerulonefritis membranosa primaria	Trastorno	0.9194 I*	
329918	Glomerulopatía C3	Subtipo de trastorno	0.15 I*	
84090	Glomerulopatía por fibronectina	Trastorno		16 Familia(s)
329481	Glomerulopatía por lipoproteínas	Trastorno		150 Caso(s)
97280	Glucagonoma	Trastorno	0.005 I*	
33111	Granuloma chalazodérmico	Trastorno		50 Caso(s)
900	Granulomatosis con poliangéitis	Trastorno	0.85 I*	
900	Granulomatosis con poliangéitis	Trastorno	9.0 P*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
183	Granulomatosis eosinofílica con poliangéitis	Trastorno	1.56 <i>P*</i>	
183	Granulomatosis eosinofílica con poliangéitis	Trastorno	1.5 <i>P</i>	
183	Granulomatosis eosinofílica con poliangéitis	Trastorno	0.18 <i>I*</i>	
454836	Gripe aviar	Trastorno		826 <i>Caso(s)</i>
440727	Hamartoma combinado de retina y epitelio pigmentario retiniano	Trastorno		120 <i>Caso(s)</i>
2111	Hamartomatosis quística de pulmón y riñón	Trastorno		3 <i>Caso(s)</i>
2118	Hawkinsinuria	Trastorno		5 <i>Familia(s)</i>
458758	Hemangioendotelioma compuesto	Trastorno		39 <i>Caso(s)</i>
458763	Hemangioendotelioma retiforme	Trastorno		32 <i>Caso(s)</i>
199241	Hemangiomatosis capilar pulmonar	Trastorno		100 <i>Caso(s)</i>
2123	Hemangiomatosis neonatal difusa	Trastorno		70 <i>Caso(s)</i>
95719	Hemiagenesia tiroidea	Trastorno	25.0 <i>P</i>	
93323	Hemimelia aislada del peroné	Trastorno	1.1033 <i>BP</i>	
93323	Hemimelia aislada del peroné	Trastorno	1.1033 <i>P</i>	
93321	Hemimelia radial aislada	Trastorno	2.5 <i>BP</i>	
93322	Hemimelia tibial aislada	Trastorno	0.1 <i>BP*</i>	
93322	Hemimelia tibial aislada	Trastorno	0.1 <i>P*</i>	
209973	Hemiplejía alternante nocturna benigna de la infancia	Trastorno		12 <i>Caso(s)</i>
79230	Hemocromatosis asociada a los genes HJV o HAMP	Trastorno		74 <i>Caso(s)</i>
225123	Hemocromatosis asociada al gen TFR2	Trastorno		33 <i>Caso(s)</i>
446	Hemocromatosis neonatal	Trastorno		35 <i>Caso(s)</i>
98878	Hemofilia A	Trastorno	4.85 <i>P</i>	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, *I* indica datos de incidencia. *BP* indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
98878	Hemofilia A	Trastorno	8.0 <i>P*</i>	
98878	Hemofilia A	Trastorno	11.25 <i>BP</i>	
599480	Hemofilia A adquirida	Trastorno	0.1505 <i>I*</i>	
169802	Hemofilia A grave	Subtipo de trastorno	2.8 <i>P*</i>	
98879	Hemofilia B	Trastorno	3.0 <i>P*</i>	
98879	Hemofilia B	Trastorno	1.665 <i>BP</i>	
169793	Hemofilia B grave	Subtipo de trastorno	0.8 <i>P*</i>	
169799	Hemofilia B leve	Subtipo de trastorno	0.6 <i>P*</i>	
169796	Hemofilia B moderada	Subtipo de trastorno	0.6 <i>P*</i>	
280615	Hemoglobinopatía Toms River	Trastorno		10 <i>Caso(s)</i>
447	Hemoglobinuria paroxística nocturna	Trastorno	2.0 <i>P*</i>	
90060	Hemorragia alveolar difusa	Trastorno	1.0 <i>P*</i>	
90065	Hemorragia subaracnoidea aneurismática adquirida	Trastorno	10.0 <i>P*</i>	
99931	Hemosiderosis pulmonar idiopática	Trastorno	0.0425 <i>I*</i>	
2017	Hendidura esternal	Trastorno	2.0 <i>BP*</i>	
141258	Hendidura facial número 4 de Tessier	Trastorno		2 <i>Caso(s)</i>
2004	Hendidura laringotraqueoesofágica	Trastorno	7.5 <i>BP*</i>	
93940	Hendidura laringotraqueoesofágica tipo 3	Subtipo de trastorno		30 <i>Caso(s)</i>
93941	Hendidura laringotraqueoesofágica tipo 4	Subtipo de trastorno		20 <i>Caso(s)</i>
401942	Hendidura media del labio superior e inferior familiar	Trastorno		8 <i>Caso(s)</i>
2137	Hepatitis autoinmune	Trastorno	1.2 <i>I</i>	
2137	Hepatitis autoinmune	Trastorno	0.75 <i>I*</i>	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, *I* indica datos de incidencia. *BP* indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
2137	Hepatitis autoinmune	Trastorno	23.5 <i>P</i>	
402823	Hepatitis delta	Trastorno	40.0 <i>P*</i>	
449	Hepatoblastoma	Trastorno	0.02 <i>I*</i>	
137681	Hepatoencefalopatía por deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 1	Trastorno		2 <i>Caso(s)</i>
2140	Hernia diafragmática congénita	Trastorno	30.0 <i>BP</i>	
2140	Hernia diafragmática congénita	Trastorno	21.2 <i>BP*</i>	
2182	Hidrocefalia con estenosis del acueducto de Silvio	Subtipo de trastorno	1.7 <i>BP</i>	
2182	Hidrocefalia con estenosis del acueducto de Silvio	Subtipo de trastorno	1.7 <i>P</i>	
2185	Hidrocefalia congénita	Trastorno	46.5 <i>BP*</i>	
568065	Hidropesía fetal linfática asociada al gen EPHB4	Trastorno		2 <i>Familia(s)</i>
363999	Hidropesía fetal no inmunológica	Subtipo de trastorno	42.0 <i>BP</i>	
79155	Hidroxiquinureninuria	Trastorno		30 <i>Caso(s)</i>
280628	Hiper- e hipopigmentación familiar progresiva	Trastorno		3 <i>Familia(s)</i>
309147	Hiper-beta-alaninemia	Trastorno		3 <i>Caso(s)</i>
3222	Hiperactividad de la fosforribosilpirofosfato-sintetasa	Trastorno		30 <i>Familia(s)</i>
411543	Hiperactividad grave de la fosforribosilpirofosfato-sintetasa	Subtipo de trastorno		33 <i>Caso(s)</i>
251274	Hiperaldosteronismo familiar tipo III	Trastorno		7 <i>Familia(s)</i>
927	Hiperamonemia por deficiencia de N-acetilglutamato sintasa	Trastorno		99 <i>Caso(s)</i>
168588	Hiperandrogenismo por deficiencia de cortisona reductasa	Trastorno		11 <i>Caso(s)</i>
276405	Hiperbiliverdinemia	Trastorno		2 <i>Caso(s)</i>
300547	Hipercalcemia del lactante autosómica recesiva	Trastorno		12 <i>Caso(s)</i>

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, *I* indica datos de incidencia. *BP* indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
93372	Hipercalcemia hipocalciúrica familiar tipo 1	Subtipo de trastorno	5.5 <i>P</i>	
542657	Hiperclorhidrosis aislada	Trastorno		13 <i>Caso(s)</i>
238475	Hipercolanemia familiar	Trastorno		23 <i>Caso(s)</i>
391665	Hipercolesterolemia familiar homocigota	Trastorno	0.3194 <i>P</i>	
209902	Hipercolesterolemia por deficiencia de colesterol 7-alfa-hidroxilasa	Trastorno		24 <i>Caso(s)</i>
3197	Hiperekplexia hereditaria	Trastorno		150 <i>Caso(s)</i>
508523	Hiperfenilalaninemia por deficiencia de DNAJC12	Trastorno		6 <i>Caso(s)</i>
238583	Hiperfenilalaninemia por deficiencia de tetrahidrobiopterina	Trastorno	0.2 <i>P</i>	
438274	Hiperglucagonemia asociada al gen GCGR	Trastorno		8 <i>Caso(s)</i>
343	Hiperinmunoglobulinemia D con fiebre periódica	Subtipo de trastorno		200 <i>Caso(s)</i>
71212	Hiperinsulinismo por deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena corta	Trastorno		10 <i>Caso(s)</i>
324575	Hiperinsulinismo por deficiencia de HNF1A	Trastorno		2 <i>Caso(s)</i>
263458	Hiperinsulinismo por deficiencia de INSR	Trastorno		10 <i>Caso(s)</i>
276556	Hiperinsulinismo por deficiencia de UCP2	Trastorno		2 <i>Caso(s)</i>
91135	Hiperlaxitud de la piel del cuerpo por deficiencia de factor de coagulación dependiente de vitamina K	Trastorno		11 <i>Caso(s)</i>
391327	Hiperostosis calvaria ligada al cromosoma X	Trastorno		1 <i>Familia(s)</i>
2204	Hiperostosis cortical displásica tipo Kozlowski-Tsuruta	Subtipo de trastorno		2 <i>Caso(s)</i>
3416	Hiperostosis cortical generalizada	Trastorno		35 <i>Caso(s)</i>
443098	Hiperostosis craneal interna	Trastorno		13 <i>Caso(s)</i>
2790	Hiperostosis endostal tipo Worth	Trastorno		6 <i>Familia(s)</i>
2206	Hiperostosis vertebral anquilosante con tilosis	Trastorno		8 <i>Caso(s)</i>

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, *I* indica datos de incidencia. *BP* indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
93599	Hiperoxaluria primaria tipo 2	Subtipo de trastorno		10 Caso(s)
93600	Hiperoxaluria primaria tipo 3	Subtipo de trastorno		50 Caso(s)
99879	Hiperparatiroidismo aislado familiar	Trastorno		100 Familia(s)
99880	Hiperparatiroidismo-síndrome de tumor de mandíbula	Trastorno		100 Caso(s)
617916	Hiperplasia difusa idiopática de células neuroendocrinas pulmonares	Trastorno		100 Caso(s)
90794	Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa	Trastorno	7.0 P*	
90794	Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa	Trastorno	7.0 BP	
315306	Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa, forma perdedora de sal	Subtipo de trastorno	7.5 BP*	
315306	Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa, forma perdedora de sal	Subtipo de trastorno	7.5 P*	
315311	Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa, forma virilizante simple	Subtipo de trastorno	2.5 P*	
90795	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 11-beta-hidroxilasa	Trastorno	0.75 BP*	
90795	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 11-beta-hidroxilasa	Trastorno	0.47 P*	
90793	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 17-alfa-hidroxilasa	Trastorno	0.1 P*	
90791	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 3-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa	Trastorno		68 Caso(s)
95699	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de citocromo P450 oxidoreductasa	Trastorno	0.75 BP*	
33208	Hipersomnia idiopática	Trastorno	30.0 P*	
275777	Hipertensión arterial pulmonar hereditaria	Subtipo de trastorno	0.08 P*	
275766	Hipertensión arterial pulmonar idiopática	Subtipo de trastorno	1.1 P*	
422	Hipertensión arterial pulmonar idiopática/hereditaria	Trastorno	1.0 P*	
238624	Hipertensión intracraneal idiopática	Trastorno	14.0 P*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
70591	Hipertensión pulmonar tromboembólica crónica	Trastorno	4.2 I*	
424	Hipertiroidismo familiar por mutaciones en el receptor de la TSH	Trastorno		28 Familia(s)
597939	Hipertiroxinemia disprealbuminémica eutiroidica	Trastorno		23 Caso(s)
3387	Hipertricosis cervical anterior aislada	Trastorno		20 Caso(s)
1023	Hipertricosis congénita generalizada tipo Ambras	Subtipo de trastorno		40 Caso(s)
2220	Hipertricosis cubital	Trastorno		28 Caso(s)
2221	Hipertricosis lanuginosa adquirida	Trastorno		60 Caso(s)
2222	Hipertricosis lanuginosa congénita	Trastorno		100 Caso(s)
300293	Hipertrigliceridemia y esteatosis hepática infantil transitoria	Trastorno		11 Caso(s)
2224	Hipertriptofanemia familiar	Trastorno		12 Caso(s)
251523	Hiperzincemia e hipercalprotectinemia	Trastorno		18 Caso(s)
396	Hipo crónico	Trastorno	1.0 P*	
429	Hipocondroplasia	Trastorno	3.0303 BP	
429	Hipocondroplasia	Trastorno	3.0303 P	
90059	Hipoacusia neurosensorial súbita	Trastorno	40.0 P*	
641350	Hipofisitis inducida por inmunoterapia	Trastorno	12.8074 I*	
244305	Hipofosfatemia dominante con nefrolitiasis u osteoporosis	Trastorno		12 Caso(s)
89936	Hipofosfatemia ligada al cromosoma X	Trastorno	1.66 P*	
89936	Hipofosfatemia ligada al cromosoma X	Trastorno	2.14 P	
89936	Hipofosfatemia ligada al cromosoma X	Trastorno	4.5 I	
293964	Hipoglucemia hipoinsulinémica y hemihipertrofia corporal	Trastorno		5 Caso(s)
199326	Hipomagnesemia aislada autosómica dominante, tipo Glaudemans	Trastorno		21 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
34528	Hipomagneemia primaria autosómica dominante con hipocalciuria	Trastorno		28 Caso(s)
620368	Hipomagneemia primaria con discapacidad intelectual asociada a EGF	Trastorno		11 Caso(s)
306516	Hipomagneemia primaria con hipercalcemia y nefrocalcinosis	Trastorno		200 Caso(s)
2196	Hipomagneemia primaria con hipercalcemia y nefrocalcinosis con afectación ocular grave	Subtipo de trastorno		72 Caso(s)
31043	Hipomagneemia primaria con hipercalcemia y nefrocalcinosis sin afectación ocular grave	Subtipo de trastorno		110 Caso(s)
30924	Hipomagneemia primaria con hipocalcemia secundaria	Trastorno		100 Caso(s)
363412	Hipomielinización con afectación del tronco cerebral y de la médula espinal y espasticidad de los miembros inferiores	Trastorno		13 Caso(s)
139441	Hipomielinización con atrofia de los ganglios basales y del cerebelo	Trastorno		19 Caso(s)
599376	Hipomielinización de estructuras mielinizadas a temprana edad	Trastorno		20 Caso(s)
2238	Hipoparatiroidismo aislado familiar	Trastorno		10 Familia(s)
2239	Hipoparatiroidismo aislado familiar por agenesia de la glándula paratiroidea	Subtipo de trastorno		2 Familia(s)
140286	Hipoparatiroidismo secundario por una secreción deficiente de paratohormona	Trastorno	24.75 P*	
589608	Hipopigmentación lineal y asimetría craneofacial con anomalías acrales, oculares y cerebrales	Trastorno		7 Caso(s)
637061	Hipoplasia aislada del nervio óptico	Trastorno		25 Caso(s)
2092	Hipoplasia dérmica focal	Trastorno		300 Caso(s)
2254	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 1	Trastorno		40 Familia(s)
411493	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 10	Trastorno		23 Caso(s)
611247	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 11	Trastorno		13 Caso(s)
611256	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 12	Trastorno		4 Caso(s)
613267	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 13	Trastorno		3 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
613274	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 14	Trastorno		18 Caso(s)
2524	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 2	Trastorno		81 Familia(s)
97249	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 3	Trastorno		3 Familia(s)
166063	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 4	Trastorno		10 Familia(s)
166073	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6	Trastorno		10 Caso(s)
284339	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 7	Trastorno		4 Caso(s)
324569	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 8	Trastorno		6 Caso(s)
369920	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 9	Trastorno		14 Caso(s)
98606	Hipoplasia sindrómica del borde orbitario	Trastorno		2 Familia(s)
95702	Hipoplasia suprarrenal congénita ligada al cromosoma X	Trastorno	8.0 P	
95702	Hipoplasia suprarrenal congénita ligada al cromosoma X	Trastorno	8.0 BP	
95700	Hipoplasia suprarrenal familiar con ausencia de la hormona luteinizante hipofisaria	Trastorno		3 Caso(s)
95720	Hipoplasia tiroidea	Trastorno	3.5 P	
722	Hipoplasminogenemia	Trastorno	0.16 P*	
69744	Hipoqueratosis palmoplantar circunscrita	Trastorno		17 Caso(s)
95706	Hipospadias posteriores	Trastorno	19.25 BP*	
29822	Hipotermia periódica espontánea	Trastorno		50 Caso(s)
329235	Hipotiroidismo congénito central ligado al cromosoma X con agrandamiento testicular de inicio tardío	Trastorno		27 Caso(s)
95715	Hipotiroidismo congénito por el paso transplacentario de anticuerpos maternos inhibidores de la unión a TSH	Trastorno	1.0 P*	
137908	Hipotonía con acidemia láctica e hiperamonemia	Trastorno		4 Caso(s)
217407	Hipotricosis hereditaria con vesículas	Trastorno		4 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	cutáneas recurrentes			
55654	Hipotricosis simple	Trastorno		38 Caso(s)
2266	Hipotricosis-discapacidad intelectual tipo Lopes	Trastorno		2 Caso(s)
158029	Histiocitosis azul marino	Trastorno		60 Caso(s)
389	Histiocitosis de células de Langerhans	Trastorno	1.5 P*	
158025	Histiocitosis progresiva mucinosa hereditaria	Trastorno		18 Caso(s)
2162	Holoprosencefalia	Trastorno	13.4 BP*	
394	Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa	Trastorno	0.3 BP	
394	Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa	Trastorno	1.65 P*	
622	Homocistinuria sin aciduria metilmalónica	Trastorno		73 Caso(s)
457	Ictiosis arlequín	Trastorno		200 Caso(s)
100976	Ictiosis del área del traje de baño	Trastorno		20 Caso(s)
281139	Ictiosis epidermolítica anular	Trastorno		7 Familia(s)
455	Ictiosis epidermolítica superficial	Trastorno		20 Caso(s)
79503	Ictiosis histrix de Curth-Macklin	Trastorno		10 Caso(s)
461	Ictiosis recesiva ligada al cromosoma X	Trastorno	15.0 I*	
461	Ictiosis recesiva ligada al cromosoma X	Trastorno	16.6 P*	
281090	Ictiosis sindrómica recesiva ligada al cromosoma X	Trastorno	1.3 P*	
42062	Iminoglicinuria	Trastorno	6.67 BP*	
42062	Iminoglicinuria	Trastorno	6.68 P*	
464	Incontinencia pigmentaria	Trastorno	1.2 BP*	
217080	Infecciones pulmonares fúngicas en pacientes considerados en riesgo	Trastorno	22.0 P*	
633124	Infección invasiva por Escopulariopsis	Trastorno	0.05 P*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
91127	Infección por adenovirus en pacientes inmunocomprometidos	Trastorno	18.0 P*	
324632	Infección por el virus Hendra	Trastorno		7 Caso(s)
411703	Infección pulmonar por micobacterias no tuberculosas	Trastorno	6.0 P*	
488191	Infertilidad femenina por arresto meiótico del ovocito	Trastorno		16 Caso(s)
404466	Infertilidad femenina por un defecto de la zona pelúcida	Trastorno		4 Caso(s)
63259	Inienciafalia	Trastorno	50.0 BP*	
306550	Inmunodeficiencia asociada al gen FADD	Trastorno		4 Caso(s)
221139	Inmunodeficiencia combinada con anomalías facio-óculo-esqueléticas	Trastorno		2 Caso(s)
169157	Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por deficiencia de CD45	Trastorno		3 Caso(s)
169154	Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por deficiencia de IL-7Ralpha	Trastorno	0.15 BP	
331206	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia completa de RAG1/2	Trastorno	1.0 P*	
228003	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de CORO1A	Trastorno		9 Caso(s)
317425	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de DNA-PKcs	Trastorno		2 Caso(s)
169095	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de FOXN1	Trastorno		9 Caso(s)
505227	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de GINS1	Trastorno		5 Caso(s)
397787	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de IKK2	Trastorno		9 Caso(s)
504523	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de LAT	Trastorno		3 Caso(s)
280142	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de LCK	Trastorno		4 Caso(s)
277	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de adenosina desaminasa	Trastorno	0.3 BP*	
277	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de adenosina desaminasa	Trastorno	0.2 P*	
420573	Inmunodeficiencia combinada grave una deficiencia de CTPS1	Trastorno		12 Caso(s)
357237	Inmunodeficiencia combinada por	Trastorno		3 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	deficiencia de CARD11			
542301	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de CARMIL2	Trastorno		21 Caso(s)
238505	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de CD27	Trastorno		18 Caso(s)
538958	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de CD70	Trastorno		6 Caso(s)
447737	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de DOCK2	Trastorno		5 Caso(s)
217390	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de DOCK8	Trastorno		11 Caso(s)
357329	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de IL21R	Trastorno		6 Caso(s)
538963	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de ITK	Trastorno		13 Caso(s)
445018	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de LRBA	Trastorno		23 Caso(s)
397964	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de MALT1	Trastorno		3 Caso(s)
317428	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de ORAI1	Subtipo de trastorno		6 Caso(s)
431149	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de OX40	Trastorno		1 Caso(s)
314689	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de STK4	Trastorno		7 Caso(s)
476113	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de TFRC	Trastorno		2 Familia(s)
504530	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de moesina	Trastorno		7 Caso(s)
231154	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia parcial de RAG1	Trastorno		9 Caso(s)
169090	Inmunodeficiencia combinada por disfunción en el canal CRAC	Trastorno		10 Caso(s)
596759	Inmunodeficiencia combinada por haploinsuficiencia de RELA	Trastorno		5 Caso(s)
200418	Inmunodeficiencia con anomalía del factor I	Trastorno		35 Familia(s)
324294	Inmunodeficiencia de células T con epidermodisplasia verruciforme	Trastorno		2 Caso(s)
619941	Inmunodeficiencia debida a una alteración de la fagocitosis y migración de neutrófilos	Trastorno		3 Caso(s)
619953	Inmunodeficiencia linfoproliferativa hiperinflamatoria familiar	Trastorno		7 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
169100	Inmunodeficiencia por deficiencia de CD25	Trastorno		2 Caso(s)
331187	Inmunodeficiencia por deficiencia de MASP-2	Trastorno		1 Caso(s)
331190	Inmunodeficiencia por deficiencia de ficolina3	Trastorno		1 Caso(s)
70592	Inmunodeficiencia por deficiencia de quinasa-4 asociado al receptor de interleuquina-1	Trastorno		49 Caso(s)
572	Inmunodeficiencia por déficit de expresión del CMH de clase II	Trastorno		179 Caso(s)
34592	Inmunodeficiencia por expresión deficiente del CMH de clase I	Trastorno		30 Caso(s)
437552	Inmunodeficiencia primaria autosómica recesiva con un defecto de la citotoxicidad espontánea de células natural killer	Trastorno		3 Caso(s)
75391	Inmunodeficiencia primaria con deficiencia de células natural-killer e insuficiencia suprarrenal	Trastorno		4 Caso(s)
431166	Inmunodeficiencia primaria con infección viral post- vacunación sarampión-paperas-rubéola	Trastorno		1 Caso(s)
453510	Insensibilidad congénita al dolor con discapacidad intelectual grave	Trastorno		3 Caso(s)
88642	Insensibilidad congénita al dolor-anosmia-artropatía neuropática	Trastorno		20 Caso(s)
217399	Insensibilidad congénita al dolor-hiperhidrosis-ausencia de inervación sensitiva cutánea	Trastorno		2 Caso(s)
466	Insomnio familiar fatal	Trastorno		27 Caso(s)
586130	Insomnio fatal esporádico	Trastorno		27 Caso(s)
466784	Insuficiencia cardiopulmonar grave neonatal por un defecto de la metilación mitocondrial	Trastorno		3 Caso(s)
90062	Insuficiencia hepática aguda	Trastorno	20.0 P*	
217371	Insuficiencia hepática infantil aguda por un defecto de síntesis de las proteínas codificadas por el ADNmt	Trastorno		32 Caso(s)
439167	Insuficiencia placentaria	Trastorno	33.0 P	
97279	Insulinoma	Trastorno	0.25 I	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
2299	Interrupción del arco aórtico	Trastorno	0.3 BP*	
469	Intolerancia hereditaria a la fructosa	Trastorno	5.0 P*	
217064	Intoxicación por 5-fluorouracilo	Trastorno	2.0 P*	
90068	Intoxicación por cocaína	Trastorno	1.0 P*	
31824	Intoxicación por colchicina	Trastorno	0.1 P*	
330015	Intoxicación por plomo	Trastorno	2.3 P*	
454745	Kuru	Trastorno		2700 Caso(s)
280365	Laminopatía lipodistrófica grave autosómica semidominante	Trastorno		7 Caso(s)
46059	Latosterolosis	Trastorno		4 Caso(s)
52994	Leiomioma orbital	Trastorno		26 Caso(s)
523	Leiomiomatosis hereditaria y carcinoma de células renales	Trastorno		200 Caso(s)
71274	Leiomiomatosis peritoneal diseminada	Trastorno		150 Caso(s)
507	Leishmaniasis	Trastorno	0.1 P*	
507	Leishmaniasis	Trastorno	25.0 I	
548	Lepa	Trastorno	3.7 I	
509	Leptospirosis	Trastorno	0.12 I*	
178320	Lesión pulmonar aguda	Trastorno	25.0 I*	
58017	Leucemia de células pilosas clásica	Trastorno	0.29 I*	
58017	Leucemia de células pilosas clásica	Trastorno	3.12	
454714	Leucemia de células plasmáticas	Trastorno	0.04 I*	
67038	Leucemia linfocítica crónica de células B	Trastorno	48.0 P*	
86872	Leucemia linfocítica granular de células	Trastorno	0.4 I*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	T grandes			
518	Leucemia megacarioblástica aguda	Trastorno	0.02 <i>I*</i>	
98834	Leucemia mieloblástica aguda con maduración	Trastorno	0.02 <i>I*</i>	
98833	Leucemia mieloblástica aguda sin maduración	Trastorno	0.01 <i>I*</i>	
98832	Leucemia mieloide aguda con mínima diferenciación	Trastorno	0.01 <i>I*</i>	
585867	Leucemia mieloide aguda con t(9;22)(q34.1;q11.2)	Trastorno	4.0 <i>I</i>	
521	Leucemia mieloide crónica	Trastorno	1.25 <i>I*</i>	
521	Leucemia mieloide crónica	Trastorno	5.63	
521	Leucemia mieloide crónica	Trastorno	6.0 <i>P*</i>	
517	Leucemia mielomonocítica aguda	Trastorno	0.17 <i>I*</i>	
98823	Leucemia mielomonocítica crónica	Trastorno	0.68 <i>I</i>	
86834	Leucemia mielomonocítica juvenil	Trastorno	0.1 <i>P*</i>	
514	Leucemia monoblástica aguda	Trastorno	0.13 <i>I*</i>	
86852	Leucemia prolinfocítica de células B	Trastorno	0.05 <i>I*</i>	
520	Leucemia promielocítica aguda	Trastorno	0.11 <i>I*</i>	
86875	Leucemia/linfoma de células T del adulto	Trastorno	3.0 <i>P*</i>	
289494	Leucodistrofia 4H	Trastorno		200 Caso(s)
99027	Leucodistrofia autosómica dominante de inicio en el adulto	Trastorno		20 Familia(s)
495844	Leucodistrofia hipomielinizante autosómica recesiva asociada al gen C11ORF73	Trastorno		6 Caso(s)
527497	Leucodistrofia hipomielinizante autosómica recesiva asociada al gen NKX6-2	Trastorno		25 Caso(s)
438114	Leucodistrofia hipomielinizante autosómica recesiva asociada al gen RARS	Trastorno		4 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, *I* indica datos de incidencia. *BP* indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
466934	Leucodistrofia hipomielinizante autosómica recesiva asociada al gen VPS11	Trastorno		13 Caso(s)
512	Leucodistrofia metacromática	Trastorno	1.47 BP*	
512	Leucodistrofia metacromática	Trastorno	0.1 P*	
556985	Leucoencefalopatía calcificante-displasia esquelética de inicio precoz	Trastorno		13 Caso(s)
139447	Leucoencefalopatía cavitada progresiva	Trastorno		19 Caso(s)
363540	Leucoencefalopatía con ataxia cerebelosa leve y edema de sustancia blanca	Trastorno		6 Caso(s)
542310	Leucoencefalopatía con calcificaciones y quistes	Trastorno		50 Caso(s)
139444	Leucoencefalopatía con quistes anteriores y bilaterales en el lóbulo temporal	Trastorno		29 Caso(s)
313808	Leucoencefalopatía difusa hereditaria con esferoides axonales y células gliales pigmentadas	Trastorno		27 Caso(s)
2478	Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales	Trastorno		100 Caso(s)
85136	Leucoencefalopatía quística sin megalencefalia	Trastorno		50 Caso(s)
2414	Linfangiectasias quísticas pulmonares	Trastorno		100 Caso(s)
538	Linfangioleiomiomatosis	Trastorno	0.0135 I	
538	Linfangioleiomiomatosis	Trastorno	0.25 P*	
538	Linfangioleiomiomatosis	Trastorno	0.15 P	
569821	Linfedema primario congénito de Gordon	Trastorno		23 Caso(s)
569816	Linfedema primario de inicio tardío asociado al gen CELSR1	Trastorno		11 Caso(s)
300324	Linfocitosis policlonal de células B persistente	Trastorno		154 Caso(s)
52417	Linfoma MALT	Trastorno	0.3 I*	
52417	Linfoma MALT	Trastorno	4.0 P*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
98841	Linfoma anaplásico de células grandes	Trastorno	2.0 P*	
168966	Linfoma compuesto	Trastorno	0.01 I*	
543	Linfoma de Burkitt	Trastorno	0.17 I*	
391	Linfoma de Hodgkin clásico	Trastorno	2.463 I*	
391	Linfoma de Hodgkin clásico	Trastorno	22.9	
98843	Linfoma de Hodgkin clásico con esclerosis nodular	Subtipo de trastorno	1.28 I*	
98844	Linfoma de Hodgkin clásico de naturaleza celular mixta	Subtipo de trastorno	0.42 I*	
98845	Linfoma de Hodgkin clásico rico en linfocitos	Subtipo de trastorno	0.1 I*	
98846	Linfoma de Hodgkin clásico tipo depleción linfocítica	Subtipo de trastorno	0.04 I*	
86893	Linfoma de Hodgkin con predominio de linfocitos nodulares	Trastorno	0.12 I	
86893	Linfoma de Hodgkin con predominio de linfocitos nodulares	Trastorno	0.095 I*	
52416	Linfoma de células del manto	Trastorno	3.5 P*	
86854	Linfoma esplénico de la zona marginal	Trastorno	0.5 P*	
545	Linfoma folicular	Trastorno	37.0 P*	
545	Linfoma folicular	Trastorno	2.192 I*	
98838	Linfoma mediastínico primario de células B grandes	Trastorno	5.0 P*	
86867	Linfoma nodal de zona marginal de células B	Trastorno	1.0 P*	
48686	Linfoma primario de efusiones	Trastorno		200 Caso(s)
528	Lipodistrofia congénita generalizada	Trastorno	0.5 P*	
528	Lipodistrofia congénita generalizada	Trastorno	0.6812 P	
79086	Lipodistrofia generalizada adquirida	Trastorno	1.0 P*	
79085	Lipodistrofia parcial familiar asociada al gen AKT2	Trastorno		1 Familia(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
435651	Lipodistrofia parcial familiar asociada al gen CIDEA	Trastorno		1 Caso(s)
435660	Lipodistrofia parcial familiar asociada al gen LIPE	Trastorno		4 Caso(s)
280356	Lipodistrofia parcial familiar asociada al gen PLIN1	Trastorno		3 Caso(s)
79083	Lipodistrofia parcial familiar asociada al gen PPARG	Trastorno		10 Caso(s)
79084	Lipodistrofia parcial familiar tipo Köbberling	Trastorno		20 Caso(s)
1979	Lipodistrofia por deficiencia de factores de crecimiento peptídicos	Trastorno		1 Familia(s)
314632	Lipofuscinosis ceroides neuronal juvenil asociada al gen ATP13A2	Trastorno		4 Caso(s)
2396	Lipomatosis encefalocraneocutánea	Trastorno		77 Caso(s)
583097	Lipomatosis infiltrante facial congénita	Trastorno		59 Caso(s)
69078	Liposarcoma	Trastorno	1.0 /*	
99971	Liposarcoma bien diferenciado	Subtipo de trastorno	0.51 /*	
99970	Liposarcoma dediferenciado	Subtipo de trastorno	0.27 /*	
99967	Liposarcoma mixoide/de células redondas	Subtipo de trastorno	0.1 /*	
99969	Liposarcoma pleomórfico	Subtipo de trastorno	0.05 /*	
86797	Liquen mixedematoso atípico	Trastorno		20 Caso(s)
90399	Liquen mixedematoso localizado con gammapatía monoclonal o síntomas sistémicos	Subtipo de trastorno		5 Caso(s)
90398	Liquen mixedematoso localizado con rasgos mixtos de subtipos diferentes	Subtipo de trastorno		10 Caso(s)
254411	Liquen plano anular atrófico	Trastorno		10 Caso(s)
254478	Liquen plano penfigoide	Trastorno		100 Caso(s)
525	Liquen plano pilar	Trastorno		300 Caso(s)
100012	Lisencefalia con hipoplasia cerebelosa tipo B	Trastorno		50 Caso(s)
100013	Lisencefalia con hipoplasia cerebelosa	Trastorno		2 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	tipo C			
352682	Lisencefalia en empedrado sin afectación muscular u ocular	Trastorno		6 Caso(s)
452	Lisencefalia ligada al cromosoma X con anomalías genitales	Trastorno		30 Familia(s)
171680	Lisencefalia por una mutación en el gen TUBA1A	Trastorno		15 Caso(s)
533	Listeriosis	Trastorno	0.43 I*	
533	Listeriosis	Trastorno	0.337 I	
536	Lupus eritematoso sistémico	Trastorno	5.14 I	
536	Lupus eritematoso sistémico	Trastorno	43.7 P	
300345	Lupus eritematoso sistémico autosómico	Trastorno		7 Familia(s)
90283	Lupus eritematoso tímido	Trastorno		250 Caso(s)
481662	Lupus pernio familiar	Trastorno		10 Familia(s)
90280	Lupus perniótico	Trastorno		70 Caso(s)
397941	MAN1B1-CDG	Trastorno		25 Caso(s)
550	MELAS	Trastorno	0.6 P*	
79329	MGAT2-CDG	Trastorno		13 Caso(s)
79323	MPDU1-CDG	Trastorno		8 Caso(s)
79319	MPI-CDG	Trastorno		25 Caso(s)
33226	Macroglobulinemia de Waldenström	Trastorno	0.81 I*	
140957	Macrotrombocitopenia autosómica dominante	Trastorno		100 Caso(s)
220448	Macrotrombocitopenia con insuficiencia mitral	Trastorno		2 Caso(s)
438207	Macrotrombocitopenia grave autosómica recesiva	Trastorno		2 Caso(s)
97341	Maculopatía placoidea persistente	Trastorno		5 Caso(s)
87503	Mal de Meleda	Trastorno	1.0 P	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
90045	Malabsorción hereditaria de folato	Trastorno		30 Caso(s)
673	Malaria	Trastorno	73.0 I	
673	Malaria	Trastorno	1.2 I*	
673	Malaria	Trastorno	3.0 P*	
468631	Malformaciones corticales microcefálicas-talla baja por deficiencia de RTTN	Trastorno		28 Caso(s)
2440	Malformación aislada de mano hendida-pie hendido	Trastorno	5.4 BP*	
46724	Malformación arteriovenosa cerebral	Trastorno	6.0 P*	
2038	Malformación arteriovenosa pulmonar	Trastorno	2.5 I	
137667	Malformación capilar-malformación arteriovenosa	Trastorno		261 Caso(s)
221061	Malformación cavernosa cerebral hereditaria	Trastorno	15.0 P	
2444	Malformación congénita de las vías aéreas pulmonares	Trastorno	8.2 BP*	
217	Malformación de Dandy-Walker aislada	Trastorno	1.0 BP*	
217	Malformación de Dandy-Walker aislada	Trastorno	2.1 P*	
1880	Malformación de Ebstein de la válvula tricúspide	Trastorno	1.25 P*	
1880	Malformación de Ebstein de la válvula tricúspide	Trastorno	3.5 BP*	
1062	Malformación neurocutánea hereditaria	Trastorno		9 Familia(s)
436274	Manifestaciones cutáneas similares al pseudoxantoma elástico con retinosis pigmentaria	Trastorno		13 Caso(s)
79456	Mastocitosis cutánea difusa	Trastorno		30 Caso(s)
280785	Mastocitosis cutánea difusa ampollosa	Subtipo de trastorno		40 Caso(s)
280794	Mastocitosis cutánea difusa pseudoxantomatosa	Subtipo de trastorno		10 Caso(s)
300504	Matricoma onicocítico	Trastorno		5 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
2475	Mechón blanco con malformaciones	Trastorno		2 Caso(s)
616	Meduloblastoma	Trastorno	0.11 I*	
616	Meduloblastoma	Trastorno	1.0 P*	
251863	Meduloblastoma desmoplásico/nodular	Subtipo de trastorno	0.01 I*	
93109	Megacalicosis congénita	Trastorno		25 Caso(s)
2481	Melanocitosis neurocutánea	Trastorno	1.25 P*	
617910	Melanoma conjuntival maligno	Trastorno		32 Caso(s)
618	Melanoma familiar	Trastorno	1.5 I*	
168999	Melanoma maligno mucoso	Trastorno	0.26 I*	
168999	Melanoma maligno mucoso	Trastorno	1.5	
39044	Melanoma uveal	Trastorno	0.5 I*	
39044	Melanoma uveal	Trastorno	6.0	
2485	Melorreostosis	Trastorno	0.09 P*	
1879	Melorreostosis con osteopoiquilia	Trastorno		5 Familia(s)
168816	Mesotelioma peritoneal quístico	Trastorno		150 Caso(s)
50251	Mesotelioma pleural	Trastorno	3.1 P*	
50251	Mesotelioma pleural	Trastorno	1.9 I*	
2499	Metacondromatosis	Trastorno		25 Caso(s)
464453	Metahemoglobinemia adquirida	Trastorno		242 Caso(s)
589	Miastenia grave	Trastorno	1.7 I*	
589	Miastenia grave	Trastorno	7.77 P	
589	Miastenia grave	Trastorno	20.0 P*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
589	Miastenia grave	Trastorno	0.53 <i>I</i>	
2584	Micosis fungoide clásica	Trastorno	0.5 <i>I</i> *	
477749	Microangiopatía pontina autosómica dominante con leucoencefalopatía	Trastorno		11 <i>Caso(s)</i>
481152	Microcefalia asociada al gen PYCR2-leucoencefalopatía progresiva	Trastorno		18 <i>Caso(s)</i>
217026	Microcefalia-síndrome facio-cardio-esquelético, tipo Hadziselimovic	Trastorno		5 <i>Caso(s)</i>
1646	Microdeleción del cromosoma Y	Trastorno	20.8 <i>P</i>	
1646	Microdeleción del cromosoma Y	Trastorno	20.0 <i>P</i> *	
1106	Microftalmia con anomalías de las extremidades	Trastorno		35 <i>Familia(s)</i>
178364	Microftalmia sindrómica tipo 5	Trastorno		20 <i>Caso(s)</i>
139471	Microftalmía con anomalías cerebrales y de las manos	Trastorno		2 <i>Familia(s)</i>
443162	Microhidranencefalia asociada al gen NDE1	Trastorno		1 <i>Familia(s)</i>
83463	Microtia	Trastorno	13.0 <i>BP</i> *	
83463	Microtia	Trastorno	15.5 <i>BP</i>	
289522	Microtriplicación 11q24.1	Trastorno		2 <i>Caso(s)</i>
139417	Mielitis transversa aguda	Trastorno	4.72 <i>I</i>	
139423	Mielitis transversa aguda idiopática	Subtipo de trastorno	0.25 <i>I</i> *	
824	Mielofibrosis primaria	Trastorno	1.0 <i>I</i> *	
824	Mielofibrosis primaria	Trastorno	3.0 <i>P</i> *	
29073	Mieloma múltiple	Trastorno	6.0 <i>I</i>	
29073	Mieloma múltiple	Trastorno	2.4 <i>I</i> *	
29073	Mieloma múltiple	Trastorno	11.9 <i>P</i> *	
569	Migraña hemipléjica familiar o	Trastorno	10.0 <i>P</i> *	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, *I* indica datos de incidencia. *BP* indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	esporádica			
154	Miocardopatía dilatada familiar aislada	Trastorno	2.91 I*	
154	Miocardopatía dilatada familiar aislada	Trastorno	17.5 P*	
1349	Miocardopatía e hipoacusia asociada al ADN mitocondrial	Trastorno		2 Familia(s)
324525	Miocardopatía hipertrófica con anomalías renales por mutación del ADN mitocondrial	Trastorno		3 Caso(s)
439854	Miocardopatía hipertrófica fatal congénita por una enfermedad del almacenamiento del glucógeno	Trastorno		10 Caso(s)
352563	Miocardopatía hipertrófica infantil por deficiencia de MRPL44	Trastorno		2 Caso(s)
314637	Miocardopatía hipertrófica mitocondrial con acidosis láctica por deficiencia de MTO1	Trastorno		8 Caso(s)
137675	Miocardopatía histiocitoide	Trastorno		100 Caso(s)
563	Miocardopatía periparto	Trastorno	30.0 BP	
319189	Mioclonía cortical familiar	Trastorno		11 Caso(s)
139426	Mioclonía perioral con ausencias	Trastorno		10 Caso(s)
2591	Miofibromatosis infantil	Trastorno	0.67 BP*	
99846	Mioglobinuria autosómica dominante	Trastorno		2 Familia(s)
141148	Miohiperplasia hemifacial	Trastorno		12 Caso(s)
602	Miopatía GNE	Trastorno	1.0 P	
84132	Miopatía asociada a desmina con inclusiones similares a cuerpos de Mallory	Trastorno		5 Caso(s)
363677	Miopatía autosómica recesiva de inicio en la infancia con oftalmoplejía externa	Trastorno		22 Caso(s)
596	Miopatía centronuclear ligada al cromosoma X	Trastorno	0.2 P*	
25980	Miopatía con autofagia excesiva ligada al cromosoma X	Trastorno		18 Familia(s)
171881	Miopatía con capuchón	Trastorno		21 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
97240	Miopatía con cuerpos cebrá	Trastorno		10 Caso(s)
456369	Miopatía con cuerpos de poliglucosano tipo 2	Trastorno		15 Caso(s)
97232	Miopatía con inclusiones en huella dactilar	Trastorno		20 Caso(s)
97239	Miopatía con inclusiones reductoras	Trastorno		4 Familia(s)
324581	Miopatía congénita benigna del samaritano	Trastorno		4 Caso(s)
424107	Miopatía congénita con inicio similar al miasténico	Trastorno		2 Caso(s)
319160	Miopatía congénita con núcleos internos y cores atípicos	Trastorno		5 Caso(s)
544602	Miopatía congénita con reducción de fibras musculares de tipo 2	Trastorno		2 Caso(s)
210163	Miopatía congénita letal tipo Compton-North	Trastorno		4 Caso(s)
199329	Miopatía congénita tipo Paradas	Trastorno		2 Caso(s)
399058	Miopatía de inicio tardío asociada a alfa-B-cristalina	Trastorno		17 Caso(s)
482601	Miopatía distal asociada a adenilosuccinato sintetasa de tipo 1	Trastorno		19 Caso(s)
63273	Miopatía distal con afectación de los músculos posteriores de la pierna y de los músculos anteriores de la mano	Trastorno		16 Caso(s)
178400	Miopatía distal de inicio en el músculo tibial anterior	Trastorno		4 Caso(s)
399081	Miopatía distal de inicio precoz asociada al gen KLHL9	Trastorno		10 Caso(s)
98912	Miopatía distal de inicio tardío tipo Maskerbery-Griggs	Trastorno		11 Caso(s)
329478	Miopatía distal del adulto por una mutación en el gen VCP	Trastorno		9 Caso(s)
399086	Miopatía distal finlandesa de aparición en las extremidades superiores	Trastorno		7 Caso(s)
488650	Miopatía distal tipo Tateyama	Trastorno		7 Caso(s)
447977	Miopatía escápulo-húmero-peroneal distal progresiva	Trastorno		33 Caso(s)
43115	Miopatía hereditaria con acidosis láctica por deficiencia de ISCU	Trastorno		19 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
178464	Miopatía hereditaria con insuficiencia respiratoria temprana	Trastorno		10 Familia(s)
324381	Miopatía hereditaria por cuerpos de inclusión tipo 4	Trastorno		17 Caso(s)
178461	Miopatía ligada al cromosoma X con atrofia de la musculatura postural	Trastorno		7 Familia(s)
280553	Miopatía miofibrilar hipertónica letal del lactante	Trastorno		11 Caso(s)
606	Miopatía miotónica proximal	Trastorno	1.0 P*	
457050	Miopatía mitocondrial autosómica dominante con intolerancia al ejercicio	Trastorno		15 Caso(s)
2598	Miopatía mitocondrial y anemia sideroblástica	Trastorno		7 Caso(s)
399103	Miopatía nebulínica distal	Trastorno		13 Caso(s)
206569	Miopatía necrotizante inmunomediada	Trastorno		300 Caso(s)
52430	Miopatía por cuerpos de inclusión con enfermedad ósea de Paget y demencia frontotemporal	Trastorno		26 Familia(s)
397937	Miopatía por cuerpos de poliglucosano tipo 1	Trastorno		11 Caso(s)
521305	Miopatía proximal con depleción mitocondrial focal	Trastorno		4 Caso(s)
401768	Miopatía proximal con signos extrapiramidales	Trastorno		15 Caso(s)
88635	Miopatía vacuolar con agregación de proteínas del retículo sarcoplásmico	Trastorno		4 Caso(s)
48918	Miositis focal	Trastorno		115 Caso(s)
611	Miositis por cuerpos de inclusión	Trastorno	0.5 P*	
615	Mixoma auricular familiar	Trastorno		17 Familia(s)
16	Monocromatismo de conos azules	Trastorno	1.0 BP	
16	Monocromatismo de conos azules	Trastorno	1.0 P	
1598	Monosomía 18p	Trastorno	2.0 BP*	
1600	Monosomía 18q	Trastorno	2.5 BP	
77301	Monosomía 9q22.3	Trastorno		42 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
238722	Movimientos en espejo congénitos familiares	Trastorno		75 Caso(s)
576	Mucopolipidosis tipo II	Trastorno	0.34 BP*	
577	Mucopolipidosis tipo III	Trastorno	0.985 I*	
577	Mucopolipidosis tipo III	Trastorno	29.55 P*	
423461	Mucopolipidosis tipo III alfa/beta	Subtipo de trastorno	13.0 P	
579	Mucopolisacaridosis tipo 1	Trastorno	1.0 BP*	
579	Mucopolisacaridosis tipo 1	Trastorno	0.82 BP	
579	Mucopolisacaridosis tipo 1	Trastorno	0.5 P*	
580	Mucopolisacaridosis tipo 2	Trastorno	0.7 BP*	
580	Mucopolisacaridosis tipo 2	Trastorno	0.68 BP	
580	Mucopolisacaridosis tipo 2	Trastorno	0.2 P*	
217085	Mucopolisacaridosis tipo 2, forma grave	Subtipo de trastorno	0.4 BP*	
581	Mucopolisacaridosis tipo 3	Trastorno	0.87 BP*	
581	Mucopolisacaridosis tipo 3	Trastorno	0.3 P*	
582	Mucopolisacaridosis tipo 4	Trastorno	0.45 BP*	
582	Mucopolisacaridosis tipo 4	Trastorno	0.07 BP	
582	Mucopolisacaridosis tipo 4	Trastorno	27.6 P*	
309297	Mucopolisacaridosis tipo 4A	Subtipo de trastorno	15.0 P*	
583	Mucopolisacaridosis tipo 6	Trastorno	0.16 BP*	
583	Mucopolisacaridosis tipo 6	Trastorno	0.16 P*	
584	Mucopolisacaridosis tipo 7	Trastorno	0.01 P*	
2073	Narcolepsia tipo 1	Trastorno	30.0 P*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
401996	Nefritis intersticial cariomegálica	Trastorno		12 Familia(s)
654	Nefroblastoma	Trastorno	0.14 I*	
654	Nefroblastoma	Trastorno	10.0 BP*	
654	Nefroblastoma	Trastorno	3.65	
69063	Nefropatía membranosa congénita por aloinmunización fetomaterna por anticuerpos anti-endopeptidasa neutra	Trastorno		15 Caso(s)
88659	Nefropatía progresiva con hipertensión autosómica dominante	Trastorno		14 Caso(s)
86870	Neoplasia blástica de células dendríticas plasmocitoides	Trastorno	12.0 P*	
652	Neoplasia endocrina múltiple tipo 1	Trastorno	3.3 P*	
653	Neoplasia endocrina múltiple tipo 2	Trastorno	2.9 P*	
86839	Neoplasia mielodisplásica con aumento de blastos	Trastorno	0.15 I*	
137583	Neoplasia vulvar intraepitelial	Trastorno	20.0 P*	
90066	Neumonía causada por infección por pseudomonas aeruginosa	Trastorno	50.0 P*	
724	Neumonía eosinofílica idiopática aguda	Trastorno		100 Caso(s)
79126	Neumonía intersticial aguda	Trastorno	3.8 P*	
635	Neuroblastoma	Trastorno	11.0 P*	
635	Neuroblastoma	Trastorno	1.26 I	
635	Neuroblastoma	Trastorno	5.8 BP*	
73256	Neurocitoma central	Trastorno		500 Caso(s)
329284	Neurodegeneración asociada a la proteína beta-propeller	Trastorno		68 Caso(s)
157850	Neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa	Trastorno	0.15 P*	
289560	Neurodegeneración asociada a proteínas de membrana mitocondrial	Trastorno	0.1 P	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
397725	Neurodegeneración asociada con la proteína COASY	Trastorno		2 Caso(s)
228169	Neurodegeneración estriatal autosómica dominante	Trastorno		11 Caso(s)
88639	Neurodegeneración por deficiencia en 3-hidroxisobutil-CoA-hidrolasa	Trastorno		20 Caso(s)
157846	Neuroferritinopatía	Trastorno		90 Caso(s)
636	Neurofibromatosis tipo 1	Trastorno	21.3 P*	
636	Neurofibromatosis tipo 1	Trastorno	33.3 BP	
255229	Neurohepatopatía tipo Navajo	Trastorno		49 Caso(s)
324442	Neuropatía axonal autosómica recesiva con neuromiotonía	Trastorno		33 Familia(s)
538101	Neuropatía axonal congénita con encefalopatía	Trastorno		7 Caso(s)
643	Neuropatía axonal gigante	Trastorno		50 Familia(s)
139512	Neuropatía con discapacidad auditiva	Trastorno		1 Familia(s)
306577	Neuropatía de fibras finas hereditaria ligada a canalopatías de sodio	Trastorno		8 Caso(s)
640	Neuropatía hereditaria con susceptibilidad a la parálisis por presión	Trastorno	3.5 P*	
314485	Neuropatía motora distal hereditaria de inicio en el adulto joven	Trastorno		3 Caso(s)
139525	Neuropatía motora distal hereditaria tipo 2	Trastorno		4 Familia(s)
139552	Neuropatía motora distal hereditaria tipo Jerash	Trastorno		30 Caso(s)
641	Neuropatía motora multifocal	Trastorno	1.5 P	
163746	Neuropatía periférica desmielinizante-leucodistrofia desmielinizante central-síndrome de Waardenburg-enfermedad de Hirschsprung	Trastorno		40 Caso(s)
85162	Neuropatía sensitiva autonómica de inicio facial	Trastorno		47 Caso(s)
139573	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria con sordera y retraso global	Trastorno		4 Caso(s)
139583	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria ligada al cromosoma X con	Trastorno		5 Familia(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	sordera			
139564	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 1B	Trastorno		2 Familia(s)
970	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 2	Trastorno		35 Caso(s)
314381	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 6	Trastorno		4 Caso(s)
391397	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 7	Trastorno		3 Caso(s)
478664	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 8	Trastorno		11 Familia(s)
139578	Neuropatía sensitiva hereditaria mutilante con paraparesia espástica	Trastorno		14 Caso(s)
320385	Neuropatía sensitiva y autonómica hereditaria por una mutación en el gen TECPR2	Trastorno		5 Caso(s)
280598	Neuropatía sensitivo-motora hereditaria con piel hiperelástica	Trastorno		4 Caso(s)
90117	Neuropatía sensitivo-motora hereditaria, tipo Okinawa	Trastorno		120 Caso(s)
84093	Neuropatía termosensible hereditaria	Trastorno		1 Familia(s)
104	Neuropatía óptica hereditaria de Leber	Trastorno	4.3 P	
104	Neuropatía óptica hereditaria de Leber	Trastorno	2.3 P*	
488239	Neurorretinopatía macular aguda	Trastorno		101 Caso(s)
279943	Neutrofilia hereditaria	Trastorno		16 Caso(s)
420702	Neutropenia congénita grave autosómica recesiva por deficiencia en CSF3R	Trastorno		4 Caso(s)
420699	Neutropenia congénita grave autosómica recesiva por deficiencia en CXCR2	Trastorno		2 Caso(s)
86788	Neutropenia congénita grave ligada al cromosoma X	Trastorno		45 Caso(s)
331176	Neutropenia congénita grave por deficiencia de G6PC3	Trastorno		57 Caso(s)
423384	Neutropenia congénita grave por deficiencia de JAGN1	Trastorno		14 Caso(s)
2686	Neutropenia cíclica	Trastorno	0.1 P*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
1059	Nevo azul en tetina de goma	Trastorno		200 Caso(s)
263432	Nevo de Ito	Trastorno	1.17 P*	
370039	Nevo de pelo de Angora	Trastorno		2 Caso(s)
626	Nevo melanocítico congénito de gran tamaño	Trastorno	2.75 P*	
139414	Nevo panfolicular congénito	Trastorno		3 Caso(s)
166286	Nevo poroqueratósico del ostio y conducto dérmico ecrinos	Trastorno		45 Caso(s)
2699	Nódulo mediano del labio superior	Trastorno		4 Familia(s)
66628	Obesidad por deficiencia congénita de leptina	Subtipo de trastorno		30 Caso(s)
397615	Obesidad por deficiencia de CEP19	Subtipo de trastorno		15 Caso(s)
71526	Obesidad por deficiencia de pro-opiomelanocortin	Subtipo de trastorno		7 Caso(s)
71528	Obesidad por deficiencia de prohormona convertasa-I	Subtipo de trastorno		16 Caso(s)
451612	Obstrucción congénita familiar del conducto nasolagrimal	Trastorno		4 Caso(s)
314376	Obstrucción intestinal en el recién nacido por deficiencia de guanilato-ciclasa 2C	Trastorno		16 Caso(s)
90064	Oclusión arterial periférica aguda	Trastorno	16.0 P*	
411527	Oclusión de la vena central de la retina	Trastorno	28.0 P*	
2718	Oculotricodisplasia	Trastorno		2 Caso(s)
166272	Odontocondrodisplasia	Trastorno		11 Caso(s)
83450	Odontodisplasia regional	Trastorno		140 Caso(s)
77295	Odontoleucodistrofia	Subtipo de trastorno		4 Caso(s)
79098	Oftalmia simpática	Trastorno	0.6 P*	
2730	Oligodactilia postaxial tetramélica	Trastorno		4 Caso(s)
251627	Oligodendroglioma	Trastorno	0.25 I*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
251630	Oligodendroglioma anaplásico	Trastorno	0.09 I*	
300576	Oligodoncia-síndrome de predisposición al cáncer	Trastorno		2 Familia(s)
2733	Omodisplasia	Trastorno		30 Caso(s)
93329	Omodisplasia, forma autosómica recesiva	Subtipo de trastorno		23 Caso(s)
660	Onfalocele	Trastorno	11.7 BP*	
300512	Onicomatricoma	Trastorno		50 Caso(s)
2746	Opsismodisplasia	Trastorno		30 Caso(s)
99050	Origen anómalo de la arteria pulmonar derecha o izquierda de la aorta	Trastorno		200 Caso(s)
93279	Osteoartritis de inicio precoz con displasia espondiloepifisaria leve por una mutación en el gen COL2A1	Trastorno		4 Familia(s)
2764	Osteocondritis disecante	Trastorno	35.0 P*	
457378	Osteocondrodisplasia letal compleja	Trastorno		6 Caso(s)
321	Osteocondromas múltiples	Trastorno	3.0 P*	
2763	Osteocraneoostenosis	Trastorno		30 Caso(s)
2769	Osteodisplasia familiar, tipo Anderson	Trastorno		4 Caso(s)
666	Osteogénesis imperfecta	Trastorno	8.06 P	
314029	Osteogénesis imperfecta con aumento de la masa ósea	Trastorno		2 Caso(s)
216828	Osteogénesis imperfecta tipo 5	Subtipo de trastorno		47 Caso(s)
352540	Osteomalacia oncogénica	Trastorno		400 Caso(s)
2777	Osteomesopcnosis	Trastorno		35 Caso(s)
324964	Osteomielitis crónica no bacteriana/Osteomielitis crónica multifocal recurrente	Trastorno	0.3 P	
324964	Osteomielitis crónica no	Trastorno	2.5 I	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	bacteriana/Osteomielitis crónica multifocal recurrente			
210115	Osteomielitis multifocal estéril con periostitis y pustulosis	Trastorno		17 Caso(s)
2785	Osteopetrosis con acidosis tubular renal	Trastorno		100 Caso(s)
53	Osteopetrosis de Albers-Schönberg	Trastorno	1.0 P	
53	Osteopetrosis de Albers-Schönberg	Trastorno	5.0 P*	
2783	Osteopetrosis dominante tipo 1	Trastorno		33 Caso(s)
667	Osteopetrosis maligna autosómica recesiva	Trastorno	0.75 BP*	
166119	Osteopoiquilosis aislada	Trastorno	2.0 P	
166119	Osteopoiquilosis aislada	Trastorno	2.0 I	
391330	Osteoporosis ligada al cromosoma X con fracturas	Trastorno		8 Familia(s)
668	Osteosarcoma	Trastorno	0.23 I*	
668	Osteosarcoma	Trastorno	3.17	
57196	Osteítis condensante medial de la clavícula	Trastorno		58 Caso(s)
50809	Osteólisis de talón-rótula-escafoides	Trastorno		2 Caso(s)
99853	Ovarioleucodistrofia	Subtipo de trastorno		17 Caso(s)
319646	PGM1-CDG	Trastorno		46 Caso(s)
443811	PGM3-CDG	Trastorno		20 Caso(s)
317473	Pancitopenia por mutaciones en el gen IKZF1	Trastorno		39 Caso(s)
676	Pancreatitis crónica hereditaria	Trastorno	0.43 P*	
677	Pancreatoblastoma	Trastorno		60 Caso(s)
83616	Panencefalitis por rubéola	Trastorno		20 Caso(s)
251304	Paniculitis de inicio en el lactante con uveitis y granulomatosis sistémica	Trastorno		4 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
94087	Paniculitis histiocítica citofágica	Trastorno		100 Caso(s)
86843	Panmielosis aguda con mielofibrosis	Trastorno	0.06 I*	
280921	Panuveítis idiopática	Trastorno	2.0194 P*	
280921	Panuveítis idiopática	Trastorno	0.5051 I*	
679	Papulosis atrófica maligna	Subtipo de trastorno		200 Caso(s)
2796	Paquidermoperiostosis	Trastorno		204 Caso(s)
329329	Paquigiria frontotemporal autosómica recesiva	Trastorno		7 Caso(s)
2309	Paquioniquia congénita	Trastorno		1000 Caso(s)
324299	Paragangliomas múltiples asociados con policitemia	Trastorno		2 Caso(s)
100991	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 10	Trastorno		10 Familia(s)
100993	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 12	Trastorno		27 Caso(s)
100994	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 13	Trastorno		10 Caso(s)
100998	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 17	Trastorno		20 Familia(s)
100999	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 19	Trastorno		1 Familia(s)
101009	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 29	Trastorno		1 Familia(s)
320365	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 36	Trastorno		1 Familia(s)
171612	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 37	Trastorno		13 Caso(s)
171617	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 38	Trastorno		1 Familia(s)
320355	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 41	Trastorno		7 Caso(s)
171863	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 42	Trastorno		1 Familia(s)
100988	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 6	Trastorno		10 Familia(s)
444099	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 73	Trastorno		1 Familia(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
100989	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 8	Trastorno		10 Familia(s)
631068	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 80	Trastorno		13 Caso(s)
447753	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 9A	Trastorno		2 Familia(s)
447757	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 9B	Trastorno		3 Familia(s)
100995	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 14	Trastorno		1 Familia(s)
100996	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 15	Trastorno		10 Familia(s)
101000	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 20	Trastorno		36 Caso(s)
101001	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 21	Trastorno		35 Caso(s)
101003	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 23	Trastorno		5 Familia(s)
101004	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 24	Trastorno		1 Familia(s)
101005	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 25	Trastorno		1 Familia(s)
101006	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 26	Trastorno		10 Familia(s)
101008	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 28	Trastorno		7 Caso(s)
171622	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 32	Trastorno		1 Familia(s)
171629	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 35	Trastorno		38 Caso(s)
139480	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 39	Trastorno		2 Familia(s)
320370	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 43	Trastorno		2 Caso(s)
320401	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 44	Trastorno		3 Caso(s)
320396	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 45	Trastorno		7 Familia(s)
320391	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 46	Trastorno		5 Caso(s)
306511	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 48	Trastorno		2 Caso(s)
319199	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 53	Trastorno		9 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
320380	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 54	Trastorno		6 Familia(s)
320375	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 55	Trastorno		14 Caso(s)
320411	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 56	Trastorno		5 Familia(s)
431329	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 57	Trastorno		2 Caso(s)
401795	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 59	Trastorno		3 Caso(s)
401800	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 60	Trastorno		1 Caso(s)
401780	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 61	Trastorno		4 Caso(s)
401785	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 62	Trastorno		7 Caso(s)
401805	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 63	Trastorno		2 Caso(s)
401810	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 64	Trastorno		4 Caso(s)
401815	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 66	Trastorno		2 Caso(s)
401820	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 67	Trastorno		2 Caso(s)
401830	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 69	Trastorno		2 Caso(s)
401835	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 70	Trastorno		4 Caso(s)
401840	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 71	Trastorno		1 Caso(s)
468661	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 74	Trastorno		11 Caso(s)
459056	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 75	Trastorno		5 Caso(s)
488594	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 76	Trastorno		7 Familia(s)
466722	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 77	Trastorno		8 Caso(s)
513436	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 78	Trastorno		7 Caso(s)
631073	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 82	Trastorno		5 Caso(s)
631076	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 83	Trastorno		16 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
631079	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 84	Trastorno		2 Caso(s)
631082	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 85	Trastorno		9 Caso(s)
631085	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 86	Trastorno		17 Caso(s)
631088	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 87	Trastorno		7 Caso(s)
447760	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 9B	Trastorno		2 Familia(s)
101007	Paraparesia espástica autosómica recesiva, tipo 27	Trastorno		10 Caso(s)
209951	Paraparesia espástica autosómica tipo 18	Trastorno		9 Caso(s)
101010	Paraparesia espástica autosómica tipo 30	Trastorno		3 Familia(s)
401849	Paraparesia espástica autosómica tipo 72	Trastorno		14 Caso(s)
506353	Paraparesia espástica compleja autosómica recesiva por disfunción de la vía de Kennedy	Trastorno		4 Caso(s)
100997	Paraparesia espástica ligada al cromosoma X tipo 16	Trastorno		1 Familia(s)
171607	Paraparesia espástica ligada al cromosoma X tipo 34	Trastorno		24 Caso(s)
320360	Paraparesia espástica mitocondrial asociada al gen MT-ATP6	Trastorno		5 Caso(s)
99015	Paraparesia espástica tipo 2	Trastorno		100 Caso(s)
397946	Paraplejía espástica autosómica tipo 58	Trastorno		19 Caso(s)
611237	Parkinsonismo con polineuropatía	Trastorno		4 Caso(s)
391411	Parkinsonismo juvenil atípico	Trastorno		6 Familia(s)
91498	Parálisis congénita del nervio troclear, forma familiar	Trastorno		6 Caso(s)
2808	Parálisis de músculos de laringe	Trastorno		9 Caso(s)
293168	Parálisis espástica ascendente hereditaria de inicio en el lactante	Trastorno		17 Familia(s)
306527	Parálisis facial congénita hereditaria aislada	Trastorno		8 Familia(s)
397750	Parálisis periódica con neuropatía	Trastorno		9 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	motora distal de inicio tardío			
397755	Parálisis periódica con síndrome similar al compartimental transitorio	Trastorno		4 Caso(s)
682	Parálisis periódica hipercalemica	Trastorno	0.5 P*	
681	Parálisis periódica hipopotasémica	Trastorno	1.0 P*	
683	Parálisis supranuclear progresiva	Trastorno	0.65 I	
683	Parálisis supranuclear progresiva	Trastorno	14.0 P*	
683	Parálisis supranuclear progresiva	Trastorno	5.26 P	
240103	Parálisis supranuclear progresiva-síndrome corticobasal	Subtipo de trastorno	0.6 P*	
703	Penfigoide ampolloso	Trastorno	25.0 P*	
454710	Penfigoide anti-p200	Trastorno		50 Caso(s)
1335	Pentalogía de Cantrell	Trastorno	0.55 BP*	
1335	Pentalogía de Cantrell	Trastorno	0.67 BP	
168615	Persistencia hereditaria de alfa-fetoproteína	Trastorno		19 Familia(s)
391655	Períodos 'off' en la enfermedad de Parkinson que no responden al tratamiento oral	Trastorno	4.15 P*	
707	Peste	Trastorno	2.2 I*	
3003	Picnoacondrogénesis	Trastorno		5 Caso(s)
763	Picnodisostosis	Trastorno	0.13 P	
238578	Pie zambo familiar por microduplicación 17q23.1q23.2	Subtipo de trastorno		4 Familia(s)
251909	Pineoblastoma	Trastorno	0.02 I*	
48104	Pioderma gangrenoso	Trastorno	0.74 I	
2897	Pitiriasis rubra pilaris	Trastorno		48 Caso(s)
2907	Poiquilodermia acroqueratósica hereditaria	Trastorno		41 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
221046	Poiquilodermia con neutropenia	Trastorno		50 Caso(s)
221039	Poiquilodermia esclerosante hereditaria tipo Weary	Trastorno		9 Caso(s)
727	Poliangeitis microscópica	Trastorno	1.0 I*	
727	Poliangeitis microscópica	Trastorno	4.2843 P	
767	Poliarteritis nodosa	Trastorno	3.16 P*	
729	Policitemia vera	Trastorno	1.9 I*	
729	Policitemia vera	Trastorno	30.0 P*	
728	Policondritis recidivante	Trastorno	0.35 I	
250972	Polimicrogria con hipoplasia del nervio óptico	Trastorno		4 Caso(s)
300573	Polimicrogria por una mutación en el gen TUBB2B	Trastorno		36 Caso(s)
280640	Polimicrogria y paquigria occipital	Trastorno		3 Caso(s)
732	Polimiositis	Trastorno	0.585 I*	
732	Polimiositis	Trastorno	7.1 P*	
538096	Polineuropatía axonal sensitivo-motora neonatal letal autosómica recesiva	Trastorno		13 Caso(s)
2932	Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	Trastorno	3.7 P*	
217396	Polineuropatía progresiva con necrosis estriatal bilateral	Trastorno		4 Caso(s)
733	Poliposis adenomatosa familiar	Trastorno	6.0 P*	
480536	Poliposis adenomatosa familiar atenuada asociada al gen MSH3	Subtipo de trastorno		4 Caso(s)
401911	Poliposis adenomatosa familiar atenuada ligada a AXIN2	Subtipo de trastorno		4 Familia(s)
160148	Poliposis con capuchón	Trastorno		67 Caso(s)
79076	Poliposis juvenil del lactante	Subtipo de trastorno		11 Caso(s)
98916	Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda	Trastorno	3.1 P*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
2935	Polisindactilia cruzada	Trastorno		12 Caso(s)
79276	Porfiria aguda intermitente	Trastorno	0.013 I*	
79276	Porfiria aguda intermitente	Trastorno	0.54 P*	
101330	Porfiria cutánea tarda	Trastorno	0.6 I*	
101330	Porfiria cutánea tarda	Trastorno	4.0 P*	
79277	Porfiria eritropoyética congénita	Trastorno		200 Caso(s)
79277	Porfiria eritropoyética congénita	Trastorno	0.065 I*	
95159	Porfiria hepatoeritropoyética	Trastorno		40 Caso(s)
79473	Porfiria variegata	Trastorno	0.008 I*	
79473	Porfiria variegata	Trastorno	0.32 P*	
217067	Pouchitis	Trastorno	22.0 P*	
574918	Predisposición a infección viral grave por deficiencia de IRF7	Trastorno		1 Familia(s)
275555	Preeclampsia	Trastorno	45.0 P*	
70475	Proctitis por radiación	Trastorno	35.0 P*	
2965	Prolactinoma	Trastorno	50.7 P*	
747	Proteinosis alveolar pulmonar autoinmune	Trastorno	2.66 P	
572428	Proteinosis alveolar pulmonar-hipogammaglobulinemia de inicio en el lactante	Trastorno		5 Caso(s)
530	Proteinosis lipoidea	Trastorno		500 Caso(s)
79278	Protoporfiria eritropoyética autosómica	Trastorno	0.012 I*	
79278	Protoporfiria eritropoyética autosómica	Trastorno	0.92 P*	
443197	Protoporfiria eritropoyética ligada al cromosoma X	Trastorno		50 Caso(s)
94059	Prurito urémico	Trastorno	35.0 P*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
750	Pseudoacondroplasia	Trastorno	3.3 <i>P</i>	
66630	Pseudoartrosis congénita de clavícula	Trastorno		200 <i>Caso(s)</i>
757	Pseudohipoaldosteronismo tipo 2	Trastorno		180 <i>Caso(s)</i>
300525	Pseudohipoaldosteronismo tipo 2D	Subtipo de trastorno		24 <i>Caso(s)</i>
300530	Pseudohipoaldosteronismo tipo 2E	Subtipo de trastorno		17 <i>Caso(s)</i>
93164	Pseudohipoaldosteronismo transitorio	Trastorno		152 <i>Caso(s)</i>
451607	Pseudolinfoma cutáneo	Trastorno		60 <i>Caso(s)</i>
26790	Pseudomixoma peritoneal	Trastorno	0.1 <i>I</i>	
26790	Pseudomixoma peritoneal	Trastorno	2.0 <i>P*</i>	
90003	Pseudotumor inflamatorio del hígado	Trastorno		140 <i>Caso(s)</i>
758	Pseudoxantoma elástico	Trastorno	2.5 <i>P*</i>	
228247	Pseudoxantoma elástico adquirido	Trastorno		20 <i>Caso(s)</i>
293173	Pustulosis exantemática generalizada aguda	Trastorno	0.3 <i>I</i>	
675	Páncreas anular	Trastorno	1.8 <i>BP*</i>	
704	Pénfigo vulgar	Trastorno	18.0 <i>P*</i>	
93583	Púrpura trombocitopénica trombótica congénita	Subtipo de trastorno		123 <i>Caso(s)</i>
54057	Púrpura trombótica trombocitopénica	Trastorno	0.35 <i>I</i>	
1221	Queilitis glandular	Trastorno		100 <i>Caso(s)</i>
90076	Quemaduras de espesor parcial profundas y de espesor total	Trastorno	10.0 <i>P*</i>	
67043	Queratitis amebiana	Trastorno	1.0 <i>P*</i>	
137599	Queratitis estromal	Trastorno	4.2091 <i>P</i>	
411777	Queratoacantoma eruptivo	Trastorno		40 <i>Caso(s)</i>

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, *I* indica datos de incidencia. *BP* indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	generalizado			
163934	Queratoconjuntivitis atópica	Trastorno	15.0 P*	
70476	Queratoconjuntivitis primaveral	Trastorno	32.0 P*	
494	Queratodermia hereditaria mutilante	Trastorno		50 Caso(s)
79395	Queratodermia hereditaria mutilante con ictiosis	Trastorno		50 Caso(s)
1010	Queratodermia palmoplantar autosómica dominante y alopecia congénita	Trastorno		10 Caso(s)
1366	Queratodermia palmoplantar autosómica recesiva y alopecia congénita	Trastorno		8 Caso(s)
2337	Queratodermia palmoplantar difusa tipo Botnia	Trastorno	2.5 P*	
402003	Queratodermia palmoplantar focal no epidermolítica autosómica dominante con ampollas plantares	Trastorno		21 Caso(s)
659	Queratodermia palmoplantar mutilante con placas queratósicas periorificiales	Trastorno		73 Caso(s)
448264	Queratodermia palmoplantar no epidermolítica focal aislada	Trastorno		2 Caso(s)
79501	Queratodermia palmoplantar punctata tipo 1	Trastorno		437 Caso(s)
79502	Queratodermia palmoplantar punctata tipo 2	Trastorno		13 Caso(s)
140966	Queratodermia palmoplantar tipo Nagashima	Trastorno		40 Caso(s)
137596	Queratopatía neurotrófica	Trastorno	4.2 P*	
184	Querubismo	Trastorno		300 Caso(s)
93953	Quiste del conducto tirogloso familiar	Trastorno		22 Caso(s)
313906	Quiste pancreático congénito	Trastorno		10 Caso(s)
244310	RFT1-CDG	Trastorno		8 Caso(s)
780	Rabdomiosarcoma	Trastorno	0.59 I*	
89937	Raquitismo hipofosfatémico autosómico dominante	Trastorno		100 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
90073	Reinfección por hepatitis B después de trasplante hepático	Trastorno	2.0 P*	
223	Resistencia a la arginina vasopresina	Trastorno	0.15 P*	
566231	Resistencia a la hormona tiroidea por una mutación en el receptor alfa de hormona tiroidea	Trastorno		35 Caso(s)
139436	Reticulohistiocitosis multicéntrica	Trastorno		200 Caso(s)
52427	Retinitis punctata albescens	Trastorno	0.125 P	
52427	Retinitis punctata albescens	Trastorno	0.175 P*	
790	Retinoblastoma	Trastorno	0.05 I*	
790	Retinoblastoma	Trastorno	6.0 BP	
790	Retinoblastoma	Trastorno	1.05	
357034	Retinoblastoma no hereditario	Subtipo de trastorno	0.038 I*	
3086	Retinocoroidopatía vítrea autosómica dominante	Trastorno		3 Caso(s)
284454	Retinopatía aguda zonal oculta externa	Trastorno		150 Caso(s)
284460	Retinopatía externa anular aguda	Trastorno		12 Caso(s)
791	Retinosis pigmentaria	Trastorno	30.0 P*	
791	Retinosis pigmentaria	Trastorno	26.7 P	
792	Retinosquiasis ligada al cromosoma X	Trastorno	5.0 P	
792	Retinosquiasis ligada al cromosoma X	Trastorno	4.5 P*	
3034	Retraso de la osificación craneal membranosa	Trastorno		2 Familia(s)
73272	Retraso del crecimiento por deficiencia del factor de crecimiento similar a la insulina tipo 1	Trastorno		5 Caso(s)
329195	Retraso del desarrollo con trastorno del espectro autista e inestabilidad en la marcha	Trastorno		22 Caso(s)
313892	Retraso del desarrollo y del lenguaje por	Subtipo de		14 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	deficiencia de SOX5	trastorno		
589547	Retraso del desarrollo, discapacidad intelectual y trastorno del espectro autista asociados al gen GRIN2B	Trastorno		98 Caso(s)
477650	Reumatismo fibroblástico	Trastorno		30 Caso(s)
83312	Rickettsiosis exantemática	Trastorno		800 Caso(s)
1851	Riñón displásico multiquístico	Trastorno	23.26 BP	
97363	Riñón displásico multiquístico unilateral	Subtipo de trastorno	23.2 BP	
97363	Riñón displásico multiquístico unilateral	Subtipo de trastorno	14.8 BP*	
59315	Romboencefalosinapsis	Trastorno		100 Caso(s)
238459	SLC35A1-CDG	Trastorno		3 Caso(s)
356961	SLC35A2-CDG	Trastorno		4 Caso(s)
468699	SLC39A8-CDG	Trastorno		10 Caso(s)
324737	SRD5A3-CDG	Trastorno		7 Familia(s)
370927	SSR4-CDG	Trastorno		9 Caso(s)
370921	STT3A-CDG	Trastorno		2 Caso(s)
370924	STT3B-CDG	Trastorno		1 Caso(s)
797	Sarcoidosis	Trastorno	20.0 P*	
319	Sarcoma de Ewing esquelético	Trastorno	0.13 I*	
319	Sarcoma de Ewing esquelético	Trastorno	2.33	
33276	Sarcoma de Kaposi	Trastorno	0.34 I*	
33276	Sarcoma de Kaposi	Trastorno	2.11	
466962	Sarcoma de tórax deficiente en SMARCA4	Trastorno		19 Caso(s)
86850	Sarcoma mieloide	Trastorno	0.02 I*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
2023	Sarcoma pleomórfico indiferenciado	Trastorno	0.9 <i>I*</i>	
3129	Sarcosinemia	Trastorno	2.0 <i>BP</i>	
252164	Schwannoma benigno	Trastorno	6.0 <i>P*</i>	
637	Schwannomatosis completa asociada a NF2	Trastorno	1.7 <i>P*</i>	
994	Secuencia deformante de aquinesia fetal	Trastorno	0.6 <i>BP*</i>	
99865	Seminoma espermatocítico	Trastorno	0.03 <i>I*</i>	
90051	Sepsis en neonatos prematuros	Trastorno	32.0 <i>P*</i>	
810	Shigelosis	Trastorno	1.68 <i>I*</i>	
3166	Sialuria	Trastorno		5 <i>Caso(s)</i>
247245	Siderosis superficial	Trastorno		300 <i>Caso(s)</i>
1570	Simbraquidactilia de manos y pies	Trastorno		2 <i>Caso(s)</i>
157801	Sindactilia mesoaxial sinostótica con reducción de las falanges	Trastorno		6 <i>Familia(s)</i>
93402	Sindactilia tipo 1	Trastorno	25.0 <i>BP*</i>	
93405	Sindactilia tipo 4	Trastorno		4 <i>Caso(s)</i>
93406	Sindactilia tipo 5	Trastorno		10 <i>Caso(s)</i>
3248	Sinfalangismo distal aislado	Trastorno		8 <i>Familia(s)</i>
3246	Sinfalangismo-anomalías múltiples de manos y pies	Trastorno		6 <i>Caso(s)</i>
3275	Sinostosis espondilo-carpo-tarsal	Trastorno		35 <i>Caso(s)</i>
94056	Sinostosis húmero-cubital aislada	Trastorno		5 <i>Caso(s)</i>
3265	Sinostosis húmero-radial aislada	Trastorno		150 <i>Caso(s)</i>
3266	Sinostosis húmero-radio-cubital aislada	Trastorno		30 <i>Caso(s)</i>
3269	Sinostosis radiocubital aislada	Trastorno		350 <i>Caso(s)</i>

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, *I* indica datos de incidencia. *BP* indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
3169	Sirenomelia	Trastorno	0.98 <i>BP</i>	
3169	Sirenomelia	Trastorno	0.71 <i>BP*</i>	
3169	Sirenomelia	Trastorno	0.01 <i>P</i>	
3169	Sirenomelia	Trastorno	0.009 <i>P*</i>	
840	Siringocistoadenoma papilífero	Trastorno		730 <i>Caso(s)</i>
2882	Sitosterolemia	Trastorno		100 <i>Caso(s)</i>
247790	Sobrecarga de hierro ligada a FTH1	Trastorno		4 <i>Caso(s)</i>
97283	Somatostatina	Trastorno	0.0025 <i>I*</i>	
90024	Sordera con aplasia del laberinto, microtia y microdoncia	Trastorno		56 <i>Caso(s)</i>
217622	Sordera neurosensorial con miocardiopatía dilatada	Trastorno		2 <i>Familia(s)</i>
457223	Sordera neurosensorial sindrómica por una deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa	Trastorno		2 <i>Caso(s)</i>
183713	Susceptibilidad a infecciones bacterianas por deficiencia de la vía de señalización TLR	Trastorno		24 <i>Caso(s)</i>
331226	Susceptibilidad a infecciones por deficiencia de TYK2	Trastorno		8 <i>Caso(s)</i>
319605	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas ligada al cromosoma X	Trastorno		13 <i>Caso(s)</i>
319623	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas ligada al cromosoma X por deficiencia de CYBB	Subtipo de trastorno		7 <i>Caso(s)</i>
319612	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas ligada al cromosoma X por deficiencia de IKBKG	Subtipo de trastorno		6 <i>Caso(s)</i>
99898	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del IFN γ R1	Trastorno		31 <i>Caso(s)</i>
319547	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del IFN γ R2	Trastorno		13 <i>Caso(s)</i>
319558	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por	Trastorno		49 <i>Caso(s)</i>

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, *I* indica datos de incidencia. *BP* indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	deficiencia completa del IL12B			
319552	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del IL12RB1	Trastorno		180 Caso(s)
319563	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del ISG15	Trastorno		6 Caso(s)
319600	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del IRF89	Trastorno		2 Caso(s)
319595	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del STAT1	Trastorno		17 Caso(s)
319581	Susceptibilidad mendeliana autosómica dominante a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del IFNgammaR1	Trastorno		68 Caso(s)
319589	Susceptibilidad mendeliana autosómica dominante a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del IFNgammaR2	Trastorno		2 Caso(s)
477857	Susceptibilidad mendeliana autosómica recesiva a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del receptor RORgamma	Trastorno		7 Caso(s)
319569	Susceptibilidad mendeliana autosómica recesiva a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del IFNgammaR1	Trastorno		18 Caso(s)
319574	Susceptibilidad mendeliana autosómica recesiva a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del IFNgammaR2	Trastorno		6 Caso(s)
499009	Sífilis congénita	Trastorno	1.3 P*	
499009	Sífilis congénita	Trastorno	1.3 BP*	
7	Síndrome 3C	Trastorno		25 Caso(s)
2616	Síndrome 3M	Trastorno		200 Caso(s)
293843	Síndrome 3MC	Trastorno		32 Caso(s)
8	Síndrome 47,XXY	Trastorno	50.0 BP*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
96263	Síndrome 48,XXXY	Trastorno	1.0 BP*	
10	Síndrome 48,XXYY	Trastorno	1.9 BP*	
99329	Síndrome 48,XYYY	Trastorno		10 Caso(s)
96264	Síndrome 49,XXXXY	Trastorno	0.55 BP*	
261534	Síndrome 49,XXXYY	Trastorno		2 Caso(s)
99330	Síndrome 49,XYYYY	Trastorno		8 Caso(s)
978	Síndrome ADULT	Trastorno		50 Caso(s)
157954	Síndrome ANE	Trastorno		5 Caso(s)
1133	Síndrome AREDYLD	Trastorno		3 Caso(s)
217266	Síndrome BNAR	Trastorno		9 Familia(s)
107	Síndrome BOR	Trastorno	2.5 P	
85284	Síndrome BRESEK	Trastorno		5 Caso(s)
1308	Síndrome C	Trastorno	0.11 P*	
135	Síndrome CACH	Trastorno		148 Caso(s)
83472	Síndrome CAMOS	Trastorno		5 Caso(s)
71279	Síndrome CANOMAD	Trastorno		100 Caso(s)
66631	Síndrome CEDNIK	Trastorno		13 Caso(s)
138	Síndrome CHARGE	Trastorno	6.5 BP	
138	Síndrome CHARGE	Trastorno	9.0 P*	
139	Síndrome CHILD	Trastorno		60 Caso(s)
3474	Síndrome CHIME	Trastorno		8 Caso(s)
251383	Síndrome CK	Trastorno		24 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
168984	Síndrome CLAPO	Trastorno		6 Caso(s)
140944	Síndrome CLOVE	Trastorno		150 Caso(s)
1458	Síndrome CODAS	Trastorno		12 Caso(s)
1466	Síndrome COFS	Subtipo de trastorno		20 Caso(s)
79134	Síndrome DEND	Trastorno		40 Caso(s)
79500	Síndrome DOORS	Trastorno		50 Caso(s)
199343	Síndrome EAST	Trastorno		26 Caso(s)
293936	Síndrome EDICT	Trastorno		4 Familia(s)
1896	Síndrome EEC	Trastorno	1.11 BP*	
1897	Síndrome EEM	Trastorno		7 Familia(s)
496751	Síndrome EVEN-plus	Trastorno		3 Caso(s)
2492	Síndrome FATCO	Trastorno		22 Caso(s)
2045	Síndrome FLOTCH	Trastorno		6 Familia(s)
261144	Síndrome FOXP1 por microdelección 14q12	Subtipo de trastorno		3 Caso(s)
391372	Síndrome FOXP1	Trastorno		48 Caso(s)
2067	Síndrome GAPO	Trastorno		60 Caso(s)
2090	Síndrome GMS	Trastorno		1 Familia(s)
168569	Síndrome H	Trastorno		100 Caso(s)
73229	Síndrome HANAC	Trastorno		6 Familia(s)
2119	Síndrome HEC	Trastorno		2 Caso(s)
2268	Síndrome ICF	Trastorno		66 Caso(s)
85173	Síndrome IMAGE	Trastorno		28 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
209981	Síndrome IRIDA	Trastorno		75 Caso(s)
209943	Síndrome IRVAN	Trastorno		30 Caso(s)
2307	Síndrome IVIC	Trastorno		4 Familia(s)
2332	Síndrome KBG	Trastorno		164 Caso(s)
477	Síndrome KID	Trastorno		100 Caso(s)
99812	Síndrome LIG4	Trastorno		28 Caso(s)
83628	Síndrome LUMBAR	Trastorno		54 Caso(s)
324972	Síndrome MAGIC	Trastorno		21 Caso(s)
171851	Síndrome MEDNIK	Trastorno		5 Familia(s)
352328	Síndrome MEGDEL	Trastorno		67 Caso(s)
85282	Síndrome MEHMO	Trastorno		22 Caso(s)
401973	Síndrome MEND	Trastorno		24 Caso(s)
508093	Síndrome MEPAN	Trastorno		7 Caso(s)
494433	Síndrome MIRAGE	Trastorno		19 Caso(s)
2563	Síndrome MOMO	Trastorno		8 Caso(s)
263347	Síndrome MRCS	Trastorno		7 Caso(s)
2510	Síndrome Micro	Trastorno		203 Caso(s)
2608	Síndrome N	Trastorno		3 Caso(s)
619363	Síndrome NOCARH	Trastorno		15 Caso(s)
2760	Síndrome OSLAM	Trastorno		3 Caso(s)
991	Síndrome PAGOD	Trastorno		6 Caso(s)
69126	Síndrome PAPA	Trastorno		53 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
641380	Síndrome PAPASH	Trastorno		20 Caso(s)
2825	Síndrome PARC	Trastorno		2 Caso(s)
289478	Síndrome PASH	Trastorno		36 Caso(s)
641385	Síndrome PASS	Trastorno		16 Caso(s)
313936	Síndrome PENS	Trastorno		13 Caso(s)
42642	Síndrome PFAPA	Trastorno		500 Caso(s)
42775	Síndrome PHACE	Trastorno		300 Caso(s)
2876	Síndrome PHAVER	Trastorno		2 Caso(s)
641390	Síndrome PsAPASH	Trastorno		10 Caso(s)
3021	Síndrome RAPADILINO	Trastorno		20 Caso(s)
140976	Síndrome RHYNS	Trastorno		4 Caso(s)
420741	Síndrome RIDDLE	Trastorno		2 Caso(s)
217335	Síndrome RIN2	Trastorno		10 Caso(s)
370052	Síndrome SCALP	Trastorno		4 Caso(s)
3134	Síndrome SCARF	Trastorno		2 Caso(s)
3163	Síndrome SHORT	Trastorno		32 Caso(s)
57145	Síndrome SUNCT	Trastorno	6.7 P*	
457077	Síndrome TAFRO	Trastorno		28 Caso(s)
2886	Síndrome TARP	Trastorno		6 Familia(s)
284227	Síndrome TEMPI	Trastorno		10 Caso(s)
596753	Síndrome VEXAS	Trastorno		37 Caso(s)
2804	Síndrome W	Trastorno		6 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
893	Síndrome WAGR	Trastorno	0.2 BP	
51636	Síndrome WHIM	Trastorno		65 Caso(s)
3466	Síndrome WT extremidades-sangre	Trastorno		3 Familia(s)
908	Síndrome X frágil	Trastorno	32.5 P	
908	Síndrome X frágil	Trastorno	2.4 BP*	
908	Síndrome X frágil	Trastorno	20.0 P*	
2008	Síndrome acro-cardio-facial	Trastorno		10 Caso(s)
85203	Síndrome acro-pectoral	Trastorno		25 Caso(s)
958	Síndrome acro-reno-mandibular	Trastorno		10 Caso(s)
959	Síndrome acro-reno-ocular	Trastorno		20 Familia(s)
36	Síndrome acrocalloso	Trastorno		38 Caso(s)
971	Síndrome acrorrenal	Trastorno		20 Caso(s)
1028	Síndrome amelo-ónico-hipohidróico	Trastorno		2 Caso(s)
398097	Síndrome antifosfolipídico neonatal	Trastorno		34 Caso(s)
81	Síndrome antisintetasa	Trastorno	3.5 P	
53721	Síndrome arteriovenoso metamérico espinal	Trastorno		45 Caso(s)
576278	Síndrome asociado al gen SATB2	Trastorno		171 Caso(s)
251028	Síndrome asociado al gen SATB2 por un reordenamiento cromosómico	Subtipo de trastorno		20 Caso(s)
137888	Síndrome aurículo-condilar	Trastorno		50 Caso(s)
619367	Síndrome autoinflamatorio asociado a SAMD9L	Trastorno		6 Caso(s)
324977	Síndrome autoinflamatorio asociado al proteosoma	Trastorno		40 Caso(s)
329173	Síndrome autoinflamatorio con infección bacteriana piogénica y	Trastorno		5 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	amilopectinosis			
617919	Síndrome autoinflamatorio por frío asociado al gen F12	Trastorno		4 Caso(s)
436166	Síndrome autoinflamatorio-fiebre periódica-enterocolitis del lactante	Trastorno		4 Caso(s)
566067	Síndrome autoinflamatorio-inmunodeficiencia-disfunción neutrofílica asociado al gen CEBPE	Trastorno		4 Caso(s)
411593	Síndrome autoinmune por insulina	Trastorno		404 Caso(s)
1456	Síndrome aórtico medio	Trastorno	0.17 BP*	
1997	Síndrome bléfaro-queilo-odóntico	Trastorno		55 Caso(s)
1299	Síndrome branquio-esqueleto-genital	Trastorno		7 Caso(s)
1297	Síndrome branquio-óculo-facial	Trastorno		150 Caso(s)
3238	Síndrome cardio-espondilo-carpo-facial	Trastorno		5 Caso(s)
1340	Síndrome cardio-facio-cutáneo	Trastorno		300 Caso(s)
2872	Síndrome cardiocraneal tipo Pfeiffer	Trastorno		7 Caso(s)
444072	Síndrome cerebeloso-facial-dental	Trastorno		3 Familia(s)
163961	Síndrome cerebral-cerebeloso-coloboma ligado al cromosoma X	Trastorno		3 Caso(s)
314679	Síndrome cerebro-facio-articular	Trastorno		9 Caso(s)
93946	Síndrome cerebro-palato-cardíaco de Hamel	Subtipo de trastorno		4 Caso(s)
209905	Síndrome cerebro-pulmón-tiroides	Trastorno		100 Caso(s)
66625	Síndrome cerebro-óculo-nasal	Trastorno		21 Caso(s)
1393	Síndrome cerebrocostomandibular	Trastorno		75 Caso(s)
2995	Síndrome cerebrofrontofacial de Baraitser-Winter	Trastorno		60 Caso(s)
1453	Síndrome cleidORIZOMÉLICO	Trastorno		2 Caso(s)
468672	Síndrome colobomatoso de macroftalmia-microcórnea	Trastorno		21 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
641829	Síndrome compartimental neonatal	Trastorno		60 Caso(s)
1412	Síndrome con coalición tarso-carpal	Trastorno		10 Familia(s)
495875	Síndrome congénito de agenesia labioescrotal-malformación cerebelosa-distrofia corneal-dismorfia facial	Trastorno		3 Caso(s)
521438	Síndrome congénito de anomalías vertebral-cardiaco-renales	Trastorno		4 Caso(s)
514352	Síndrome congénito de braquiesófago-estómago intratorácico-anomalías vertebrales	Trastorno		8 Caso(s)
1355	Síndrome congénito de cardiopatía-cara redonda-retraso del desarrollo	Trastorno		3 Caso(s)
162	Síndrome congénito de catarata-disgenesia del segmento anterior	Trastorno		3 Familia(s)
521432	Síndrome congénito de cataratas-hepatopatía neonatal grave-retraso global del desarrollo	Trastorno		2 Caso(s)
508542	Síndrome congénito de insuficiencia medular progresiva-inmunodeficiencia de células B-displasia esquelética	Trastorno		5 Caso(s)
1350	Síndrome corazón-mano tipo 2	Trastorno		2 Familia(s)
168796	Síndrome corazón-mano tipo esloveno	Trastorno		14 Caso(s)
3194	Síndrome corneo-dermato-óseo	Trastorno		7 Caso(s)
1508	Síndrome coxo-auricular	Trastorno		4 Caso(s)
1509	Síndrome coxo-podo-patelar	Trastorno		47 Caso(s)
1514	Síndrome craneodigital-discapacidad intelectual	Trastorno		5 Caso(s)
3241	Síndrome craneofacial-sordera	Trastorno		2 Caso(s)
1529	Síndrome craneofacial-sordera-mano	Trastorno		3 Caso(s)
363705	Síndrome craneofaciofrontodigital	Trastorno		4 Caso(s)
915	Síndrome de Aarskog-Scott	Trastorno	0.5 BP*	
916	Síndrome de Aase-Smith	Trastorno		10 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
921	Síndrome de Abruzzo-Erickson	Trastorno		4 Caso(s)
974	Síndrome de Adams-Oliver	Trastorno		398 Caso(s)
51	Síndrome de Aicardi-Goutières	Trastorno	10.0 P*	
52	Síndrome de Alagille	Trastorno	0.8 BP*	
319671	Síndrome de Alazami	Trastorno		10 Caso(s)
59	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	Trastorno		320 Caso(s)
726	Síndrome de Alpers-Huttenlocher	Trastorno	0.7 BP*	
726	Síndrome de Alpers-Huttenlocher	Trastorno	0.07 P*	
86818	Síndrome de Alport-discapacidad intelectual-hipoplasia del tercio medio facial-eliptocitosis	Trastorno		2 Familia(s)
64	Síndrome de Alström	Trastorno		950 Caso(s)
37553	Síndrome de Andersen-Tawil	Trastorno	0.1 I*	
72	Síndrome de Angelman	Trastorno	7.5 P	
72	Síndrome de Angelman	Trastorno	1.3 BP*	
1253	Síndrome de Ascher	Trastorno		50 Caso(s)
137686	Síndrome de Asherman	Trastorno	44.0 P*	
1193	Síndrome de Atkin-Flaitz	Trastorno		14 Caso(s)
782	Síndrome de Axenfeld-Rieger	Trastorno	0.5 P*	
1272	Síndrome de Aymé-Gripp	Trastorno		18 Caso(s)
352577	Síndrome de Bainbridge-Ropers	Trastorno		77 Caso(s)
1225	Síndrome de Baller-Gerold	Trastorno		40 Caso(s)
1226	Síndrome de Bamforth	Trastorno		8 Caso(s)
1227	Síndrome de Bangstad	Trastorno		2 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
1228	Síndrome de Banki	Trastorno		1 Familia(s)
1231	Síndrome de Barber-Say	Trastorno		16 Caso(s)
110	Síndrome de Bardet-Biedl	Trastorno	0.5 BP*	
111	Síndrome de Barth	Trastorno	0.22 P*	
1234	Síndrome de Bartsocas-Papas	Trastorno		24 Caso(s)
112	Síndrome de Bartter	Trastorno	0.1 I*	
570371	Síndrome de Bartter tipo 5	Subtipo de trastorno		15 Caso(s)
464738	Síndrome de Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef	Trastorno		22 Caso(s)
166113	Síndrome de Bazex	Trastorno		145 Caso(s)
113	Síndrome de Bazex-Dupré-Christol	Trastorno		143 Caso(s)
116	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	Trastorno	3.5 BP*	
1237	Síndrome de Beemer-Ertbruggen	Trastorno		2 Caso(s)
1241	Síndrome de Bencze	Trastorno		2 Familia(s)
274	Síndrome de Bernard-Soulier	Trastorno		100 Caso(s)
122	Síndrome de Birt-Hogg-Dubé	Trastorno	0.5 P*	
123	Síndrome de Björnstadt	Trastorno		33 Caso(s)
125	Síndrome de Bloom	Trastorno		300 Caso(s)
217008	Síndrome de Bockenheimer	Trastorno		40 Caso(s)
97297	Síndrome de Bohring-Opitz	Trastorno		46 Caso(s)
1261	Síndrome de Bonneman-Meinecke-Reich	Trastorno		4 Caso(s)
127	Síndrome de Borjeson-Forssman-Lehmann	Trastorno		50 Caso(s)
69737	Síndrome de Bosley-Salih-Aloainy	Trastorno		16 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
1270	Síndrome de Bowen-Conradi	Trastorno		60 Caso(s)
52047	Síndrome de Braddock	Trastorno		2 Caso(s)
79493	Síndrome de Brooke-Spiegler	Trastorno		100 Caso(s)
2771	Síndrome de Bruck	Trastorno		60 Caso(s)
130	Síndrome de Brugada	Trastorno	20.0 P*	
131	Síndrome de Budd-Chiari	Trastorno	1.5 P*	
131	Síndrome de Budd-Chiari	Trastorno	1.1 P	
131	Síndrome de Budd-Chiari	Trastorno	0.1 I	
1200	Síndrome de Burn-McKeown	Trastorno		20 Familia(s)
1262	Síndrome de Böök	Trastorno		26 Caso(s)
1328	Síndrome de Camurati-Engelmann	Trastorno		300 Caso(s)
1517	Síndrome de Cantú	Trastorno		50 Caso(s)
1358	Síndrome de Carey-Fineman-Ziter	Trastorno		20 Caso(s)
97286	Síndrome de Carney-Stratakis	Trastorno		20 Familia(s)
65759	Síndrome de Carpenter	Trastorno		70 Caso(s)
65282	Síndrome de Carvajal	Trastorno		7 Caso(s)
1388	Síndrome de Catel-Manzke	Trastorno		33 Caso(s)
3258	Síndrome de Cenani-Lenz	Trastorno		30 Caso(s)
46627	Síndrome de Char	Trastorno		109 Caso(s)
90103	Síndrome de Charcot-Marie-Tooth-sordera-discapacidad intelectual	Trastorno		7 Caso(s)
1406	Síndrome de Charlie M	Trastorno		4 Caso(s)
314597	Síndrome de Chudley-McCullough	Trastorno		25 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
167	Síndrome de Chédiak-Higashi	Trastorno		500 Caso(s)
352723	Síndrome de Chédiak-Higashi atenuado	Trastorno		100 Caso(s)
600731	Síndrome de Clark-Baraitser	Trastorno		8 Caso(s)
191	Síndrome de Cockayne	Trastorno	0.5 I*	
191	Síndrome de Cockayne	Trastorno	0.2 BP*	
192	Síndrome de Coffin-Lowry	Trastorno	1.5 P	
192	Síndrome de Coffin-Lowry	Trastorno	1.5 P*	
1465	Síndrome de Coffin-Siris	Trastorno		190 Caso(s)
1467	Síndrome de Cogan	Trastorno		300 Caso(s)
193	Síndrome de Cohen	Trastorno		200 Caso(s)
2050	Síndrome de Cole-Carpenter	Trastorno		3 Caso(s)
1487	Síndrome de Cooks	Trastorno		12 Caso(s)
1488	Síndrome de Cooper-Wang-Jabs	Trastorno		2 Caso(s)
199	Síndrome de Cornelia de Lange	Trastorno	1.24 BP*	
3071	Síndrome de Costello	Trastorno		300 Caso(s)
93333	Síndrome de Cousin-Walbraum-Cegarra	Trastorno		4 Caso(s)
1512	Síndrome de Crane Heise	Trastorno		9 Caso(s)
205	Síndrome de Crigler-Najjar	Trastorno	0.1 BP*	
205	Síndrome de Crigler-Najjar	Trastorno	1.0 P*	
1545	Síndrome de Crisponi	Trastorno		30 Caso(s)
2930	Síndrome de Cronkhite-Canada	Trastorno		500 Caso(s)
207	Síndrome de Crouzon	Trastorno	0.9 BP*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
93262	Síndrome de Crouzon con acantosis nigricans	Trastorno	0.1 BP	
1553	Síndrome de Curry-Jones	Trastorno		9 Caso(s)
189427	Síndrome de Cushing por enfermedad corticosuprarrenal macronodular bilateral	Trastorno	0.08 P*	
2437	Síndrome de Czeizel-Lozonci	Trastorno		3 Caso(s)
1563	Síndrome de Dahlberg-Borer-Newcomer	Trastorno		2 Caso(s)
2962	Síndrome de De Barsy	Trastorno		40 Caso(s)
35664	Síndrome de De Barsy asociado al gen ALDH18A1	Subtipo de trastorno		32 Caso(s)
220	Síndrome de Denys-Drash	Trastorno		300 Caso(s)
1425	Síndrome de Desbuquois	Trastorno		50 Caso(s)
3262	Síndrome de Dobrow	Trastorno		2 Caso(s)
2143	Síndrome de Donnai-Barrow	Trastorno		50 Caso(s)
870	Síndrome de Down	Trastorno	95.0 BP	
870	Síndrome de Down	Trastorno	57.0 P*	
870	Síndrome de Down	Trastorno	101.0 BP*	
33069	Síndrome de Dravet	Trastorno	3.3 BP*	
235	Síndrome de Dubowitz	Trastorno	0.2 BP*	
239	Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen	Trastorno		100 Caso(s)
230851	Síndrome de Ehlers-Danlos cardíaco-valvular	Trastorno		6 Caso(s)
300179	Síndrome de Ehlers-Danlos cifoescoliótico por deficiencia de FKBP22	Subtipo de trastorno		9 Caso(s)
1900	Síndrome de Ehlers-Danlos cifoescoliótico por deficiencia de lisil hidroxilasa 1	Subtipo de trastorno	1.0 BP	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
287	Síndrome de Ehlers-Danlos clásico	Trastorno	5.0 <i>P</i>	
1901	Síndrome de Ehlers-Danlos dermatosparaxis	Trastorno		15 <i>Caso(s)</i>
536471	Síndrome de Ehlers-Danlos espondilodisplásico	Trastorno		24 <i>Familia(s)</i>
536467	Síndrome de Ehlers-Danlos espondilodisplásico asociado al gen B3GALT6	Subtipo de trastorno		41 <i>Familia(s)</i>
75496	Síndrome de Ehlers-Danlos espondilodisplásico asociado al gen B4GALT7	Subtipo de trastorno		34 <i>Caso(s)</i>
157965	Síndrome de Ehlers-Danlos espondilodisplásico asociado al gen SLC391A13	Subtipo de trastorno		8 <i>Caso(s)</i>
285	Síndrome de Ehlers-Danlos hipermóvil	Trastorno	12.5 <i>P*</i>	
75497	Síndrome de Ehlers-Danlos ligado al cromosoma X	Trastorno		2 <i>Familia(s)</i>
536516	Síndrome de Ehlers-Danlos miopático	Trastorno		8 <i>Caso(s)</i>
2953	Síndrome de Ehlers-Danlos musculocontractural	Trastorno		34 <i>Caso(s)</i>
75392	Síndrome de Ehlers-Danlos periodontal	Trastorno		62 <i>Caso(s)</i>
230839	Síndrome de Ehlers-Danlos similar al tipo clásico 1	Trastorno		17 <i>Caso(s)</i>
536532	Síndrome de Ehlers-Danlos similar al tipo clásico 2	Trastorno		7 <i>Caso(s)</i>
286	Síndrome de Ehlers-Danlos vascular	Trastorno	1.0 <i>P</i>	
636941	Síndrome de Ehlers-Danlos vascular-polimicrogiria	Trastorno		9 <i>Caso(s)</i>
79106	Síndrome de Eiken	Trastorno		6 <i>Caso(s)</i>
289	Síndrome de Ellis-Van Creveld	Trastorno	0.4 <i>BP*</i>	
289	Síndrome de Ellis-Van Creveld	Trastorno	1.1 <i>BP</i>	
96170	Síndrome de Emanuel	Trastorno		350 <i>Caso(s)</i>
1927	Síndrome de Emery-Nelson	Trastorno		2 <i>Caso(s)</i>
1937	Síndrome de Eng-Strom	Trastorno		2 <i>Caso(s)</i>

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, *I* indica datos de incidencia. *BP* indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
1959	Síndrome de Evans	Trastorno	0.1 P*	
544628	Síndrome de Fanconi atípico-hiperinsulinismo neonatal	Trastorno		7 Caso(s)
91136	Síndrome de Fanconi secundario a gammopatía monoclonal de cadenas ligeras	Trastorno		100 Caso(s)
2088	Síndrome de Fanconi-Bickel	Trastorno		200 Caso(s)
1305	Síndrome de Feingold	Trastorno		123 Caso(s)
391641	Síndrome de Feingold tipo 1	Subtipo de trastorno		120 Caso(s)
391646	Síndrome de Feingold tipo 2	Subtipo de trastorno		7 Caso(s)
3255	Síndrome de Filippi	Trastorno		29 Caso(s)
2047	Síndrome de Flynn-Aird	Trastorno		10 Caso(s)
2048	Síndrome de Foix-Chavany-Marie	Trastorno		150 Caso(s)
3219	Síndrome de Fountain	Trastorno		8 Caso(s)
137834	Síndrome de Frank-Ter Haar	Trastorno		30 Caso(s)
2052	Síndrome de Fraser	Trastorno	0.2 BP*	
347	Síndrome de Frasier	Trastorno		150 Caso(s)
2053	Síndrome de Freeman-Sheldon	Trastorno		100 Caso(s)
85335	Síndrome de Fried	Trastorno		1 Familia(s)
2059	Síndrome de Fryns	Trastorno	7.0 BP*	
2058	Síndrome de Fryns-Smeets-Thiry	Trastorno		2 Caso(s)
2854	Síndrome de Fuhrmann	Trastorno		11 Caso(s)
506358	Síndrome de Gabriele-de Vries	Trastorno		10 Caso(s)
2065	Síndrome de Galloway	Trastorno		159 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
79665	Síndrome de Gardner	Subtipo de trastorno	9.1 <i>BP</i>	
2074	Síndrome de Gemignani	Trastorno		2 <i>Caso(s)</i>
2077	Síndrome de German	Trastorno		5 <i>Caso(s)</i>
356	Síndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker	Trastorno	0.0055 <i>I</i>	
358	Síndrome de Gitelman	Trastorno	2.5 <i>P*</i>	
53540	Síndrome de Goldman-Favre	Trastorno		50 <i>Caso(s)</i>
169105	Síndrome de Good	Trastorno		241 <i>Caso(s)</i>
377	Síndrome de Gorlin	Trastorno	2.0 <i>P*</i>	
377	Síndrome de Gorlin	Trastorno	1.1 <i>P</i>	
2095	Síndrome de Gorlin-Chaudhry-Moss	Trastorno		7 <i>Caso(s)</i>
79094	Síndrome de Grange	Trastorno		7 <i>Caso(s)</i>
2097	Síndrome de Grant	Trastorno		1 <i>Familia(s)</i>
381	Síndrome de Griscelli	Trastorno		150 <i>Caso(s)</i>
79476	Síndrome de Griscelli tipo 1	Subtipo de trastorno		20 <i>Caso(s)</i>
79477	Síndrome de Griscelli tipo 2	Subtipo de trastorno		102 <i>Caso(s)</i>
79478	Síndrome de Griscelli tipo 3	Subtipo de trastorno		13 <i>Caso(s)</i>
2101	Síndrome de Grubben-de Cock-Borghgraef	Trastorno		3 <i>Caso(s)</i>
2957	Síndrome de Guttmacher	Trastorno		3 <i>Caso(s)</i>
1532	Síndrome de Gómez-López-Hernández	Trastorno		36 <i>Caso(s)</i>
99803	Síndrome de Haddad	Trastorno		60 <i>Caso(s)</i>
2342	Síndrome de Haim-Munk	Trastorno		100 <i>Caso(s)</i>
955	Síndrome de Hajdu-Cheney	Trastorno		100 <i>Caso(s)</i>

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, *I* indica datos de incidencia. *BP* indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
2107	Síndrome de Hall-Riggs	Trastorno		8 Caso(s)
2108	Síndrome de Hallermann-Streiff	Trastorno		150 Caso(s)
643549	Síndrome de Hao-Fountain	Trastorno		18 Caso(s)
1415	Síndrome de Hardikar	Trastorno		5 Caso(s)
2115	Síndrome de Harrod	Trastorno		3 Caso(s)
2116	Síndrome de Hartnup	Trastorno	4.2 P	
2117	Síndrome de Hartsfield	Trastorno		35 Caso(s)
2136	Síndrome de Hennekam	Trastorno		50 Caso(s)
2135	Síndrome de Hennekam-Beemer	Trastorno		3 Caso(s)
79430	Síndrome de Hermansky-Pudlak	Trastorno	0.15 P	
183678	Síndrome de Hermansky-Pudlak por deficiencia de AP-3	Subtipo de trastorno		40 Caso(s)
231531	Síndrome de Hermansky-Pudlak por deficiencia de BLOC-1	Subtipo de trastorno		9 Caso(s)
392	Síndrome de Holt-Oram	Trastorno	0.7 BP*	
2167	Síndrome de Holzgreve	Trastorno		3 Caso(s)
2172	Síndrome de Houlston-Iraggori-Murday	Trastorno		2 Caso(s)
3322	Síndrome de Hoyeraal-Hreidarsson	Trastorno		33 Caso(s)
228116	Síndrome de Hughes-Stovin	Trastorno		30 Caso(s)
97340	Síndrome de Hunter-McAlpine	Trastorno		10 Caso(s)
93473	Síndrome de Hurler	Subtipo de trastorno	0.5 P*	
93473	Síndrome de Hurler	Subtipo de trastorno	0.7 BP*	
740	Síndrome de Hutchinson-Gilford	Trastorno	0.025 BP	
740	Síndrome de Hutchinson-Gilford	Trastorno	0.005 P	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
35858	Síndrome de Imerslund-Gräsbeck	Trastorno	0.5 P*	
84142	Síndrome de Isaacs	Trastorno		150 Caso(s)
1540	Síndrome de Jackson-Weiss	Trastorno		200 Caso(s)
1873	Síndrome de Jalili	Trastorno		49 Caso(s)
313795	Síndrome de Jawad	Trastorno		4 Caso(s)
90647	Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen	Trastorno	0.3 P	
474	Síndrome de Jeune	Trastorno	1.4 BP*	
2315	Síndrome de Johanson-Blizzard	Trastorno	0.4 BP*	
475	Síndrome de Joubert	Trastorno	1.6666 BP	
1454	Síndrome de Joubert con defecto hepático	Trastorno		8 Caso(s)
2318	Síndrome de Joubert con defecto óculo-renal	Trastorno		17 Caso(s)
397715	Síndrome de Joubert con distrofia torácica asfixiante de Jeune	Trastorno		8 Caso(s)
2319	Síndrome de Juberg-Hayward	Trastorno		13 Caso(s)
2321	Síndrome de Jung	Trastorno		2 Caso(s)
2322	Síndrome de Kabuki	Trastorno	3.1 P*	
254519	Síndrome de Kagami-Ogata	Trastorno		84 Caso(s)
96334	Síndrome de Kagami-Ogata por disomía uniparental paterna del cromosoma 14	Subtipo de trastorno		37 Caso(s)
254534	Síndrome de Kagami-Ogata por hipermetilación en 14q32.2 del alelo materno	Subtipo de trastorno		7 Caso(s)
254528	Síndrome de Kagami-Ogata por microdeleción materna 14q32.2	Subtipo de trastorno		8 Caso(s)
478	Síndrome de Kallmann	Subtipo de trastorno	3.75 P*	
2326	Síndrome de Kallmann-cardiopatía	Trastorno		8 Caso(s)
2328	Síndrome de Kapur-Toriello	Trastorno		6 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
2329	Síndrome de Karsck-Neugebauer	Trastorno		11 Caso(s)
480	Síndrome de Kearns-Sayre	Trastorno	2.0 P*	
2662	Síndrome de Keipert	Trastorno		12 Caso(s)
2333	Síndrome de Kenny-Caffey	Trastorno		65 Caso(s)
435628	Síndrome de Keppen-Lubinsky	Trastorno		3 Caso(s)
85202	Síndrome de Keutel	Trastorno		30 Caso(s)
99741	Síndrome de King-Denborough	Trastorno		18 Caso(s)
261494	Síndrome de Kleefstra	Trastorno		114 Caso(s)
96147	Síndrome de Kleefstra por microdelección 9q34	Subtipo de trastorno		86 Caso(s)
261652	Síndrome de Kleefstra por una mutación puntual	Subtipo de trastorno		23 Caso(s)
2345	Síndrome de Klippel-Feil aislado	Trastorno	2.0 P*	
2345	Síndrome de Klippel-Feil aislado	Trastorno	0.6 BP*	
329324	Síndrome de Klippel-Trenaunay invertido	Trastorno		15 Caso(s)
90308	Síndrome de Klippel-Trénaunay	Trastorno	0.007 P*	
1571	Síndrome de Knobloch	Trastorno		119 Caso(s)
363965	Síndrome de Koolen-De Vries por una mutación puntual	Subtipo de trastorno		4 Caso(s)
99749	Síndrome de Kostmann	Trastorno		45 Caso(s)
2351	Síndrome de Kousseff	Trastorno		8 Caso(s)
1149	Síndrome de Kuskokwim	Trastorno		8 Familia(s)
530983	Síndrome de Lamb-Shaffer	Trastorno		70 Caso(s)
1296	Síndrome de Lambert	Trastorno		4 Caso(s)
633	Síndrome de Laron	Trastorno	0.3 P*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
220465	Síndrome de Laron con inmunodeficiencia	Trastorno		10 Caso(s)
503	Síndrome de Larsen	Trastorno	0.4 BP*	
2378	Síndrome de Laurin-Sandrow	Trastorno		14 Caso(s)
137605	Síndrome de Legius	Trastorno	2.2 BP	
506	Síndrome de Leigh	Trastorno	2.8 BP*	
506	Síndrome de Leigh	Trastorno	2.0 P*	
140936	Síndrome de Lelis	Trastorno		9 Caso(s)
137839	Síndrome de Lemierre	Trastorno	10.0 I*	
2382	Síndrome de Lennox-Gastaut	Trastorno	0.1 I*	
2382	Síndrome de Lennox-Gastaut	Trastorno	15.0 P*	
510	Síndrome de Lesch-Nyhan	Trastorno	0.34 BP*	
48162	Síndrome de Lewis-Summer	Subtipo de trastorno	0.9 P*	
2390	Síndrome de Lichtenstein	Trastorno		2 Caso(s)
526	Síndrome de Liddle	Trastorno		72 Familia(s)
60030	Síndrome de Loeys-Dietz	Trastorno		52 Familia(s)
2408	Síndrome de Lowe Kohn Cohen	Trastorno		1 Familia(s)
844	Síndrome de Lown-Ganong-Levine	Trastorno		12 Caso(s)
2409	Síndrome de Lowry-MacLean	Trastorno		3 Caso(s)
1824	Síndrome de Lowry-Wood	Trastorno		8 Caso(s)
597738	Síndrome de Luscan-Lumish	Trastorno		11 Caso(s)
2576	Síndrome de MULIBREY	Trastorno		150 Caso(s)
163634	Síndrome de Maffucci	Trastorno		250 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
77297	Síndrome de Majeed	Trastorno		4 Familia(s)
2461	Síndrome de Marden-Walker	Trastorno		50 Caso(s)
558	Síndrome de Marfan	Trastorno	25.0 I*	
558	Síndrome de Marfan	Trastorno	20.0 P*	
558	Síndrome de Marfan	Trastorno	15.0 P	
559	Síndrome de Marinesco-Sjogren	Trastorno		200 Caso(s)
560	Síndrome de Marshall	Trastorno		17 Caso(s)
561	Síndrome de Marshall-Smith	Trastorno		74 Caso(s)
2470	Síndrome de Matthew-Wood	Trastorno		43 Caso(s)
3109	Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	Trastorno	11.0 BP	
2578	Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser tipo 2	Subtipo de trastorno	1.0 BP*	
57782	Síndrome de Mazabraud	Trastorno		54 Caso(s)
562	Síndrome de McCune-Albright	Trastorno	0.55 P*	
2471	Síndrome de McDonough	Trastorno		2 Familia(s)
2473	Síndrome de McKusick Kaufman	Trastorno		90 Caso(s)
3097	Síndrome de Meacham	Trastorno		13 Caso(s)
564	Síndrome de Meckel	Trastorno	4.0 BP	
564	Síndrome de Meckel	Trastorno	2.6 BP*	
314466	Síndrome de Meigs atípico	Trastorno		9 Caso(s)
2482	Síndrome de Melhem-Fahl	Trastorno		2 Caso(s)
2484	Síndrome de Melnick-Needles	Trastorno		70 Caso(s)
592574	Síndrome de Menke-Hennekam	Trastorno		27 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
2557	Síndrome de Mietens	Trastorno		9 Caso(s)
2558	Síndrome de Mikati-Najjar-Sahli	Trastorno		5 Caso(s)
531	Síndrome de Miller-Dieker	Trastorno	1.0 BP*	
98919	Síndrome de Miller-Fisher	Trastorno	0.1 I*	
631248	Síndrome de Mitchell	Trastorno		15 Caso(s)
570	Síndrome de Moebius	Trastorno		300 Caso(s)
52368	Síndrome de Mohr-Tranebjaerg	Trastorno		91 Caso(s)
2565	Síndrome de Mononen-Karnes-Senac	Trastorno		1 Familia(s)
83467	Síndrome de Morvan	Trastorno		60 Caso(s)
3347	Síndrome de Mounier-Kühn	Trastorno		300 Caso(s)
2152	Síndrome de Mowat-Wilson	Trastorno	1.7 BP*	
2574	Síndrome de Moynahan	Trastorno		26 Caso(s)
575	Síndrome de Muckle-Wells	Trastorno		200 Caso(s)
566943	Síndrome de Mueller-Weiss	Trastorno		277 Caso(s)
53271	Síndrome de Muenke	Trastorno	3.33 BP	
2560	Síndrome de Möbius-neuropatía axonal-hipogonadismo hipogonadotrópico	Trastorno		7 Caso(s)
69087	Síndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	Trastorno	0.035 P*	
245	Síndrome de Nager	Trastorno		100 Caso(s)
627	Síndrome de Nance-Horan	Trastorno		196 Caso(s)
2663	Síndrome de Nathalie	Trastorno		1 Familia(s)
634	Síndrome de Netherton	Trastorno	0.5 BP*	
634	Síndrome de Netherton	Trastorno	0.5 P*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
2671	Síndrome de Neu-Laxova	Trastorno		91 Caso(s)
2672	Síndrome de Neuhauser-Eichner-Opitz	Trastorno		5 Caso(s)
3051	Síndrome de Nicolaides-Baraitser	Trastorno		61 Caso(s)
500	Síndrome de Noonan con léntigos múltiples	Trastorno		296 Caso(s)
276432	Síndrome de Ogden	Trastorno		8 Caso(s)
2920	Síndrome de Oliver	Trastorno		7 Caso(s)
39041	Síndrome de Omenn	Trastorno		25 Caso(s)
397596	Síndrome de PI3K-delta activado	Trastorno		250 Caso(s)
1993	Síndrome de Pai	Trastorno		67 Caso(s)
672	Síndrome de Pallister-Hall	Trastorno		100 Caso(s)
678	Síndrome de Papillon-Lefèvre	Trastorno	0.25 P	
94083	Síndrome de Partington	Trastorno		2 Familia(s)
2439	Síndrome de Patterson-Stevenson-Fontaine	Trastorno		7 Caso(s)
699	Síndrome de Pearson	Trastorno		194 Caso(s)
705	Síndrome de Pendred	Trastorno	7.0 P*	
2849	Síndrome de Perlman	Trastorno		30 Caso(s)
2855	Síndrome de Perrault	Trastorno		124 Caso(s)
178509	Síndrome de Perry	Trastorno		53 Caso(s)
709	Síndrome de Peters plus	Trastorno		100 Caso(s)
2869	Síndrome de Peutz-Jeghers	Trastorno	2.2 BP	
2869	Síndrome de Peutz-Jeghers	Trastorno	0.4 P*	
710	Síndrome de Pfeiffer	Trastorno	1.0 BP*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
2871	Síndrome de Pfeiffer-Palm-Teller	Trastorno		2 Caso(s)
48652	Síndrome de Phelan-McDermid	Trastorno		200 Caso(s)
487825	Síndrome de Pierpont	Trastorno		7 Caso(s)
718	Síndrome de Pierre Robin aislado	Trastorno	5.0 BP*	
2888	Síndrome de Pierre Robin-anomalía faciodigital	Trastorno		2 Caso(s)
436003	Síndrome de Pierre Robin-contracturas-retraso del desarrollo	Trastorno		6 Caso(s)
364577	Síndrome de Pierre Robin-discapacidad intelectual-braquidactilia	Trastorno		4 Caso(s)
2670	Síndrome de Pierson	Trastorno		98 Caso(s)
54028	Síndrome de Plummer-Vinson	Trastorno		25 Caso(s)
2911	Síndrome de Poland	Trastorno	1.5 BP*	
52022	Síndrome de Potocki-Shaffer	Trastorno		40 Caso(s)
739	Síndrome de Prader-Willi	Trastorno	3.1 BP*	
51083	Síndrome de QT corto familiar	Trastorno		80 Familia(s)
3010	Síndrome de Qazi-Markouizos	Trastorno		3 Caso(s)
3019	Síndrome de Ramon	Trastorno		8 Caso(s)
1051	Síndrome de Ramos-Arroyo	Trastorno		6 Caso(s)
99852	Síndrome de Ravine	Trastorno		38 Caso(s)
3242	Síndrome de Renpenning	Trastorno		64 Caso(s)
778	Síndrome de Rett	Trastorno	5.0 BP*	
778	Síndrome de Rett	Trastorno	10.0 P*	
3088	Síndrome de Revesz	Trastorno		4 Caso(s)
3102	Síndrome de Richieri Costa-Pereira	Trastorno		33 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
3101	Síndrome de Richieri Costa-da Silva	Trastorno		4 Caso(s)
3103	Síndrome de Roberts	Trastorno		150 Caso(s)
97360	Síndrome de Robinow	Trastorno		200 Caso(s)
3107	Síndrome de Robinow autosómico dominante	Subtipo de trastorno		100 Caso(s)
1507	Síndrome de Robinow autosómico recesivo	Subtipo de trastorno		100 Caso(s)
353298	Síndrome de Roifman	Trastorno		17 Caso(s)
101016	Síndrome de Romano-Ward	Trastorno	40.0 P*	
2909	Síndrome de Rothmund-Thomson	Trastorno		400 Caso(s)
221008	Síndrome de Rothmund-Thomson tipo 1	Subtipo de trastorno		100 Caso(s)
221016	Síndrome de Rothmund-Thomson tipo 2	Subtipo de trastorno		200 Caso(s)
3111	Síndrome de Rotor	Trastorno		50 Caso(s)
783	Síndrome de Rubinstein-Taybi	Trastorno	0.7 BP*	
353284	Síndrome de Rubinstein-Taybi por haploinsuficiencia de EP300	Subtipo de trastorno		34 Caso(s)
306674	Síndrome de Rufor-Rakeb	Trastorno		16 Caso(s)
139466	Síndrome de SERKAL	Trastorno		3 Caso(s)
794	Síndrome de Saethre-Chotzen	Trastorno	3.0 BP*	
300493	Síndrome de Sagliker	Trastorno		60 Caso(s)
140969	Síndrome de Saldino-Mainzer	Trastorno		13 Caso(s)
79269	Síndrome de Sanfilippo tipo A	Subtipo de trastorno	0.32 P*	
79269	Síndrome de Sanfilippo tipo A	Subtipo de trastorno	1.4 BP	
79270	Síndrome de Sanfilippo tipo B	Subtipo de trastorno	0.2 P*	
79271	Síndrome de Sanfilippo tipo C	Subtipo de	5.0 P*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
		trastorno		
3130	Síndrome de Satoyoshi	Trastorno		50 Caso(s)
3132	Síndrome de Say-Barber-Miller	Trastorno		4 Caso(s)
2353	Síndrome de Schilbach-Rott	Trastorno		18 Caso(s)
798	Síndrome de Schinzel-Giedion	Trastorno		46 Caso(s)
37748	Síndrome de Schnitzler	Trastorno		150 Caso(s)
329224	Síndrome de Schuurs-Hoeijmakers	Trastorno		2 Caso(s)
800	Síndrome de Schwartz-Jampel	Trastorno		129 Caso(s)
50944	Síndrome de Schöpf-Schulz-Passarge	Trastorno		25 Caso(s)
806	Síndrome de Scott	Trastorno		4 Caso(s)
808	Síndrome de Seckel	Trastorno		50 Caso(s)
808	Síndrome de Seckel	Trastorno	0.2 BP*	
2462	Síndrome de Shprintzen-Goldberg	Trastorno		60 Caso(s)
811	Síndrome de Shwachman-Diamond	Trastorno	0.5 BP	
811	Síndrome de Shwachman-Diamond	Trastorno	0.28 P	
3167	Síndrome de Siegler-Brewer-Carey	Trastorno		2 Caso(s)
3168	Síndrome de Sillence	Trastorno		5 Caso(s)
813	Síndrome de Silver-Russell	Trastorno	15.5 I*	
813	Síndrome de Silver-Russell	Trastorno	0.7 BP*	
397590	Síndrome de Silver-Russell por una mutación puntual	Subtipo de trastorno		8 Caso(s)
373	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel	Trastorno		250 Caso(s)
289390	Síndrome de Sjögren primario	Trastorno	48.99 P*	
289390	Síndrome de Sjögren primario	Trastorno	6.92 I	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
818	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	Trastorno	3.7 BP*	
819	Síndrome de Smith-Magenis	Trastorno	4.0 P	
819	Síndrome de Smith-Magenis	Trastorno	5.35 P*	
820	Síndrome de Sneddon	Trastorno	0.4 I*	
821	Síndrome de Sotos	Trastorno	7.1 BP	
821	Síndrome de Sotos	Trastorno	0.5 BP*	
438117	Síndrome de Steel	Trastorno		40 Caso(s)
36426	Síndrome de Stevens-Johnson	Subtipo de trastorno	0.36 I*	
828	Síndrome de Stickler	Trastorno	1.0 BP*	
828	Síndrome de Stickler	Trastorno	12.2 BP	
250984	Síndrome de Stickler autosómico recesivo	Subtipo de trastorno		15 Caso(s)
3199	Síndrome de Stimmler	Trastorno		2 Caso(s)
3204	Síndrome de Stormorken-Sjaastad-Langslet	Trastorno		17 Caso(s)
506307	Síndrome de Stromme	Trastorno		11 Caso(s)
3205	Síndrome de Sturge-Weber	Trastorno	3.5 BP*	
3206	Síndrome de Stüve-Wiedemann	Trastorno		56 Caso(s)
838	Síndrome de Susac	Trastorno		304 Caso(s)
1682	Síndrome de Síndrome de disección arterial-lentiginosis	Trastorno		4 Caso(s)
487796	Síndrome de Takenouchi-Kosaki	Trastorno		2 Caso(s)
404443	Síndrome de Tatton-Brown-Rahman	Trastorno		17 Caso(s)
3291	Síndrome de Teebi-Shaltout	Trastorno		5 Caso(s)
254516	Síndrome de Temple	Trastorno		53 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
96184	Síndrome de Temple por disomía uniparental materna del cromosoma 14	Subtipo de trastorno		64 Caso(s)
254531	Síndrome de Temple por hipometilación en 14q32.2 del alelo paterno	Subtipo de trastorno		12 Caso(s)
254525	Síndrome de Temple por microdelección paterna 14q32.2	Subtipo de trastorno		9 Caso(s)
420561	Síndrome de Temple-Baraitser	Trastorno		9 Caso(s)
1777	Síndrome de Temtamy	Trastorno		56 Caso(s)
1780	Síndrome de Thakker-Donnai	Trastorno		2 Caso(s)
3316	Síndrome de Thomas	Trastorno		6 Caso(s)
42665	Síndrome de Tietz	Trastorno		2 Familia(s)
65283	Síndrome de Timothy	Trastorno		56 Caso(s)
3338	Síndrome de Toriello-Carey	Trastorno		59 Caso(s)
861	Síndrome de Treacher-Collins	Trastorno	2.0 BP*	
881	Síndrome de Turner	Trastorno	5.5 BP*	
3404	Síndrome de Ulbright-Hodes	Trastorno		3 Caso(s)
3409	Síndrome de Urban-Rogers-Meyer	Trastorno		3 Caso(s)
2460	Síndrome de Van den Ende-Gupta	Trastorno		29 Caso(s)
3417	Síndrome de Van der Bosch	Trastorno		1 Familia(s)
3429	Síndrome de Verloove Vanhorick-Brubakk	Trastorno		2 Caso(s)
1493	Síndrome de Vici	Trastorno		50 Caso(s)
3439	Síndrome de Von Voss-Cherstvoy	Trastorno		10 Caso(s)
99147	Síndrome de Von Willebrand adquirido	Trastorno		300 Caso(s)
3440	Síndrome de Waardenburg	Trastorno	0.37 BP*	
895	Síndrome de Waardenburg tipo 2	Subtipo de		3 Familia(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
		trastorno		
897	Síndrome de Waardenburg-Shah	Trastorno		100 Caso(s)
899	Síndrome de Walker-Warburg	Trastorno	1.65 BP*	
3447	Síndrome de Weaver	Trastorno		48 Caso(s)
3448	Síndrome de Weaver-Williams	Trastorno		2 Caso(s)
3449	Síndrome de Weill-Marchesani	Trastorno	1.0 P	
3344	Síndrome de Weismann-Netter	Trastorno		100 Caso(s)
502430	Síndrome de Weiss-Kruszka	Trastorno		8 Caso(s)
901	Síndrome de Wells	Trastorno		200 Caso(s)
902	Síndrome de Werner	Trastorno	0.5 P*	
3455	Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch	Trastorno		37 Caso(s)
319182	Síndrome de Wiedemann-Steiner	Trastorno		84 Caso(s)
3459	Síndrome de Wilson-Turner	Trastorno		28 Caso(s)
906	Síndrome de Wiskott-Aldrich	Trastorno	0.1 P*	
500163	Síndrome de Witteveen-Kolk	Trastorno		40 Caso(s)
1667	Síndrome de Wolcott-Rallison	Trastorno		60 Caso(s)
280	Síndrome de Wolf-Hirschhorn	Trastorno	2.0 BP*	
3463	Síndrome de Wolfram	Trastorno	0.13 P	
3463	Síndrome de Wolfram	Trastorno	0.62 P*	
3464	Síndrome de Woodhouse-Sakati	Trastorno		25 Familia(s)
3465	Síndrome de Worster-Drought	Trastorno	3.7 P*	
53719	Síndrome de Wyburn-Mason	Trastorno		90 Caso(s)
3472	Síndrome de Yunis-Varon	Trastorno		25 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
217017	Síndrome de Zechi-Ceide	Trastorno		3 Caso(s)
3473	Síndrome de Zimmermann-Laband	Trastorno		52 Caso(s)
913	Síndrome de Zollinger-Ellison	Trastorno	0.15 /*	
913	Síndrome de Zollinger-Ellison	Trastorno	0.125 /	
920	Síndrome de abléfaron-macrostromía	Trastorno		16 Caso(s)
54251	Síndrome de absceso estéril	Trastorno		49 Caso(s)
929	Síndrome de acalasia-microcefalia	Trastorno		7 Caso(s)
90301	Síndrome de acantosis nigricans-resistencia a la insulina-calambres musculares-agrandamiento acral	Trastorno		5 Caso(s)
445038	Síndrome de aciduria 3-metilglutacónica-catarata neonatal-afectación neurológica-neutropenia congénita	Trastorno		22 Caso(s)
363409	Síndrome de acinesia fetal-hemorragias cerebrales y retinianas	Trastorno		3 Caso(s)
85165	Síndrome de acondroplasia grave-retraso del desarrollo-acantosis nigricans	Trastorno		5 Caso(s)
363665	Síndrome de acro-osteólisis-envejecimiento prematuro-lesiones tipo queloide	Trastorno		5 Caso(s)
1112	Síndrome de afalangia-hemivértebras-disgenesia urogenital-intestinal	Trastorno		3 Caso(s)
1113	Síndrome de afalangia-sindactilia-microcefalia	Trastorno		5 Caso(s)
324540	Síndrome de afonía-sordera-distrofia retiniana-hallux bífido-discapacidad intelectual	Trastorno		2 Caso(s)
83617	Síndrome de agammaglobulinemia-microcefalia-craneosinostosis-dermatitis grave	Trastorno		3 Caso(s)
52055	Síndrome de agenesia del cuerpo calloso-discapacidad intelectual-coloboma-micrognatia	Trastorno		2 Caso(s)
459074	Síndrome de agenesia del cuerpo calloso-macrocefalia-hipertelorismo	Trastorno		4 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
556955	Síndrome de agenesia pancreática-holoprosencefalia	Trastorno		4 Caso(s)
401959	Síndrome de agenesia parcial del cuerpo calloso-hipoplasia del vermis cerebeloso con quistes de la fosa posterior	Trastorno		2 Caso(s)
1120	Síndrome de agenesia pulmonar-defecto cardíaco-anomalías del pulgar	Trastorno		9 Caso(s)
397927	Síndrome de agenesia sacra-osificación anómala de los cuerpos vertebrales-canal notocordal persistente	Trastorno		4 Caso(s)
439897	Síndrome de agenesia/hipoplasia cerebrolrenogenitourinaria fetal letal	Trastorno		2 Caso(s)
404454	Síndrome de alacrimia-coreoatetosis-disfunción hepática	Trastorno		8 Caso(s)
998	Síndrome de albinismo-sordera	Trastorno		1 Familia(s)
847	Síndrome de alfa talasemia-discapacidad intelectual ligada al cromosoma X	Trastorno		200 Caso(s)
98791	Síndrome de alfa talasemia-discapacidad intelectual ligado al cromosoma 16	Trastorno		20 Caso(s)
1005	Síndrome de alopecia-contracturas-talla baja significativa-discapacidad intelectual	Trastorno		5 Caso(s)
2850	Síndrome de alopecia-discapacidad intelectual	Trastorno		15 Familia(s)
1014	Síndrome de alopecia-discapacidad intelectual-hipogonadismo hipergonadotrópico	Trastorno		2 Caso(s)
1008	Síndrome de alopecia-epilepsia-piorrea-discapacidad intelectual	Trastorno		12 Caso(s)
1021	Síndrome de amaurosis-hipertriosis	Trastorno		2 Caso(s)
611216	Síndrome de anemia aplásica-discapacidad intelectual-talla baja significativa	Trastorno		10 Caso(s)
444463	Síndrome de anemia hemolítica autoinmune-trombocitopenia autoinmune-inmunodeficiencia primaria por deficiencia de TPP2	Trastorno		6 Caso(s)
1046	Síndrome de anemia hemolítica letal-anomalías genitales	Trastorno		2 Caso(s)
49827	Síndrome de anemia megaloblástica sensible a la tiamina	Trastorno		80 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
369861	Síndrome de anemia sideroblástica congénita-inmunodeficiencia de células B-fiebre periódica-retraso del desarrollo	Trastorno		16 Caso(s)
1052	Síndrome de aneuploidía en mosaico variegada	Trastorno		41 Caso(s)
284984	Síndrome de aneurisma-osteoartritis	Trastorno		45 Caso(s)
280679	Síndrome de angiopatía de Moyamoya-talla baja-dismorfia facial-hipogonadismo hipergonadotrópico	Trastorno		9 Caso(s)
1064	Síndrome de aniridia-agenesia renal-retraso psicomotor	Trastorno		2 Caso(s)
1065	Síndrome de aniridia-ataxia cerebelosa-discapacidad intelectual	Trastorno		22 Familia(s)
1069	Síndrome de aniridia-ausencia de rótula	Trastorno		3 Caso(s)
1068	Síndrome de aniridia-discapacidad intelectual	Trastorno		2 Caso(s)
1067	Síndrome de aniridia-ptosis-discapacidad intelectual-obesidad familiar	Trastorno		3 Caso(s)
1101	Síndrome de anoftalmia-megalocórnea-cardiopatía-anomalías esqueléticas	Trastorno		3 Caso(s)
77298	Síndrome de anoftalmia/microftalmia-atresia esofágica	Trastorno		30 Caso(s)
1104	Síndrome de anoftalmía plus	Trastorno		17 Caso(s)
50817	Síndrome de anomalía de Duane-miopatía-escoliosis	Trastorno		2 Caso(s)
447974	Síndrome de anomalía de Klippel-Feil-miopatía-dismorfia facial	Trastorno		2 Caso(s)
2975	Síndrome de anomalía del desarrollo sexual 46,XX-anomalías esqueléticas	Trastorno		2 Caso(s)
77300	Síndrome de anomalías auriculares-fisura labial con o sin paladar hendido-anomalías oculares	Trastorno		2 Caso(s)
137628	Síndrome de anomalías cardíacas-heterotaxia	Trastorno		9 Caso(s)
228410	Síndrome de anomalías cardíacas-talla baja-hipermovilidad articular-dismorfia facial	Trastorno		19 Caso(s)
300496	Síndrome de anomalías congénitas múltiples-hipotonía-crisis tipo 2	Trastorno		24 Caso(s)
280633	Síndrome de anomalías congénitas múltiples-hipotonía-epilepsia	Trastorno		15 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
1144	Síndrome de anomalías de la mano similar a artrogriposis-sordera neurosensorial	Trastorno		1 Familia(s)
73230	Síndrome de anomalías de la osificación-retraso del desarrollo psicomotor	Trastorno		2 Caso(s)
1110	Síndrome de anomalías del arco aórtico-dismorfia facial-discapacidad intelectual	Trastorno		4 Caso(s)
2491	Síndrome de anomalías en los conductos mullerianos-anomalías de las extremidades	Trastorno		5 Caso(s)
423454	Síndrome de anomalías en uñas y dientes-queratodermia palmoplantar marginal-hiperpigmentación oral	Trastorno		6 Caso(s)
496790	Síndrome de anomalías oculares-neuropatía axonal-retraso del desarrollo	Trastorno		8 Caso(s)
477993	Síndrome de anomalías palatales-dientes ampliamente espaciados-dismorfia facial-retraso del desarrollo	Trastorno		3 Caso(s)
1094	Síndrome de anoniquia-microcefalia	Trastorno		4 Caso(s)
90390	Síndrome de anoniquia-oncondistrofia	Subtipo de trastorno		14 Caso(s)
1074	Síndrome de anquilobléfaron filiforme congénito-ano imperforado	Subtipo de trastorno		3 Familia(s)
1078	Síndrome de anquilosis de pulgares-braquidactilia-discapacidad intelectual	Trastorno		7 Caso(s)
1116	Síndrome de aplasia cutis congénita-linfangiectasia intestinal	Trastorno		3 Caso(s)
1117	Síndrome de aplasia cutis-miopía	Trastorno		4 Caso(s)
1118	Síndrome de aplasia de peroné-ectrodactilia	Trastorno		50 Caso(s)
3329	Síndrome de aplasia tibial-ectrodactilia	Trastorno	0.1 P*	
3469	Síndrome de aprosencefalia XK	Trastorno		10 Caso(s)
1123	Síndrome de apéndice caudal-sordera	Trastorno		2 Caso(s)
1130	Síndrome de aracnodactilia-discapacidad intelectual-dismorfia	Trastorno		3 Caso(s)
1129	Síndrome de aracnodactilia-osificación anómala-discapacidad intelectual	Trastorno		5 Caso(s)
1135	Síndrome de arrinia-atresia de coanas-microftalmia	Trastorno		4 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
314718	Síndrome de arteriopatía letal por deficiencia de fibulina-4	Trastorno		22 Caso(s)
498693	Síndrome de artrogriposis múltiple congénita no letal autosómica recesiva asociada al gen MYBPC1	Trastorno		4 Caso(s)
1150	Síndrome de artrogriposis múltiple congénita-cara de silbido	Trastorno		10 Caso(s)
2697	Síndrome de artrogriposis-disfunción renal-colestasis	Trastorno		100 Caso(s)
3200	Síndrome de artrogriposis-displasia ectodérmica-otras anomalías	Trastorno		2 Caso(s)
53696	Síndrome de artrogriposis-enfermedad de las células del cuerno anterior	Trastorno		15 Caso(s)
65720	Síndrome de artrogriposis-escoliosis grave	Trastorno		2 Familia(s)
1485	Síndrome de artrogriposis-hiperqueratosis, forma letal	Trastorno		2 Caso(s)
300382	Síndrome de aspecto progeroide y marfanoide-lipodistrofia	Trastorno		7 Caso(s)
70588	Síndrome de aspiración de meconio	Trastorno	2.44 P*	
363429	Síndrome de ataxia cerebelosa autosómico recesivo-signos piramidales-nistagmo-apraxia oculomotora	Trastorno		17 Caso(s)
504476	Síndrome de ataxia cerebelosa con neuropatía y arreflexia vestibular bilateral	Trastorno		100 Caso(s)
1171	Síndrome de ataxia cerebelosa-arreflexia-pies cavos-atrofia óptica-hipoacusia neurosensorial	Trastorno		10 Caso(s)
404499	Síndrome de ataxia cerebelosa-epilepsia-discapacidad intelectual autosómico recesivo por deficiencia de RUBCN	Trastorno		2 Caso(s)
404493	Síndrome de ataxia cerebelosa-epilepsia-discapacidad intelectual autosómico recesivo por deficiencia de TUD	Trastorno		3 Caso(s)
314404	Síndrome de ataxia cerebelosa-sordera-narcolepsia autosómico dominante	Trastorno		80 Caso(s)
95434	Síndrome de ataxia cerebelosa-trastorno del movimiento autosómico recesivo	Trastorno		27 Caso(s)
88628	Síndrome de ataxia de columna posterior-retinosis pigmentaria	Trastorno		20 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
95433	Síndrome de ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva-ceguera-sordera	Trastorno		3 Familia(s)
1185	Síndrome de ataxia espinocerebelosa-dismorfia	Trastorno		3 Caso(s)
254343	Síndrome de ataxia espástica autosómica recesiva-atrofia óptica-disartria	Trastorno		6 Caso(s)
2572	Síndrome de ataxia espástica-distrofia corneal	Trastorno		1 Familia(s)
313772	Síndrome de ataxia espástica-epilepsia mioclónica-neuropatía de inicio precoz	Trastorno		2 Caso(s)
448251	Síndrome de ataxia progresiva-sordera autosómico recesivo	Trastorno		13 Caso(s)
370022	Síndrome de ataxia-discapacidad intelectual-apraxia oculomotora-quistes cerebelosos	Trastorno		7 Caso(s)
1184	Síndrome de ataxia-fotosensibilidad-talla baja	Trastorno		2 Caso(s)
1188	Síndrome de ataxia-sordera-discapacidad intelectual	Trastorno		8 Caso(s)
1192	Síndrome de ateroescclerosis-sordera-diabetes-epilepsia-nefropatía	Trastorno		2 Caso(s)
589856	Síndrome de atresia de coanas-atelia-hipotiroidismo-retraso puberal-talla baja	Trastorno		18 Caso(s)
500188	Síndrome de atresia del canal auditivo externo-canal auditivo interno dilatado-dismorfia facial ligado al cromosoma X	Trastorno		4 Caso(s)
3023	Síndrome de atresia del conducto auditivo externo-talud vertical-hipertelorismo	Trastorno		10 Caso(s)
496641	Síndrome de atrofia cerebral difusa progresiva de inicio precoz-microcefalia-debilidad muscular-atrofia óptica	Trastorno		39 Caso(s)
404437	Síndrome de atrofia cerebral y cerebelosa difusa-crisis intratables-microcefalia progresiva	Trastorno		4 Caso(s)
1433	Síndrome de atrofia coroidea-alopécia	Trastorno		2 Caso(s)
2590	Síndrome de atrofia muscular espinal-epilepsia mioclónica progresiva	Trastorno		10 Caso(s)
73245	Síndrome de atrofia muscular espinal-malformación de Dandy-Walker-cataratas	Trastorno		2 Caso(s)
2579	Síndrome de atrofia muscular-ataxia-	Trastorno		12 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	retinosis pigmentaria-diabetes mellitus			
1215	Síndrome de atrofia óptica plus autosómica dominante	Trastorno	0.5 P*	
543470	Síndrome de atrofia óptica-ataxia-neuropatía periférica-retraso global del desarrollo	Trastorno		17 Caso(s)
401777	Síndrome de atrofia óptica-discapacidad intelectual	Trastorno		6 Caso(s)
1658	Síndrome de ausencia de dermatoglifos-miliar congénita	Trastorno		10 Familia(s)
308410	Síndrome de autismo-epilepsia por deficiencia de la deshidrogenasa quinasa de cetoácidos de cadena ramificada	Trastorno		5 Familia(s)
619948	Síndrome de autoinmunidad-autoinflamación-inmunodeficiencia de inicio precoz por haploinsuficiencia de SOCS1	Trastorno		10 Caso(s)
2728	Síndrome de blefarofimosis-discapacidad intelectual tipo Ohdo	Trastorno		30 Caso(s)
597746	Síndrome de blefarofimosis-discapacidad intelectual tipo SBBYS con solapamiento con síndrome genitopatelar	Trastorno		122 Caso(s)
3047	Síndrome de blefarofimosis-discapacidad intelectual, tipo SBBYS	Trastorno		122 Caso(s)
2057	Síndrome de blefarofimosis-ptosis-esotropía-sindactilia-talla baja	Trastorno		6 Caso(s)
1259	Síndrome de blefaroptosis-miopía-ectopia lentis	Trastorno		3 Caso(s)
2091	Síndrome de bocio multinodular-riñón quístico-polidactilia	Trastorno		3 Caso(s)
363417	Síndrome de braquidactilia preaxial de Temtamy	Trastorno		18 Caso(s)
1275	Síndrome de braquidactilia-displasia de codos y muñecas	Trastorno		4 Familia(s)
1278	Síndrome de braquidactilia-hallux varus preaxial	Trastorno		8 Caso(s)
1276	Síndrome de braquidactilia-hipertensión arterial	Trastorno		10 Familia(s)
1277	Síndrome de braquidactilia-mesomelia-discapacidad intelectual-malformaciones cardíacas	Trastorno		2 Caso(s)
1246	Síndrome de braquidactilia-nistagmo-ataxia cerebelosa	Trastorno		1 Familia(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
2946	Síndrome de braquidactilia-pulgar largo	Trastorno		4 Caso(s)
166035	Síndrome de braquidactilia-talla baja-retinosis pigmentaria	Trastorno		12 Caso(s)
1292	Síndrome de braquimorfismo-oncodisplasia-disfalangismo	Trastorno		9 Caso(s)
420686	Síndrome de cabello lanoso-queratodermia palmoplantar	Trastorno		8 Caso(s)
307766	Síndrome de cabello rizado-queratodermia acral-caries	Trastorno		14 Caso(s)
289601	Síndrome de calcificación arterial y articular múltiple hereditaria	Trastorno		16 Caso(s)
1313	Síndrome de calcificación del plexo coroideo infantil	Trastorno		10 Caso(s)
1327	Síndrome de camptodactilia de Guadalajara tipo 1	Trastorno		8 Caso(s)
1326	Síndrome de camptodactilia de Guadalajara tipo 2	Trastorno		2 Caso(s)
488434	Síndrome de camptodactilia de Guadalajara tipo 3	Trastorno		5 Caso(s)
2848	Síndrome de camptodactilia-artropatía-coxa vara-pericarditis	Trastorno		30 Familia(s)
1323	Síndrome de camptodactilia-contracturas articulares-anomalías faciales esqueléticas	Trastorno		4 Caso(s)
85164	Síndrome de camptodactilia-talla alta-escoliosis-hipoacusia	Trastorno		30 Caso(s)
1325	Síndrome de camptodactilia-taurinúria	Trastorno		17 Caso(s)
1968	Síndrome de cara plana-microstomía-anomalías de las orejas	Trastorno		2 Caso(s)
1354	Síndrome de cardiopatía congénita-extremidades cortas	Trastorno		2 Caso(s)
1338	Síndrome de cardiopatía-hamartomas linguales-polisindactilia	Trastorno		4 Caso(s)
48431	Síndrome de catarata congénita-dismorfia facial-neuropatía	Trastorno		170 Caso(s)
330054	Síndrome de catarata congénita-hipotonía muscular progresiva-hipoacusia-retraso del desarrollo	Trastorno		3 Caso(s)
1369	Síndrome de catarata congénita-miocardiopatía hipertrófica-miopatía mitocondrial	Trastorno		40 Caso(s)
247794	Síndrome de catarata juvenil-	Trastorno		12 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	microcórnea-glucosuria renal			
1368	Síndrome de catarata-ataxia-sordera	Trastorno		2 Caso(s)
436174	Síndrome de catarata-deficiencia de hormona de crecimiento-neuropatía sensitiva-hipoacusia neurosensorial-displasia esquelética	Trastorno		3 Caso(s)
1381	Síndrome de catarata-discapacidad intelectual-atresia anal-uropatía	Trastorno		3 Caso(s)
1387	Síndrome de catarata-discapacidad intelectual-hipogonadismo	Trastorno		20 Caso(s)
1373	Síndrome de catarata-frenillo bucal-retraso del crecimiento	Trastorno		3 Caso(s)
1377	Síndrome de catarata-microcórnea	Trastorno		8 Familia(s)
1380	Síndrome de catarata-nefropatía-encefalopatía	Trastorno		2 Caso(s)
1383	Síndrome de catarata-sordera-hipogonadismo	Trastorno		3 Caso(s)
300313	Síndrome de cataratas congénitas-hipoacusia-retraso grave del desarrollo	Trastorno		5 Caso(s)
314993	Síndrome de cataratas-enfermedad cardíaca congénita-defectos del tubo neural	Trastorno		2 Caso(s)
2406	Síndrome de cautiverio	Trastorno		33 Caso(s)
1389	Síndrome de ceguera cortical-discapacidad intelectual-polidactilia	Trastorno		3 Caso(s)
1390	Síndrome de ceguera nocturna-anomalías esqueléticas-dismorfia	Trastorno		2 Caso(s)
171844	Síndrome de ceguera-escoliosis-aracnodactilia	Trastorno		4 Caso(s)
496689	Síndrome de cifoescoliosis-atrofia lateral de la lengua-paraparesia espástica hereditaria	Trastorno		12 Caso(s)
496686	Síndrome de cifosis-atrofia lateral de la lengua-miopatía miofibrilar	Trastorno		3 Caso(s)
309854	Síndrome de cirrosis-distonía-policitemia-hipermanganesemia	Trastorno		20 Caso(s)
294	Síndrome de citomegalovirus fetal	Trastorno	40.0 P*	
1414	Síndrome de colestasis-linfedema	Trastorno		47 Caso(s)
1471	Síndrome de coloboma macular-	Trastorno		10 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	braquidactilia tipo B			
91494	Síndrome de coloboma macular-paladar hendido-hallux valgus	Trastorno		2 Caso(s)
603494	Síndrome de coloboma-osteopetrosis-microftalmia-macrocefalia-albinismo-sordera	Trastorno		2 Caso(s)
3304	Síndrome de complejo de Fallot-discapacidad intelectual-retraso del crecimiento	Trastorno		5 Caso(s)
1479	Síndrome de comunicación interauricular con defecto de conducción	Trastorno		11 Caso(s)
1422	Síndrome de condrodisplasia-desarrollo sexual diferente	Trastorno		2 Caso(s)
137776	Síndrome de contractura letal congénita tipo 2	Trastorno		1 Familia(s)
137783	Síndrome de contractura letal congénita tipo 3	Trastorno		14 Caso(s)
562528	Síndrome de contracturas congénitas faciales y de las extremidades-hipotonía-retraso del desarrollo	Trastorno		14 Caso(s)
466921	Síndrome de contracturas progresivas-debilidad de cinturas-distrofia muscular de inicio en la infancia	Trastorno		3 Familia(s)
314002	Síndrome de contracturas-cuello palmeado-micrognatia-pezones hipoplásicos	Trastorno		2 Caso(s)
1484	Síndrome de contracturas-displasia ectodérmica-fisura labiopalatina	Trastorno		2 Caso(s)
1506	Síndrome de costillas delgadas-dismorfia-huesos tubulares	Trastorno		2 Caso(s)
85199	Síndrome de craneosinostosis-anomalías anales-poroqueratosis	Trastorno		9 Caso(s)
52054	Síndrome de craneosinostosis-calcificaciones intracraneales	Trastorno		3 Caso(s)
171839	Síndrome de craneosinostosis-hidrocefalia-malformación de Chiari 1-sinostosis radiocubital	Trastorno		2 Caso(s)
1538	Síndrome de craneosinostosis-malformación de Dandy-Walker-hidrocefalia	Trastorno		4 Caso(s)
565858	Síndrome de craneosinostosis-microrretrognatia-discapacidad intelectual grave	Trastorno		3 Caso(s)
1547	Síndrome de criptomicrotia-	Trastorno		2 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	braquidactilia-exceso de arco de la yema del dedo			
1548	Síndrome de criptorquidia-aracnodactilia-discapacidad intelectual	Trastorno		3 Caso(s)
505237	Síndrome de crisis de inicio precoz-anomalías de las extremidades distales-dismorfia facial-retraso generalizado del desarrollo	Trastorno		12 Caso(s)
480864	Síndrome de crisis encefalomiopáticas metabólicas recurrentes-rabdomiólisis-arritmia cardíaca-discapacidad intelectual	Trastorno		24 Caso(s)
79156	Síndrome de crisis-discapacidad intelectual por hidroxilisuria	Trastorno		6 Caso(s)
466926	Síndrome de crisis-escoliosis-macrocefalia	Trastorno		10 Caso(s)
93267	Síndrome de cráneo en trébol-anomalías congénitas múltiples	Trastorno		3 Caso(s)
2036	Síndrome de cuero cabelludo-oreja-pepón	Trastorno		30 Caso(s)
1555	Síndrome de cutis gyrata-acantosis nigricans-craneosinostosis	Trastorno		12 Caso(s)
90354	Síndrome de córnea frágil	Trastorno		65 Caso(s)
357175	Síndrome de cúbito corto-dismorfia-hipotonía-discapacidad intelectual	Trastorno		4 Caso(s)
1352	Síndrome de defecto auriculoventricular-blefarofimosis-defecto radial y anal	Trastorno		2 Caso(s)
2489	Síndrome de defecto de las extremidades superiores-anomalías en ojos y orejas	Trastorno		2 Caso(s)
52056	Síndrome de defecto de rayo cubital/peroneo-braquidactilia	Trastorno		1 Familia(s)
2141	Síndrome de defecto diafragmático-anomalía de las extremidades-defecto craneal	Trastorno		7 Caso(s)
562569	Síndrome de defectos cardíacos congénitos-dismorfia facial-retraso del desarrollo asociado al gen TMEM94	Trastorno		10 Caso(s)
447961	Síndrome de defectos de la pigmentación-queratodermia palmoplantar-carcinoma cutáneo	Trastorno		2 Caso(s)
1003	Síndrome de defectos del cuero cabelludo-polidactilia postaxial	Trastorno		2 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
3196	Síndrome de deficiencia de esteroide deshidrogenasa-anomalías dentales	Trastorno		1 Familia(s)
231720	Síndrome de deficiencia de hormonas hipofisarias combinada no adquirida-hipoacusia neurosensorial-anomalías de la columna vertebral	Trastorno		13 Caso(s)
71277	Síndrome de deficiencia del transportador de glucosa tipo 1 clásico	Trastorno	0.538 P	
488627	Síndrome de deficiencia grave del crecimiento-estrabismo-melanocitosis dérmica extensa-discapacidad intelectual	Trastorno		3 Caso(s)
1307	Síndrome de deficiencias en las extremidades distales-micrognatia	Trastorno		6 Caso(s)
3233	Síndrome de degeneración cocleosacular-catarata	Trastorno		2 Familia(s)
497906	Síndrome de degeneración de los ganglios basales de inicio en la infancia	Trastorno		4 Caso(s)
3177	Síndrome de degeneración espinocerebelosa-distrofia corneal	Trastorno		2 Caso(s)
1574	Síndrome de degeneración retiniana-nanofthalmia-glaucoma	Trastorno		7 Caso(s)
574	Síndrome de delección 21q	Trastorno		50 Caso(s)
567	Síndrome de delección 22q11.2	Trastorno	9.6 BP*	
567	Síndrome de delección 22q11.2	Trastorno	37.5 BP	
251066	Síndrome de delección 8p11.2	Trastorno		3 Caso(s)
261476	Síndrome de delección Xp21	Trastorno		100 Caso(s)
352470	Síndrome de delección del ADN mitocondrial asociado al gen DNA2	Trastorno		4 Caso(s)
502437	Síndrome de delección proximal 4q25	Trastorno		3 Caso(s)
75857	Síndrome de delección terminal 6q	Trastorno		19 Caso(s)
71267	Síndrome de dentinogénesis imperfecta-talla baja-hipoacusia-discapacidad intelectual	Trastorno		2 Caso(s)
1933	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática con aciduria metilmalónica	Trastorno		2 Caso(s)
369897	Síndrome de depleción del ADN	Trastorno		20 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	mitocondrial, forma encefalomiopática con anomalías craneofaciales variables			
255235	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática con tubulopatía renal	Trastorno		5 Caso(s)
363534	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma hepato-cerebro-renal	Trastorno		3 Caso(s)
279934	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma hepatocerebral por deficiencia de DGUOK	Trastorno		100 Caso(s)
254875	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma miopática	Trastorno		45 Caso(s)
1655	Síndrome de derivados mullerianos-linfangiectasia-polidactilia	Trastorno		8 Caso(s)
369992	Síndrome de dermatitis grave-alergias múltiples-desgaste metabólico	Trastorno		3 Caso(s)
263534	Síndrome de descamación cutánea acral	Trastorno		40 Caso(s)
263548	Síndrome de descamación cutánea tipo A	Subtipo de trastorno		40 Familia(s)
263553	Síndrome de descamación cutánea tipo B	Subtipo de trastorno		30 Familia(s)
444138	Síndrome de descamación cutánea-leuconiquia-queratosis punctata acral-queilitis-almohadillas de nudillo	Trastorno		4 Caso(s)
1766	Síndrome de desequilibrio	Trastorno		51 Caso(s)
90081	Síndrome de desgaste asociado al SIDA	Trastorno	20.0 P*	
238569	Síndrome de desregulación inmunológica-enfermedad inflamatoria intestinal-artritis-infecciones recurrentes	Trastorno		80 Caso(s)
529977	Síndrome de desregulación inmunológica-enfermedad inflamatoria intestinal-artritis-infecciones recurrentes-linfopenia	Trastorno		7 Caso(s)
444077	Síndrome de deterioro cognitivo-facies tosca-defectos cardíacos-obesidad-afectación pulmonar-talla baja-displasia esquelética	Trastorno		11 Caso(s)
445062	Síndrome de diabetes mellitus de inicio juvenil-neurodegeneración central y periférica	Trastorno		5 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
65288	Síndrome de diabetes mellitus neonatal permanente-agenesia pancreática y cerebelosa	Trastorno		4 Caso(s)
79118	Síndrome de diabetes neonatal-hipotiroidismo congénito-glaucoma congénito-fibrosis hepática-riñones poliquísticos	Trastorno		3 Caso(s)
137622	Síndrome de diarrea intratable-atresia coanal-anomalías en los ojos	Trastorno		3 Caso(s)
1757	Síndrome de dimelia-diplopia fibular	Trastorno		11 Caso(s)
589515	Síndrome de discapacidad del desarrollo-ataxia-epilepsia asociado al gen PUM1	Trastorno		14 Caso(s)
488632	Síndrome de discapacidad intelectual asociada al gen TBCK	Trastorno		25 Caso(s)
464306	Síndrome de discapacidad intelectual asociado al gen DYRK1A	Trastorno		54 Caso(s)
268261	Síndrome de discapacidad intelectual asociado al gen DYRK1A por microdeleción 21q22.13q22.2	Subtipo de trastorno		19 Caso(s)
466688	Síndrome de discapacidad intelectual grave-agenesia del cuerpo calloso-dismorfia facial-ataxia cerebelosa	Trastorno		6 Caso(s)
404473	Síndrome de discapacidad intelectual grave-diplejía espástica progresiva	Trastorno		4 Caso(s)
436141	Síndrome de discapacidad intelectual grave-hipotonía-estrabismo-cara toscas-pies plano-valgos	Trastorno		6 Caso(s)
363686	Síndrome de discapacidad intelectual grave-lenguaje pobre-estrabismo-cara con muecas-dedos largos	Trastorno		4 Caso(s)
397933	Síndrome de discapacidad intelectual grave-microcefalia postnatal progresiva-movimientos estereotipados de las manos en la línea media	Trastorno		3 Caso(s)
485350	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X asociado al gen CLCN4	Trastorno		38 Caso(s)
85327	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-acromegalia-hiperactividad	Trastorno		2 Caso(s)
85338	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-ataxia-apraxia	Trastorno		9 Caso(s)
324410	Síndrome de discapacidad intelectual	Trastorno		2 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	ligada al cromosoma X-cardiomegalia-insuficiencia cardíaca congestiva			
85280	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-cubitus valgus-dismorfia	Trastorno		5 Caso(s)
2958	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-dismorfia-atrofia cerebral	Trastorno		8 Caso(s)
85319	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-epilepsia-contracturas progresivas de las articulaciones-dismorfia	Trastorno		2 Caso(s)
3052	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-epilepsia-psoriasis	Trastorno		4 Caso(s)
85317	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-hipogammaglobulinemia-deterioro neurológico progresivo	Trastorno		3 Caso(s)
3055	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-hipogonadismo-ictiosis-obesidad-talla baja	Trastorno		4 Caso(s)
137831	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-hipoplasia cerebelosa	Trastorno		14 Familia(s)
459070	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-hipoplasia cerebelosa-displasia espondiloepifisaria	Trastorno		2 Caso(s)
85329	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-hipotonía-dismorfia facial-comportamiento agresivo	Trastorno		10 Caso(s)
457260	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-hipotonía-trastorno del movimiento	Trastorno		38 Caso(s)
85320	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-macrocefalia-macroorquidia	Trastorno		12 Caso(s)
1568	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-malformación de Dandy-Walker-enfermedad de los ganglios basales-crisis	Trastorno		10 Caso(s)
3077	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-psicosis-macroorquidia	Trastorno		6 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
464311	Síndrome de discapacidad intelectual por una mutación puntual en el gen DYRK1A	Subtipo de trastorno		35 Caso(s)
280384	Síndrome de discapacidad intelectual recesiva-disfunción motora-contracturas articulares múltiples	Trastorno		12 Caso(s)
436151	Síndrome de discapacidad intelectual-afasia expresiva-dismorfia facial	Trastorno		13 Caso(s)
508498	Síndrome de discapacidad intelectual-anomalías cardíacas-talla baja-laxitud articular	Trastorno		18 Caso(s)
457193	Síndrome de discapacidad intelectual-anomalías craneofaciales-defectos cardíacos autosómico dominante	Trastorno		76 Caso(s)
163979	Síndrome de discapacidad intelectual-anomalías craneofacioesqueléticas ligado al X	Trastorno		9 Caso(s)
412069	Síndrome de discapacidad intelectual-apnea obstructiva del sueño-dismorfia leve asociado a AHDC1	Trastorno		4 Caso(s)
542306	Síndrome de discapacidad intelectual-arritmia cardíaca por deficiencia de GNB5	Trastorno		22 Caso(s)
529965	Síndrome de discapacidad intelectual-autismo-apraxia del habla-dismorfia craneofacial	Trastorno		5 Caso(s)
3041	Síndrome de discapacidad intelectual-calvicie-luxación de rótula-acromicria	Trastorno		3 Caso(s)
397709	Síndrome de discapacidad intelectual-cara tosca-macrocefalia-hipotrofia cerebelosa	Trastorno		30 Caso(s)
3042	Síndrome de discapacidad intelectual-catarata-pabellón auditivo calcificado-miopatía	Trastorno		13 Caso(s)
369837	Síndrome de discapacidad intelectual-crisis-hipofosfatasa-anomalías oftalmológicas y esqueléticas	Trastorno		4 Caso(s)
369950	Síndrome de discapacidad intelectual-crisis-macrocefalia-obesidad	Trastorno		7 Caso(s)
513456	Síndrome de discapacidad intelectual-crisis-trastornos de la marcha-dismorfia facial	Trastorno		15 Caso(s)
1495	Síndrome de discapacidad intelectual-cuerpo calloso hipoplásico-apéndice preauricular	Trastorno		3 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
457365	Síndrome de discapacidad intelectual-debilidad muscular-talla baja-dismorfia facial	Trastorno		3 Caso(s)
404440	Síndrome de discapacidad intelectual-dismorfia facial por haploinsuficiencia de SETD5	Trastorno		7 Caso(s)
370010	Síndrome de discapacidad intelectual-dismorfia facial-anomalías en las manos	Trastorno		3 Caso(s)
502434	Síndrome de discapacidad intelectual-dismorfia facial-reflujo gastroesofágico asociado al gen STAG1	Trastorno		17 Caso(s)
633004	Síndrome de discapacidad intelectual-dismorfia facial-talla baja asociado al gen KDM3B	Trastorno		17 Caso(s)
3044	Síndrome de discapacidad intelectual-dismorfia-hipogonadismo-diabetes mellitus	Trastorno		4 Caso(s)
1891	Síndrome de discapacidad intelectual-espasticidad-ectrodactilia	Trastorno		3 Caso(s)
363528	Síndrome de discapacidad intelectual-estrabismo	Trastorno		34 Caso(s)
314575	Síndrome de discapacidad intelectual-hipotonía-braquicefalia-estenosis pilórica-criptorquidia	Trastorno		2 Caso(s)
457279	Síndrome de discapacidad intelectual-macrocefalia-hipotonía-alteraciones de la conducta	Trastorno		16 Caso(s)
3068	Síndrome de discapacidad intelectual-miopatía-talla baja-defecto endocrino	Trastorno		2 Caso(s)
369847	Síndrome de discapacidad intelectual-movimiento hiperkinético-ataxia troncal	Trastorno		5 Caso(s)
352530	Síndrome de discapacidad intelectual-obesidad-malformaciones cerebrales-dismorfia facial	Trastorno		2 Caso(s)
397973	Síndrome de discapacidad intelectual-obesidad-prognatismo-anomalías oculares y cutáneas	Trastorno		2 Caso(s)
3082	Síndrome de discapacidad intelectual-polidactilia-cabellos impeinables	Trastorno		2 Caso(s)
3454	Síndrome de discapacidad intelectual-retraso del desarrollo-contracturas	Trastorno		5 Familia(s)
480907	Síndrome de discapacidad intelectual-retraso global del desarrollo-dismorfia facial-remanente caudal del sacro ligado al cromosoma X	Trastorno		14 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
3074	Síndrome de discapacidad intelectual-talla baja-hipertelorismo	Trastorno		6 Caso(s)
457240	Síndrome de discapacidad intelectual-talla baja-sobrepeso ligado al cromosoma X	Trastorno		20 Caso(s)
391307	Síndrome de discapacidad intelectual-talla baja-trastornos de conducta-dismorfia facial	Trastorno		3 Caso(s)
356996	Síndrome de discapacidad intelectual-trastorno del sueño asociado al gen ANK3	Trastorno		5 Caso(s)
369939	Síndrome de discapacidad motora e intelectual grave-sordera neurosensorial-distonía	Trastorno		7 Caso(s)
247522	Síndrome de discinesia ciliar primaria-retinosis pigmentaria	Trastorno		20 Caso(s)
435930	Síndrome de disco óptico colobomatoso-atrofia macular-corioretinopatía	Trastorno		3 Caso(s)
90001	Síndrome de disfunción de los conos con miopía	Trastorno		10 Familia(s)
401869	Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 1	Trastorno		21 Caso(s)
401874	Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 2	Trastorno		6 Caso(s)
363424	Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 3	Trastorno		2 Caso(s)
457406	Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 4	Trastorno		8 Caso(s)
569274	Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 5	Trastorno		6 Caso(s)
569290	Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 6	Trastorno		5 Caso(s)
168563	Síndrome de disgenesia gonadal 46 XY-neuropatía sensitivo-motora	Trastorno		5 Caso(s)
1770	Síndrome de disgenesia gonadal tipo XY-anomalías asociadas	Trastorno		2 Caso(s)
444048	Síndrome de disgenesia ovárica 46,XX-talla baja	Trastorno		3 Caso(s)
314555	Síndrome de dismorfia facial-anomalías oculares-osteopenia-discapacidad intelectual-anomalías dentarias	Trastorno		5 Caso(s)
1969	Síndrome de dismorfia facial-anorexia-caquexia-anomalías oculares y cutáneas	Trastorno		3 Caso(s)
1778	Síndrome de dismorfia facial-escroto en	Trastorno		2 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	alforja-hiperlaxitud ligamentaria			
598603	Síndrome de dismorfia facial-hipertrichosis-epilepsia-discapacidad intelectual/retraso del desarrollo-hiperplasia gingival	Trastorno		4 Caso(s)
352712	Síndrome de dismorfia facial-inmunodeficiencia-livedo-talla baja	Trastorno		11 Caso(s)
412022	Síndrome de dismorfia facial-luxación del cristalino-anomalías del segmento anterior-ampollas filitrantes espontáneas	Trastorno		4 Familia(s)
1970	Síndrome de dismorfia facial-macrocefalia-miopia-malformación de Dandy-Walker	Trastorno		3 Caso(s)
466950	Síndrome de dismorfia facial-retraso del desarrollo-alteraciones de la conducta por una mutación puntual en el gen WAC	Subtipo de trastorno		10 Caso(s)
284169	Síndrome de dismorfia facial-retraso del desarrollo-trastornos de conducta por microdelección 10p11.21p12.31	Subtipo de trastorno		19 Caso(s)
466943	Síndrome de dismorfia facial-retraso del desarrollo-trastornos de la conducta asociado al gen WAC	Trastorno		22 Caso(s)
2104	Síndrome de dismorfia-pectus carinatum-laxitud articular	Trastorno		2 Caso(s)
2282	Síndrome de dismorfia-talla baja-sordera-desarrollo sexual diferente	Trastorno		2 Caso(s)
357158	Síndrome de disostosis mandibulofacial-macrobléfaron-macrostomía	Trastorno		2 Caso(s)
79113	Síndrome de disostosis mandibulofacial-microcefalia	Trastorno		107 Caso(s)
2502	Síndrome de disostosis metafisaria-discapacidad intelectual-sordera conductiva	Trastorno		3 Caso(s)
459061	Síndrome de displasia craneofacial-talla baja-anomalías ectodérmicas-discapacidad intelectual	Trastorno		8 Caso(s)
1521	Síndrome de displasia craneofrontonasal-anomalía de Poland	Trastorno		2 Caso(s)
99792	Síndrome de displasia de la dentina-huesos escleróticos	Trastorno		1 Familia(s)
69088	Síndrome de displasia ectodérmica anhidrótica-inmunodeficiencia-osteopetrosis-linfedema	Trastorno		2 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
1882	Síndrome de displasia ectodérmica hipohidrótica-hipotiroidismo-discinesia ciliar	Trastorno		3 Caso(s)
1806	Síndrome de displasia ectodérmica-ceguera	Trastorno		2 Caso(s)
247820	Síndrome de displasia ectodérmica-sindactilia	Trastorno		22 Caso(s)
247827	Síndrome de displasia ectodérmica-sindactilia cutánea	Trastorno		4 Caso(s)
1883	Síndrome de displasia ectodérmica-sordera neurosensorial	Trastorno		2 Caso(s)
166029	Síndrome de displasia epifisaria múltiple-displasia femoral proximal grave	Trastorno		3 Caso(s)
166032	Síndrome de displasia epifisaria múltiple-miniepífisis	Trastorno		2 Caso(s)
1825	Síndrome de displasia epifisaria-hipoacusia-dismorfia	Trastorno		2 Caso(s)
1856	Síndrome de displasia espondilo periférica-cúbito corto	Trastorno		10 Familia(s)
163654	Síndrome de displasia espondiloepifisaria-braquidactilia-trastorno del habla	Trastorno		4 Caso(s)
163649	Síndrome de displasia espondiloepifisaria-craneosinostosis-paladar hendido-cataratas-discapacidad intelectual	Trastorno		4 Caso(s)
93358	Síndrome de displasia espondiloepimetáfisaria con extremidades cortas-anomalías de calcificación	Trastorno		27 Caso(s)
168552	Síndrome de displasia espondiloepimetáfisaria-antebrazos arqueados-dismorfia facial	Trastorno		2 Caso(s)
168451	Síndrome de displasia espondiloepimetáfisaria-dentición anómala	Trastorno		2 Caso(s)
168443	Síndrome de displasia espondiloepimetáfisaria-hipotricosis	Trastorno		5 Caso(s)
457395	Síndrome de displasia espondiloepimetáfisaria-talla baja-cuartos metatarsianos cortos-discapacidad intelectual progresivo	Trastorno		4 Caso(s)
589435	Síndrome de displasia espondilometáfisaria-distrofia corneal	Trastorno		2 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
85167	Síndrome de displasia espondilometafisaria-distrofia de conos-bastones	Trastorno		18 Caso(s)
1436	Síndrome de displasia esquelética-discapacidad intelectual ligado al cromosoma X	Trastorno		4 Caso(s)
1858	Síndrome de displasia esquelética-epilepsia-talla baja	Trastorno		7 Caso(s)
508533	Síndrome de displasia esquelética-inmunodeficiencia de células T-retraso del desarrollo	Trastorno		12 Caso(s)
228390	Síndrome de displasia frontonasal-alopecia-anomalías genitales	Trastorno		5 Caso(s)
306542	Síndrome de displasia frontonasal-microftalmia grave-fisura facial grave	Trastorno		3 Caso(s)
521308	Síndrome de displasia frontonasal-nariz bífida-anomalías de las extremidades superiores	Trastorno		11 Caso(s)
2631	Síndrome de displasia mesomélica-paladar hendido-camptodactilia	Trastorno		2 Caso(s)
2504	Síndrome de displasia metafisaria-hipoplasia maxilar-braquidactilia	Trastorno		2 Familia(s)
2892	Síndrome de displasia pilodental-errores refractivos	Trastorno		2 Caso(s)
2840	Síndrome de displasia pélvica-pseudoartrogriposis de las extremidades inferiores	Trastorno		5 Caso(s)
1861	Síndrome de displasia torácica-hidrocefalia	Trastorno		2 Caso(s)
2370	Síndrome de displasia ósea similar a Larsen-talla baja	Trastorno		3 Caso(s)
352662	Síndrome de disqueratosis intraepitelial corneal-hiperqueratosis palmoplantar-disqueratosis laríngea	Trastorno		19 Caso(s)
2476	Síndrome de disrafismo-fisura labiopalatina-defectos por reducción de extremidades	Trastorno		3 Caso(s)
435988	Síndrome de disritmia auricular e intestinal crónico	Trastorno		17 Caso(s)
412217	Síndrome de distonía-afonía	Trastorno		32 Caso(s)
521406	Síndrome de distonía-parkinsonismo-hipermanganesemia	Trastorno		11 Caso(s)
1490	Síndrome de distrofia de córnea-sordera de percepción	Trastorno		24 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
1875	Síndrome de distrofia muscular congénita-catarata infantil-hipogonadismo	Trastorno		7 Caso(s)
486815	Síndrome de distrofia muscular congénita-insuficiencia respiratoria-anomalías cutáneas-hiperlaxitud articular	Trastorno		4 Caso(s)
488197	Síndrome de distrofia retiniana progresiva-coloboma de iris-catarata congénita familiar	Trastorno		9 Caso(s)
313800	Síndrome de distrofia retiniana-edema del nervio óptico-esplenomegalia-anhidrosis-cefalea migrañosa	Trastorno		3 Caso(s)
2838	Síndrome de diverticulitis calicial renal-sordera	Trastorno		4 Caso(s)
300501	Síndrome de dolor orbital y neurofibromas sistémicos-hábito marfanoide	Trastorno		4 Caso(s)
228190	Síndrome de ductus arterioso persistente-válvula aórtica bicúspide-anomalías de las manos	Trastorno		7 Caso(s)
488280	Síndrome de duplicación 14q32	Trastorno		33 Caso(s)
1727	Síndrome de duplicación 22q11.2	Trastorno		216 Caso(s)
251076	Síndrome de duplicación 8p23.1	Trastorno	1.72 P	
314389	Síndrome de duplicación Xq12-q13.3	Trastorno		3 Caso(s)
261483	Síndrome de duplicación Xq27.3q28	Trastorno		8 Caso(s)
3172	Síndrome de duplicación de cejas-sindactilia	Trastorno		3 Caso(s)
477817	Síndrome de duplicación de genes contiguos PMP22-RAI1	Trastorno		23 Caso(s)
96092	Síndrome de duplicación/deleción invertida 8p	Trastorno		60 Caso(s)
1884	Síndrome de ectopia de cristalino-distrofia coriorretiniana-miopía	Trastorno		8 Caso(s)
1892	Síndrome de ectrodactilia-polidactilia	Trastorno		1 Familia(s)
1915	Síndrome de embriopatía alcohólica	Trastorno	1.6 BP*	
457185	Síndrome de encefalomiopatía-miocardiopatía-dificultad respiratoria	Trastorno		11 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	neonatal			
411986	Síndrome de encefalopatía epiléptica-ceguera cortical-discapacidad intelectual-dismorfia facial de inicio precoz	Trastorno		3 Caso(s)
496756	Síndrome de encefalopatía progresiva-ataxia espástica-atrofia muscular espinal distal de inicio precoz	Trastorno		6 Caso(s)
500144	Síndrome de encefalopatía progresiva-hipoacusia-hipoplasia pontina-atrofia cerebral de inicio precoz	Trastorno		5 Caso(s)
319678	Síndrome de encefalopatía-miocardiopatía hipertrófica-enfermedad tubular renal	Trastorno		1 Caso(s)
1459	Síndrome de enfermedad celíaca-epilepsia-calcificación cerebral	Trastorno		170 Caso(s)
2072	Síndrome de enfermedad de Gaucher-oftalmoplejía-calcificación cardiovascular	Subtipo de trastorno		10 Caso(s)
2150	Síndrome de enfermedad de Hirschsprung tipo D-braquidactilia	Trastorno		4 Caso(s)
2153	Síndrome de enfermedad de Hirschsprung-hipoplasia ungueal-dismorfia	Trastorno		3 Caso(s)
2155	Síndrome de enfermedad de Hirschsprung-polidactilia-sordera	Trastorno		2 Caso(s)
79124	Síndrome de enfermedad hepática veno-oclusiva-inmunodeficiencia	Trastorno		28 Caso(s)
529980	Síndrome de enfermedad inflamatoria intestinal-infecciones sinopulmonares recurrentes	Trastorno		1 Caso(s)
279947	Síndrome de enfermedad postorgásmica	Trastorno		45 Caso(s)
444092	Síndrome de enfermedad pulmonar intersticial autoinmune-artritis	Trastorno		5 Familia(s)
306504	Síndrome de enfermedad pulmonar intersticial-síndrome nefrótico-epidermolisis ampollosa	Trastorno		3 Caso(s)
391487	Síndrome de enteropatía autoinmune y endocrinopatía-susceptibilidad a infecciones crónicas asociado al gen STAT1	Trastorno		5 Caso(s)
231556	Síndrome de epidermolisis ampollosa juntural localizada de inicio tardío-discapacidad intelectual	Trastorno		2 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
163727	Síndrome de epilepsia rolándica-distonía paroxística inducida por ejercicio-calambre del escritor	Trastorno		1 Familia(s)
488635	Síndrome de epilepsia-discapacidad intelectual-anomalías cerebrales de inicio precoz	Trastorno		5 Caso(s)
1948	Síndrome de epilepsia-microcefalia-displasia esquelética	Trastorno		2 Caso(s)
1951	Síndrome de epilepsia-telangiectasia	Trastorno		6 Caso(s)
1952	Síndrome de epíffisis punteada-hiperplasia osteoclástica	Trastorno		4 Caso(s)
476096	Síndrome de eritroqueratodermia-miocardiopatía	Trastorno		3 Caso(s)
168624	Síndrome de escafocefalia familiar tipo McGillivray	Trastorno		11 Caso(s)
3151	Síndrome de esclerosis múltiple-ictiosis-deficiencia del factor VIII	Trastorno		2 Caso(s)
3451	Síndrome de espasmos infantiles	Trastorno	6.0 P*	
3451	Síndrome de espasmos infantiles	Trastorno	3.7 BP	
3451	Síndrome de espasmos infantiles	Trastorno	3.5 BP*	
263410	Síndrome de espasmos infantiles-retraso psicomotor-atrofia cerebral progresiva-enfermedad de los ganglios basales	Trastorno		4 Caso(s)
3173	Síndrome de espasmos-pulgar ancho del lactante	Trastorno		2 Caso(s)
435845	Síndrome de espasticidad neonatal letal-encefalopatía epiléptica	Trastorno		8 Caso(s)
3175	Síndrome de espasticidad-discapacidad intelectual-epilepsia ligado al cromosoma X	Trastorno		6 Caso(s)
3191	Síndrome de estenosis subaórtica-talla baja	Trastorno		1 Familia(s)
178345	Síndrome de exceso de aromatasa	Trastorno		30 Caso(s)
1962	Síndrome de exostosis-anetodermia-braquidactilia tipo E	Trastorno		1 Familia(s)
1964	Síndrome de extrasístoles-talla baja-hiperpigmentación-microcefalia	Trastorno		2 Caso(s)
188	Síndrome de extravasación capilar sistémica	Trastorno		150 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
2025	Síndrome de fibromatosis gingival-dismorfia facial	Trastorno		2 Caso(s)
2027	Síndrome de fibromatosis gingival-sordera progresiva	Trastorno		2 Familia(s)
498474	Síndrome de fibromatosis hialina	Trastorno		150 Caso(s)
2031	Síndrome de fibrosis hepática-quistes renales-discapacidad intelectual	Trastorno		4 Caso(s)
210136	Síndrome de fibrosis pulmonar-hiperplasia hepática-hipoplasia de médula ósea	Trastorno		4 Caso(s)
137631	Síndrome de fibrosis pulmonar-inmunodeficiencia-disgenesia gonadal 46,XX	Trastorno		2 Caso(s)
621758	Síndrome de fibrosis-neurodegeneración-angiomatosis cerebral	Trastorno		10 Caso(s)
247868	Síndrome de fiebre periódica hereditaria asociada al gen NLRP12	Trastorno		19 Caso(s)
500062	Síndrome de fiebre periódica-paniculitis-dermatosis de inicio en el lactante	Trastorno		5 Caso(s)
1995	Síndrome de fisura labial-retinopatía	Trastorno		2 Caso(s)
2001	Síndrome de fisura labiopalatina-malrotación intestinal-cardiopatía	Trastorno		5 Caso(s)
2003	Síndrome de fisura labiopalatina-sordera-lipoma sacro	Trastorno		2 Caso(s)
2881	Síndrome de fotosensibilidad cutánea-colitis letal	Trastorno		3 Caso(s)
2972	Síndrome de fracaso de la erupción dentaria-hipoplasia maxilar-genu valgum	Trastorno		4 Caso(s)
2063	Síndrome de fusión esplenogonadal-anomalías de las extremidades-micrognatia	Trastorno		30 Caso(s)
2064	Síndrome de fusión posterior de las vértebras lumbosacras-blefaroptosis	Trastorno		3 Caso(s)
2083	Síndrome de glabella prominente-microcefalia-hipogenitalismo	Trastorno		2 Caso(s)
2085	Síndrome de glaucoma-apnea del sueño	Trastorno		5 Caso(s)
2084	Síndrome de glaucoma-ectopia lentis-microesferofaquia-rigidez articular-talla baja	Trastorno		3 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
2110	Síndrome de hallux varus-polisindactilia preaxial	Trastorno		2 Caso(s)
276280	Síndrome de hemihiperplasia-lipomatosis múltiple	Trastorno		10 Caso(s)
527468	Síndrome de hernia diafragmática-intestino corto-asplenia	Trastorno		2 Caso(s)
314432	Síndrome de hernia spiegeliana-criptorquidia	Trastorno		15 Caso(s)
1397	Síndrome de hidrocefalia-agenesia cerebelosa	Trastorno		2 Caso(s)
2180	Síndrome de hidrocefalia-displasia costoventral-anomalía de Sprengel	Trastorno		8 Caso(s)
2186	Síndrome de hidrocefalia-escleróticas azules-nefropatía	Trastorno		1 Familia(s)
2183	Síndrome de hidrocefalia-obesidad-hipogonadismo	Trastorno		2 Caso(s)
2184	Síndrome de hidrocefalia-ombligo de inserción baja	Trastorno		2 Caso(s)
2181	Síndrome de hidrocefalia-talla alta-hiperlaxitud	Trastorno		2 Caso(s)
528091	Síndrome de hidropesía-acidosis láctica-anemia sideroblástica-fallo multisistémico	Trastorno		1 Caso(s)
2314	Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante por deficiencia de STAT3	Trastorno	0.1 /*	
641368	Síndrome de hiper-IgE autosómico recesivo por deficiencia de ZNF341	Trastorno		61 Caso(s)
369929	Síndrome de hiperaldosteronismo primario-crisis-anomalías neurológicas	Trastorno		2 Caso(s)
83639	Síndrome de hipercoagulabilidad por deficiencia de glicosilfosfatidilinositol	Trastorno		2 Familia(s)
163985	Síndrome de hiperekplexia-epilepsia	Trastorno		4 Caso(s)
369979	Síndrome de hiperfalangia de los dedos-anomalías de los pies-pectus excavatum grave	Trastorno		2 Caso(s)
163	Síndrome de hiperferritinemia hereditaria-catarata	Trastorno		120 Caso(s)
247262	Síndrome de hiperfosfatasa-discapacidad intelectual	Trastorno		24 Caso(s)
415	Síndrome de hiperornitinemia-hiperamoniemia-homocitrulinuria	Trastorno		111 Caso(s)
1336	Síndrome de hiperqueratosis-hiperpigmentación	Trastorno		10 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
1519	Síndrome de hipertelorismo asociado al gen SPECC1L	Trastorno		25 Caso(s)
293958	Síndrome de hipertelorismo-senos preauriculares-obstrucción del conducto lagrimal-sordera	Trastorno		13 Caso(s)
2218	Síndrome de hipertricosis cervical-neuropatía periférica	Trastorno		4 Caso(s)
324416	Síndrome de hipertrofia muscular-hepatomegalia-polihidramnios	Trastorno		2 Caso(s)
217330	Síndrome de hiperuricemia-anemia-insuficiencia renal	Subtipo de trastorno		35 Familia(s)
363694	Síndrome de hiperuricemia-hipertensión pulmonar-insuficiencia renal-alcalosis	Trastorno		4 Familia(s)
228012	Síndrome de hipoacusia neurosensorial progresiva-miocardopatía hipertrófica	Trastorno		4 Familia(s)
66633	Síndrome de hipoacusia neurosensorial-aparición temprana de canas-temblor esencial	Trastorno		3 Caso(s)
494444	Síndrome de hipoacusia neurosensorial-trombocitopenia asociado al gen DIAPH1	Trastorno		8 Caso(s)
989	Síndrome de hipoglosia-hipodactilia	Trastorno		47 Caso(s)
2234	Síndrome de hipogonadismo hipergonadotrópico masculino-discapacidad intelectual-anomalías esqueléticas	Trastorno		2 Caso(s)
2232	Síndrome de hipogonadismo hipergonadotrópico primario-alopecia parcial	Trastorno		7 Caso(s)
2410	Síndrome de hipogonadismo hipergonadotrópico-cataratas	Trastorno		3 Caso(s)
2230	Síndrome de hipogonadismo hipogonadotrópico-alopecia fronto parietal	Trastorno		6 Caso(s)
293967	Síndrome de hipogonadismo hipogonadotrópico-microcefalia grave-hipoacusia neurosensorial-dismorfia	Trastorno		4 Caso(s)
2235	Síndrome de hipogonadismo hipogonadotrópico-retinosis pigmentaria	Trastorno		2 Caso(s)
2233	Síndrome de hipogonadismo-prolapso de válvula mitral-discapacidad intelectual	Trastorno		2 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
528105	Síndrome de hipohidrosis-desequilibrio electrolítico-disfunción de las glándulas lagrimales-ictiosis-xerostomía	Trastorno		22 Caso(s)
363523	Síndrome de hipohidrosis-hipoplasia del esmalte-queratodermia palmoplantar-discapacidad intelectual	Trastorno		12 Caso(s)
620363	Síndrome de hipomagnesemia primaria-crisis generalizadas-discapacidad intelectual-obesidad	Trastorno		11 Caso(s)
564178	Síndrome de hipomagnesemia primaria-epilepsia refractaria-discapacidad intelectual	Trastorno		3 Caso(s)
447893	Síndrome de hipomielinización-atrofia cerebelosa-hipoplasia del cuerpo calloso	Subtipo de trastorno		4 Caso(s)
85163	Síndrome de hipomielinización-catarata congénita	Trastorno		10 Caso(s)
2237	Síndrome de hipoparatiroidismo-sordera neurosensorial-enfermedad renal	Trastorno		180 Caso(s)
3214	Síndrome de hipopigmentación con sordera y ceguera, tipo yemení	Trastorno		2 Caso(s)
324561	Síndrome de hipopigmentación-queratodermia palmoplantar punctata	Trastorno		6 Familia(s)
2246	Síndrome de hipoplasia cerebelosa-degeneración tapetoretiniana	Trastorno		3 Caso(s)
603448	Síndrome de hipoplasia cerebelosa-discapacidad intelectual-microcefalia congénita-distonía-anemia-retraso del crecimiento	Trastorno		10 Caso(s)
85186	Síndrome de hipoplasia cerebelosa-esclerosis endosteal	Trastorno		4 Caso(s)
1122	Síndrome de hipoplasia cubital-pies hendidos	Trastorno		1 Familia(s)
2249	Síndrome de hipoplasia de cúbito-discapacidad intelectual	Trastorno		2 Caso(s)
3207	Síndrome de hipoplasia de la sustancia blanca-agenesia del cuerpo calloso-discapacidad intelectual	Trastorno		4 Caso(s)
2007	Síndrome de hipoplasia de los cartílagos alares-coloboma-telecanto	Trastorno		2 Caso(s)
2256	Síndrome de hipoplasia de peroné y cúbito-anomalías renales	Trastorno		2 Caso(s)
2310	Síndrome de hipoplasia de pierna-catarata	Trastorno		2 Caso(s)
3026	Síndrome de hipoplasia del eje radial-	Trastorno		3 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	atresia de coanas			
293864	Síndrome de hipoplasia del páncreas-atresia intestinal-hipoplasia de la vesícula biliar	Trastorno		16 Caso(s)
2253	Síndrome de hipoplasia foveal-catarata presenil	Trastorno		11 Caso(s)
397618	Síndrome de hipoplasia foveal-defecto de decusación del nervio óptico-disgenesia del segmento anterior	Trastorno		7 Familia(s)
363649	Síndrome de hipoplasia mandibular-sordera-rasgos progeroides-lipodistrofia	Trastorno		21 Caso(s)
2255	Síndrome de hipoplasia pancreática-diabetes-cardiopatía congénita	Trastorno		10 Caso(s)
2252	Síndrome de hipoplasia radial-pulgares trifalángicos-hipospadias-diastema maxilar	Trastorno		8 Caso(s)
2250	Síndrome de hiposmia-hipoplasia nasal y ocular-hipogonadismo hipogonadotrópico	Trastorno		2 Caso(s)
2261	Síndrome de hipospadias-discapacidad intelectual tipo Goldblatt	Trastorno		3 Caso(s)
522077	Síndrome de hipotonía infantil-anomalías oculomotoras-movimientos hipercinéticos-retraso del desarrollo	Trastorno		11 Caso(s)
163690	Síndrome de hipotonía-cistinuria	Trastorno		22 Caso(s)
238523	Síndrome de hipotonía-cistinuria atípico	Trastorno		2 Caso(s)
314655	Síndrome de hipotonía-crisis-encefalopatía neonatal grave por microdelección 5q31.3	Subtipo de trastorno		7 Caso(s)
79507	Síndrome de hipotonía-falta de crecimiento-microcefalia	Trastorno		2 Caso(s)
69735	Síndrome de hipotricosis-linfedema-telangiectasia-defecto renal	Trastorno		4 Caso(s)
307936	Síndrome de hipotricosis-osteólisis-periodontitis-queratodermia palmoplantar	Trastorno		2 Caso(s)
330029	Síndrome de hipotricosis-sordera	Trastorno		1 Caso(s)
2158	Síndrome de histidinuria-defecto tubular renal	Trastorno		5 Caso(s)
3186	Síndrome de holoprosencefalia-anomalías radiales, cardíacas y renales	Trastorno		4 Caso(s)
2163	Síndrome de holoprosencefalia-	Trastorno		11 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	craneosinostosis			
2463	Síndrome de hábito marfanoide-discapacidad intelectual autosómico recesivo	Trastorno		4 Caso(s)
314041	Síndrome de hábito marfanoide-hernia inguinal-edad ósea avanzada	Trastorno		2 Caso(s)
352333	Síndrome de ictiosis congénita-discapacidad intelectual-cuadriplejía espástica	Trastorno		2 Caso(s)
2271	Síndrome de ictiosis congénita-microcefalia-tetraplejía	Trastorno		2 Caso(s)
2273	Síndrome de ictiosis folicular-alopecia-fotofobia	Trastorno		40 Caso(s)
88621	Síndrome de ictiosis y prematuridad	Trastorno		16 Familia(s)
2269	Síndrome de ictiosis-alopecia-eclabion-ectropion-discapacidad intelectual	Trastorno		4 Caso(s)
2272	Síndrome de ictiosis-anomalías orales y digitales	Trastorno		2 Caso(s)
2278	Síndrome de ictiosis-discapacidad intelectual-talla baja significativa-afectación renal	Trastorno		4 Caso(s)
2274	Síndrome de ictiosis-hepatoesplenomegalia-degeneración cerebelosa	Trastorno		2 Caso(s)
363992	Síndrome de ictiosis-talla baja-braquidactilia-microesferofaquia	Trastorno		7 Caso(s)
2759	Síndrome de imperforación orofaríngea-anomalías costovertebrales	Trastorno		2 Caso(s)
324307	Síndrome de incurvación tibial lateral grave-talla baja-escápula alada leve-dismorfia facial leve	Trastorno		2 Caso(s)
567502	Síndrome de inmunodeficiencia de células B-anomalías de las extremidades-malformaciones urogenitales	Trastorno		10 Caso(s)
90023	Síndrome de inmunodeficiencia primaria por deficiencia de P14/LAMTOR2	Trastorno		4 Caso(s)
37042	Síndrome de inmunodesregulación-poliendocrinopatía-enteropatía ligada al cromosoma X	Trastorno		195 Caso(s)
99429	Síndrome de insensibilidad completa a los andrógenos	Trastorno	3.0 I*	
99429	Síndrome de insensibilidad completa a	Trastorno	0.83 P	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	los andrógenos			
293978	Síndrome de insuficiencia de la adenohipófisis-inmunodeficiencia variable	Trastorno		7 Caso(s)
464724	Síndrome de insuficiencia hepática aguda infantil asociada a fiebre	Trastorno		11 Caso(s)
370088	Síndrome de insuficiencia hepática aguda-afectación multisistémica del lactante	Trastorno		6 Caso(s)
466794	Síndrome de insuficiencia hepática aguda-ataxia cerebelosa-neuropatía periférica sensitivo-motora infantil	Trastorno		3 Caso(s)
199337	Síndrome de insuficiencia pancreática-anemia-hiperostosis	Trastorno		5 Caso(s)
2301	Síndrome de intestino corto congénito	Trastorno		43 Caso(s)
3306	Síndrome de inversión duplicación del cromosoma 15	Trastorno	3.33 BP	
3018	Síndrome de isquemia retiniana-hialinosis de los vasos pequeños del tracto digestivo-calcificaciones cerebrales difusas	Trastorno		3 Caso(s)
185	Síndrome de la cimitarra	Trastorno	2.0 BP*	
2833	Síndrome de la piel apergaminada	Trastorno		54 Caso(s)
2834	Síndrome de la piel arrugada	Subtipo de trastorno		30 Caso(s)
2812	Síndrome de la piel rígida de Parana	Trastorno		8 Caso(s)
508476	Síndrome de labio leporino y paladar hendido-dismorfia craneofacial-defecto cardíaco congénito-hipoacusia	Trastorno		7 Caso(s)
3253	Síndrome de labio leporino/paladar hendido-displasia ectodérmica	Trastorno		50 Caso(s)
370131	Síndrome de las plaquetas de White	Trastorno		1 Familia(s)
85192	Síndrome de lesiones en anillo del cuero cabelludo-fragilidad ósea	Trastorno		20 Caso(s)
137639	Síndrome de leucodistrofia-hipodondia-ataxia-hipomielinización	Subtipo de trastorno		8 Caso(s)
137898	Síndrome de leucoencefalopatía con afectación del tronco del encéfalo y a la médula espinal-lactato elevado	Trastorno		127 Caso(s)
3240	Síndrome de leucoencefalopatía	Trastorno		2 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	progresiva de inicio precoz-calcificación del sistema nervioso central-sordera-deficiencia visual			
314051	Síndrome de leucoencefalopatía-anomalías del tálamo y tallo cerebral-lactato elevado	Trastorno		14 Caso(s)
83629	Síndrome de leucoencefalopatía-displasia espondiloepimetafisaria	Trastorno		11 Caso(s)
163684	Síndrome de leucoencefalopatía-distonía-neuropatía motora	Trastorno		2 Caso(s)
314572	Síndrome de leucoencefalopatía-ictus isquémico-retinosis pigmentaria autosómico recesivo	Trastorno		3 Caso(s)
2386	Síndrome de leucoencefalopatía-queratodermia palmoplantar	Trastorno		4 Caso(s)
1816	Síndrome de leucomelanodermia-infantilismo-discapacidad intelectual-hipodoncia-hipotricosis	Trastorno		4 Caso(s)
210133	Síndrome de leuconiquia total-lesiones tipo acantosis nigricans-cabello anómalo	Trastorno		11 Caso(s)
86914	Síndrome de linfedema-anomalía arteriovenosa cerebral-hipertensión pulmonar primaria	Trastorno		5 Caso(s)
86915	Síndrome de linfedema-comunicación interauricular-cambios faciales	Trastorno		5 Caso(s)
231742	Síndrome de lipodermoide epibulbar-apéndice preauricular-politelia	Trastorno		1 Familia(s)
50811	Síndrome de lipodistrofia-discapacidad intelectual-sordera	Trastorno		3 Caso(s)
2399	Síndrome de lipoma nasopalpebral-coloboma	Trastorno		19 Caso(s)
572013	Síndrome de lisencefalia posterior-puente aplanado y defecto de cruce de la línea media medular	Trastorno		8 Caso(s)
86822	Síndrome de lisencefalia tipo 3-displasia ósea metacarpiana	Trastorno		2 Caso(s)
86821	Síndrome de lisencefalia tipo 3-secuencia de aquinesia fetal familiar	Trastorno		5 Caso(s)
2412	Síndrome de luxación de cadera-dismorfia	Trastorno		4 Caso(s)
2405	Síndrome de lóbulos gruesos de las orejas-sordera conductiva	Trastorno		2 Familia(s)
210548	Síndrome de macrocefalia-discapacidad intelectual-autismo	Trastorno		40 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
466791	Síndrome de macrocefalia-discapacidad intelectual-no compactación del ventrículo izquierdo	Trastorno		6 Caso(s)
457485	Síndrome de macrocefalia-discapacidad intelectual-trastorno del neurodesarrollo-tórax pequeño	Trastorno		8 Caso(s)
397612	Síndrome de macrocefalia-retraso del desarrollo	Trastorno		9 Caso(s)
2427	Síndrome de macrocefalia-talla baja-paraparesia	Trastorno		2 Caso(s)
2432	Síndrome de macrosomía-microftalmia-paladar hendido	Trastorno		5 Caso(s)
83619	Síndrome de macrostomia-apéndices preauriculares-oftalmoplejía externa	Trastorno		9 Caso(s)
610569	Síndrome de malformaciones cerebrales letales tempranas congénitas-artrogriposis asociado al gen KIAA1109	Trastorno		13 Caso(s)
500150	Síndrome de malformaciones cerebrales-anomalías musculoesqueléticas-dismorfia facial-discapacidad intelectual	Trastorno		33 Caso(s)
79107	Síndrome de malformaciones del desarrollo-sordera-distonía	Trastorno		2 Caso(s)
1252	Síndrome de malformación bléfarono-facial	Trastorno		3 Familia(s)
444069	Síndrome de malformación cerebral fetal letal-atresia duodenal-hipoplasia renal bilateral	Trastorno		4 Caso(s)
75389	Síndrome de malformación cerebral-enfermedad cardíaca congénita-polidactilia postaxial	Trastorno		2 Caso(s)
1566	Síndrome de malformación de Dandy-Walker-polidactilia postaxial	Trastorno		5 Caso(s)
1895	Síndrome de malformación de Edinburgh	Trastorno		2 Familia(s)
2487	Síndrome de malformación de las extremidades inferiores-hipospadias	Trastorno		2 Caso(s)
488232	Síndrome de malformación de pie hendido-polidactilia mesoaxial	Trastorno		5 Caso(s)
2251	Síndrome de malformación del pulgar-alopexia-anomalías pigmentarias	Trastorno		2 Familia(s)
2703	Síndrome de mancha en vino de Oporto-megacisterna magna-hidrocefalia	Trastorno		5 Caso(s)
71271	Síndrome de mano hendida-pie	Trastorno		22 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	hendido-sordera			
66629	Síndrome de megacolon de Goldberg-Shprintzen	Trastorno		24 Caso(s)
457359	Síndrome de megalencefalia-cifoscoliosis grave-sobrecrecimiento	Trastorno		2 Caso(s)
60040	Síndrome de megalencefalia-malformación capilar-polimicrogiria	Trastorno		170 Caso(s)
83473	Síndrome de megalencefalia-polimicrogiria-polidactilia postaxial-hidrocefalia	Trastorno		62 Caso(s)
2241	Síndrome de megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal	Trastorno		230 Caso(s)
2496	Síndrome de mesomelia-sinostosis	Trastorno		10 Caso(s)
2511	Síndrome de microbraquicefalia-ptosis-fisura labial	Trastorno		2 Caso(s)
391376	Síndrome de microcefalia congénita-encefalopatía grave-atrofia cerebral progresiva	Trastorno		20 Caso(s)
477673	Síndrome de microcefalia postnatal-hipotonía infantil-diplejía espástica-disartria-discapacidad intelectual	Trastorno		17 Caso(s)
391408	Síndrome de microcefalia primaria-discapacidad intelectual leve-diabetes de inicio juvenil	Trastorno		8 Caso(s)
306558	Síndrome de microcefalia primaria-epilepsia-diabetes neonatal permanente	Trastorno		8 Caso(s)
477814	Síndrome de microcefalia progresiva-crisis-ceguera cortical-retraso del desarrollo	Trastorno		9 Caso(s)
2513	Síndrome de microcefalia-albinismo-anomalías digitales	Trastorno		2 Caso(s)
2522	Síndrome de microcefalia-anomalías de fusión de las vértebras cervicales	Trastorno		2 Caso(s)
3433	Síndrome de microcefalia-braquidactilia-cifoescoliosis	Trastorno		3 Caso(s)
488168	Síndrome de microcefalia-catarata congénita-dermatitis psoriasiforme	Trastorno		5 Caso(s)
397951	Síndrome de microcefalia-cuerpo calloso delgado-discapacidad intelectual	Trastorno		4 Caso(s)
2516	Síndrome de microcefalia-defecto cardíaco-malsegmentación pulmonar	Trastorno		3 Caso(s)
597743	Síndrome de microcefalia-discapacidad intelectual grave-anomalías congénitas	Trastorno		12 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	múltiples asociado al gen SETD2			
457351	Síndrome de microcefalia-discapacidad intelectual-hipoacusia neurosensorial-epilepsia-tono muscular anómalo	Trastorno		14 Caso(s)
521445	Síndrome de microcefalia-dismorfia facial-anomalías oculares-anomalías congénitas múltiples	Trastorno		10 Caso(s)
2519	Síndrome de microcefalia-epilepsia-discapacidad intelectual-cardiopatía	Trastorno		2 Caso(s)
329332	Síndrome de microcefalia-hipoplasia cerebelosa-trastorno de la conducción cardíaca	Trastorno		4 Caso(s)
2523	Síndrome de microcefalia-hipoplasia cerebral-espasticidad-hipernatremia	Trastorno		3 Caso(s)
500159	Síndrome de microcefalia-hipoplasia del cuerpo calloso y del vérmix cerebeloso-dismorfia facial-discapacidad intelectual	Trastorno		4 Caso(s)
457284	Síndrome de microcefalia-hipoplasia del cuerpo calloso-discapacidad intelectual-dismorfia facial	Trastorno		5 Caso(s)
2526	Síndrome de microcefalia-linfedema-corioretinopatía	Trastorno		50 Familia(s)
294016	Síndrome de microcefalia-malformación capilar	Trastorno		10 Caso(s)
2528	Síndrome de microcefalia-microcornea, tipo Seemanova	Trastorno		2 Caso(s)
572768	Síndrome de microcefalia-micromelia	Subtipo de trastorno		32 Caso(s)
2515	Síndrome de microcefalia-miocardiopatía	Trastorno		3 Caso(s)
423894	Síndrome de microcefalia-neuropatía axonal sensitivo-motora compleja	Trastorno		3 Caso(s)
2521	Síndrome de microcefalia-paladar hendido-pigmentación retiniana anómala	Trastorno		3 Caso(s)
171703	Síndrome de microcefalia-polimicrogiria-agenesia del cuerpo calloso	Trastorno		4 Caso(s)
435938	Síndrome de microcefalia-retraso del crecimiento-prognatismo-criptorquidia ligado al cromosoma X	Trastorno		3 Caso(s)
2533	Síndrome de microcefalia-sordera-discapacidad intelectual	Trastorno		2 Caso(s)
572773	Síndrome de microcefalia-talla baja-anomalías de las extremidades	Subtipo de trastorno		29 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
423306	Síndrome de microcefalia-talla baja-discapacidad intelectual-dismorfia facial	Trastorno		2 Caso(s)
2536	Síndrome de microcórnea-glaucoma- ausencia de senos frontales	Trastorno		5 Caso(s)
231736	Síndrome de microcórnea-megalolenticonus posterior-persistencia de la vasculatura fetal-coloboma	Trastorno		8 Caso(s)
369970	Síndrome de microcórnea-miopía con atrofia coriorretiniana-telecanto	Trastorno		14 Caso(s)
444002	Síndrome de microdeleción 11q22.2q22.3	Trastorno		5 Caso(s)
313884	Síndrome de microdeleción 12p12.1	Subtipo de trastorno		11 Caso(s)
94063	Síndrome de microdeleción 12q14	Trastorno		22 Caso(s)
289513	Síndrome de microdeleción 12q15q21.1	Trastorno		6 Caso(s)
412035	Síndrome de microdeleción 13q12.3	Trastorno		3 Caso(s)
261120	Síndrome de microdeleción 14q11.2	Trastorno		3 Caso(s)
264200	Síndrome de microdeleción 14q22q23	Trastorno		5 Caso(s)
401935	Síndrome de microdeleción 14q24.1q24.3	Trastorno		3 Caso(s)
261183	Síndrome de microdeleción 15q11.2	Trastorno		200 Caso(s)
199318	Síndrome de microdeleción 15q13.3	Trastorno		246 Caso(s)
94065	Síndrome de microdeleción 15q24	Subtipo de trastorno		30 Caso(s)
261211	Síndrome de microdeleción 16p11.2p12.2	Trastorno		8 Caso(s)
261236	Síndrome de microdeleción 16p13.11	Trastorno	7.0 BP	
500055	Síndrome de microdeleción 16p13.2	Subtipo de trastorno		6 Caso(s)
352629	Síndrome de microdeleción 16q24.1	Trastorno		42 Caso(s)
261250	Síndrome de microdeleción 16q24.3	Trastorno		27 Caso(s)
97685	Síndrome de microdeleción 17q11	Subtipo de trastorno		170 Caso(s)
261265	Síndrome de microdeleción 17q12	Trastorno		103 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
363958	Síndrome de microdeleción 17q21.31	Subtipo de trastorno	1.82 P*	
261279	Síndrome de microdeleción 17q23.1q23.2	Trastorno		7 Caso(s)
529962	Síndrome de microdeleción 17q24.2	Trastorno		19 Caso(s)
254346	Síndrome de microdeleción 19p13.12	Trastorno		6 Caso(s)
357001	Síndrome de microdeleción 19p13.13	Trastorno		7 Caso(s)
217346	Síndrome de microdeleción 19q13.11	Trastorno		12 Caso(s)
293948	Síndrome de microdeleción 1p21.3	Trastorno		9 Caso(s)
401986	Síndrome de microdeleción 1p31p32	Trastorno		5 Caso(s)
456298	Síndrome de microdeleción 1p35.2	Trastorno		2 Caso(s)
238769	Síndrome de microdeleción 1q44	Trastorno		100 Caso(s)
261295	Síndrome de microdeleción 20p12.3	Trastorno		3 Caso(s)
313781	Síndrome de microdeleción 20p13	Trastorno		4 Caso(s)
444051	Síndrome de microdeleción 20q11.2	Trastorno		11 Caso(s)
261323	Síndrome de microdeleción 21q22.11q22.12	Trastorno		14 Caso(s)
363680	Síndrome de microdeleción 2p13.2	Trastorno		2 Caso(s)
261349	Síndrome de microdeleción 2p15p16.1	Trastorno		11 Caso(s)
163693	Síndrome de microdeleción 2p21	Trastorno		7 Caso(s)
369881	Síndrome de microdeleción 2p21 sin cistinuria	Trastorno		2 Caso(s)
228402	Síndrome de microdeleción 2q23.1	Trastorno		18 Caso(s)
251019	Síndrome de microdeleción 2q32q33	Trastorno		25 Caso(s)
1001	Síndrome de microdeleción 2q37	Trastorno		115 Caso(s)
435638	Síndrome de microdeleción 3p25.3	Trastorno		8 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
1621	Síndrome de microdeleción 3q13	Trastorno		42 Caso(s)
356947	Síndrome de microdeleción 3q26q27	Trastorno		4 Caso(s)
397695	Síndrome de microdeleción 3q27.3	Trastorno		7 Caso(s)
238750	Síndrome de microdeleción 4q21	Trastorno		14 Caso(s)
228384	Síndrome de microdeleción 5q14.3	Subtipo de trastorno		40 Caso(s)
251046	Síndrome de microdeleción 6p22	Trastorno		19 Caso(s)
171829	Síndrome de microdeleción 6q16	Trastorno		12 Caso(s)
251056	Síndrome de microdeleción 6q25.2q25.3	Trastorno		4 Caso(s)
251061	Síndrome de microdeleción 7q31	Trastorno		20 Caso(s)
284160	Síndrome de microdeleción 8q21.11	Trastorno		13 Caso(s)
178303	Síndrome de microdeleción 8q22.1	Trastorno		6 Caso(s)
508488	Síndrome de microdeleción 8q24.3	Trastorno		2 Caso(s)
324313	Síndrome de microdeleción 9p13	Trastorno		4 Caso(s)
531151	Síndrome de microdeleción 9q21.13	Trastorno		10 Caso(s)
401923	Síndrome de microdeleción 9q31.1q31.3	Trastorno		2 Caso(s)
495818	Síndrome de microdeleción 9q33.3q34.11	Trastorno		4 Caso(s)
1435	Síndrome de microdeleción Xq21	Trastorno		13 Caso(s)
261304	Síndrome de microdeleción paterna 20q13	Trastorno		2 Caso(s)
261197	Síndrome de microdeleción proximal 16p11.2	Trastorno	20.0 P*	
319171	Síndrome de microdeleción terminal 17p13.1	Trastorno		16 Caso(s)
261257	Síndrome de microdeleción terminal 17p13.3	Trastorno		16 Caso(s)
254351	Síndrome de microdeleción terminal	Trastorno		41 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	7q11.23			
300305	Síndrome de microduplicación 11p15.4	Trastorno		1 Familia(s)
261229	Síndrome de microduplicación 14q11.2	Trastorno		7 Caso(s)
238446	Síndrome de microduplicación 15q11q13	Trastorno		30 Caso(s)
261204	Síndrome de microduplicación 16p11.2p12.2	Trastorno		7 Caso(s)
261243	Síndrome de microduplicación 16p13.11	Trastorno		162 Caso(s)
96078	Síndrome de microduplicación 16p13.3	Trastorno		27 Caso(s)
1713	Síndrome de microduplicación 17p11.2	Trastorno		170 Caso(s)
217385	Síndrome de microduplicación 17p13.3	Trastorno		50 Caso(s)
139474	Síndrome de microduplicación 17q11.2	Trastorno		7 Caso(s)
261272	Síndrome de microduplicación 17q12	Trastorno		118 Caso(s)
447980	Síndrome de microduplicación 19p13.3	Trastorno		6 Caso(s)
250994	Síndrome de microduplicación 1q21.1	Trastorno		46 Caso(s)
313947	Síndrome de microduplicación 2q23.1	Trastorno		2 Caso(s)
96095	Síndrome de microduplicación 3q26	Trastorno		100 Caso(s)
329802	Síndrome de microduplicación 5p13	Trastorno		7 Caso(s)
228415	Síndrome de microduplicación 5q35	Trastorno		30 Caso(s)
314034	Síndrome de microduplicación 7p22.1	Trastorno		5 Caso(s)
96121	Síndrome de microduplicación 7q11.23	Trastorno		163 Caso(s)
228399	Síndrome de microduplicación 8q12	Trastorno		4 Caso(s)
217377	Síndrome de microduplicación Xp11.22-p11.23	Trastorno		12 Caso(s)
521258	Síndrome de microduplicación Xq25	Trastorno		28 Caso(s)
293939	Síndrome de microduplicación Xq28	Trastorno		9 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	terminal			
261102	Síndrome de microduplicación terminal 7q11.23	Trastorno		5 Caso(s)
424099	Síndrome de microftalmia colobomatosa-displasia rizomélica	Trastorno		5 Familia(s)
431140	Síndrome de microftalmia colobomatosa-microcefalia-discapacidad intelectual-talla baja ligado al cromosoma X	Trastorno		1 Familia(s)
2556	Síndrome de microftalmia con defectos cutáneos lineales	Trastorno		55 Caso(s)
77299	Síndrome de microftalmia-atrofia cerebral	Trastorno		3 Caso(s)
2547	Síndrome de microftalmia-microtia-aquinesia fetal	Trastorno		2 Caso(s)
251279	Síndrome de microftalmia-retinosis pigmentaria-foveosquisis-drusas del disco óptico	Trastorno		9 Caso(s)
2538	Síndrome de microgastria-anomalía de reducción de las extremidades	Trastorno		16 Caso(s)
476126	Síndrome de micrognatia-infecciones recurrentes-alteraciones de la conducta-discapacidad intelectual leve	Trastorno		4 Caso(s)
50810	Síndrome de microlisencefalia-micromelia	Trastorno		2 Caso(s)
140963	Síndrome de microtia bilateral-sordera-paladar hendido	Trastorno		3 Familia(s)
139450	Síndrome de microtia-coloboma del ojo-imperforación del conducto nasolagrimal	Trastorno		1 Familia(s)
69085	Síndrome de miembros-mamario	Trastorno		38 Caso(s)
2229	Síndrome de miocardiopatía dilatada-hipogonadismo hipergonadotrópico	Trastorno		20 Familia(s)
1345	Síndrome de miocardiopatía-cataratas-enfermedad de la cadera y la columna vertebral	Trastorno		9 Caso(s)
91130	Síndrome de miocardiopatía-hipotonía-acidosis láctica	Trastorno		2 Caso(s)
163696	Síndrome de mioclonías de acción-insuficiencia renal	Trastorno		38 Caso(s)
2589	Síndrome de mioclonías-ataxia cerebelosa-sordera	Trastorno		4 Caso(s)
439212	Síndrome de miopatía de inicio precoz-arreflexia-dificultad respiratoria-disfagia	Trastorno		13 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
79091	Síndrome de miopatía hereditaria de cuerpos de inclusión-contracturas de las articulaciones-oftalmoplejía	Trastorno		21 Caso(s)
456328	Síndrome de miopatía miotubular-anomalías genitales ligado al cromosoma X	Trastorno		4 Caso(s)
2597	Síndrome de miopatía mitocondrial-acidosis láctica-sordera	Trastorno		2 Caso(s)
502423	Síndrome de miopatía mitocondrial-ataxia cerebelosa-retinopatía pigmentaria	Trastorno		9 Caso(s)
363396	Síndrome de miopía alta-sordera neurosensorial	Trastorno		7 Caso(s)
440354	Síndrome de miopía autosómica dominante-retrusión del tercio medio facial-hipoacusia neurosensorial-displasia rizomélica	Trastorno		1 Familia(s)
527450	Síndrome de miopía grave-laxitud articular generalizada-talla baja	Trastorno		5 Caso(s)
2561	Síndrome de molares piramidales-labio superior anómalo	Trastorno		8 Caso(s)
276435	Síndrome de motoneurona inferior de inicio tardío en el adulto	Trastorno		55 Caso(s)
2575	Síndrome de mucoviscidosis-gastritis-anemia megaloblástica	Trastorno		2 Caso(s)
168593	Síndrome de muerte infantil súbita-disgenesia de los testículos	Trastorno		21 Caso(s)
2435	Síndrome de máculas cutáneas hiper- e hipopigmentadas-retraso del crecimiento-discapacidad intelectual	Trastorno		14 Caso(s)
2666	Síndrome de nefronoptosis familiar del adulto-quadriparesia espástica	Trastorno		2 Caso(s)
2668	Síndrome de nefropatía-sordera-hiperparatiroidismo	Trastorno		5 Caso(s)
2669	Síndrome de nefrosis-sordera-malformaciones del tracto urinario y digitales	Trastorno		5 Caso(s)
59306	Síndrome de neurocantocitosis de McLeod	Trastorno		100 Caso(s)
438134	Síndrome de neurodegeneración progresiva con fotosensibilidad asociado al gen PCNA	Trastorno		4 Caso(s)
352654	Síndrome de neurodegeneración progresiva-ceguera-ataxia-espasticidad de inicio precoz	Trastorno		6 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
494344	Síndrome de neurodesarrollo asociado al gen RERE	Trastorno		10 Caso(s)
500135	Síndrome de neuronas multinucleadas-anhidramnios-displasia renal-hipoplasia cerebelosa-hidranencefalia	Trastorno		3 Caso(s)
542585	Síndrome de neuropatía auditiva-atrofia óptica	Trastorno		8 Caso(s)
476093	Síndrome de neuropatía motora distal axonal-miopatía miofibrilar autosómico dominante	Trastorno		8 Caso(s)
2400	Síndrome de neuropatía motora periférica-disautonomía	Trastorno		2 Caso(s)
397744	Síndrome de neuropatía periférica-miopatía-ronquera-hipoacusia	Trastorno		15 Caso(s)
610573	Síndrome de neuropatía periférica-neurodegeneración progresiva de inicio en la infancia asociado al gen CLCN6	Trastorno		3 Caso(s)
2680	Síndrome de neuropatía por hipomielinización-artrogriposis	Trastorno		9 Caso(s)
73246	Síndrome de neuropatía visceral-anomalías cerebrales-dismorfia facial-retraso del desarrollo	Trastorno		2 Caso(s)
369852	Síndrome de neutropenia congénita-mielofibrosis-nefromegalia	Trastorno		16 Caso(s)
2690	Síndrome de neutropenia-monocitopenia-sordera	Trastorno		3 Caso(s)
35125	Síndrome de nevo epidérmico	Trastorno		400 Caso(s)
293987	Síndrome de obesidad infantil de rápida progresión-disfunción hipotalámica-hipoventilación-desregulación autonómica	Trastorno		96 Caso(s)
88643	Síndrome de obesidad-colitis-hipotiroidismo-hipertrofia cardíaca-retraso del desarrollo	Trastorno		2 Caso(s)
2724	Síndrome de odontomatosis aórtica y esofágica-estenosis	Trastorno		3 Caso(s)
352447	Síndrome de oftalmoplejía externa progresiva-miopatía-emaciación	Trastorno		6 Caso(s)
2743	Síndrome de oftalmoplejía-discapacidad intelectual-lengua escrotal	Trastorno		6 Caso(s)
280403	Síndrome de onfalocele familiar con dismorfia facial	Trastorno		5 Caso(s)
3164	Síndrome de onfalocele, tipo Shprintzen-Goldberg	Trastorno		5 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
496693	Síndrome de onfalocele-hernia diafragmática-anomalías cardiovasculares-defecto del rayo radial	Trastorno		7 Caso(s)
2554	Síndrome de oreja-rótula-talla baja	Trastorno		67 Caso(s)
178377	Síndrome de osteoesclerosis-retraso del desarrollo-craneosinostosis	Trastorno		13 Caso(s)
2772	Síndrome de osteogénesis imperfecta-microcefalia-cataratas	Trastorno		3 Caso(s)
2773	Síndrome de osteogénesis imperfecta-retinopatía-crisis-discapacidad intelectual	Trastorno		2 Caso(s)
2780	Síndrome de osteopatía estriada-esclerosis craneal	Trastorno		100 Caso(s)
2779	Síndrome de osteopatía estriada-hiperpigmentación-mechón blanco	Trastorno		3 Caso(s)
2324	Síndrome de osteopenia-discapacidad intelectual-cabello escaso	Trastorno		2 Caso(s)
178389	Síndrome de osteopetrosis-hipogammaglobulinemia	Trastorno		8 Caso(s)
2786	Síndrome de osteoporosis-hipopigmentación oculocutánea	Trastorno		1 Caso(s)
2788	Síndrome de osteoporosis-pseudoglioma	Trastorno	0.05 P*	
75325	Síndrome de osteosclerosis-ictiosis-fallo ovárico prematuro	Trastorno		3 Caso(s)
2795	Síndrome de ovarios poliquísticos-disfunción del esfínter uretral	Trastorno		33 Caso(s)
261190	Síndrome de paladar hendido-defecto cardíaco congénito-discapacidad intelectual por una microdelección 15q14	Subtipo de trastorno		9 Caso(s)
2010	Síndrome de paladar hendido-fijación del estribo-oligodoncia	Trastorno		2 Caso(s)
2013	Síndrome de paladar hendido-orejas grandes-cabeza pequeña	Trastorno		8 Caso(s)
2016	Síndrome de paladar hendido-sinequias laterales	Trastorno		11 Caso(s)
2015	Síndrome de paladar hendido-talla baja-anomalías de las vértebras	Trastorno		2 Caso(s)
401764	Síndrome de pancitopenia-retraso del desarrollo	Trastorno		3 Caso(s)
2798	Síndrome de paquigiria-discapacidad intelectual-epilepsia	Trastorno		5 Caso(s)
320406	Síndrome de paraparesia espástica-	Trastorno		75 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	atrofia óptica-neuropatía			
521390	Síndrome de paraparesia espástica-discapacidad intelectual-nistagmo-obesidad	Trastorno		4 Caso(s)
329475	Síndrome de paraparesia espástica-enfermedad ósea de Paget	Trastorno		1 Familia(s)
2818	Síndrome de paraparesia espástica-glaucoma-discapacidad intelectual	Trastorno		2 Familia(s)
2819	Síndrome de paraparesia espástica-lesiones cutáneas faciales	Trastorno		5 Caso(s)
2820	Síndrome de paraparesia espástica-nefropatía-sordera	Trastorno		4 Caso(s)
2821	Síndrome de paraparesia espástica-neuropatía-poiquilodermia	Trastorno		1 Familia(s)
2826	Síndrome de paraparesia espástica-pubertad precoz	Trastorno		2 Caso(s)
464282	Síndrome de paraparesia espástica-retraso grave del desarrollo-epilepsia	Trastorno		16 Caso(s)
2815	Síndrome de paraparesia espástica-sordera	Trastorno		6 Caso(s)
2824	Síndrome de paraparesia-discapacidad intelectual-hiperqueratosis	Trastorno		6 Caso(s)
2379	Síndrome de parkinsonismo de inicio precoz-discapacidad intelectual	Trastorno		2 Familia(s)
363654	Síndrome de parkinsonismo ligado al cromosoma X-espasticidad	Trastorno		5 Caso(s)
306530	Síndrome de parálisis facial hereditaria congénita-hipoacusia variable	Trastorno		13 Caso(s)
2375	Síndrome de parálisis laríngea-discapacidad intelectual	Trastorno		20 Caso(s)
240112	Síndrome de parálisis supranuclear progresiva-afasia progresiva no fluida	Subtipo de trastorno		10 Caso(s)
2835	Síndrome de pectus excavatum-macrocefalia-displasia ungueal	Trastorno		1 Familia(s)
619233	Síndrome de persistencia hereditaria de hemoglobina fetal-discapacidad intelectual	Trastorno		9 Caso(s)
2885	Síndrome de piebaldismo-neuropatías	Trastorno		8 Caso(s)
293165	Síndrome de piel frágil-cabello lanoso-queratodermia palmoplantar	Trastorno		7 Caso(s)
2890	Síndrome de pili torti-onicodisplasia	Trastorno		1 Familia(s)
2891	Síndrome de pili torti-retraso del	Trastorno		2 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	desarrollo-anomalías neurológicas			
2898	Síndrome de plagiocefalia-discapacidad intelectual ligada al cromosoma X	Trastorno		2 Caso(s)
370127	Síndrome de plaquetas gigantes de Medich	Trastorno		3 Caso(s)
721	Síndrome de plaquetas grises	Trastorno		60 Caso(s)
221043	Síndrome de poiquilodermia fibrosante hereditaria-contracturas tendinosas-miopatía-fibrosis pulmonar	Trastorno		15 Caso(s)
3004	Síndrome de polidactilia en espejo-segmentación vertebral-anomalías de las extremidades	Trastorno	0.3 P*	
420584	Síndrome de polidactilia postaxial-anomalías de la hipofisaria anterior-dismorfia facial	Trastorno		112 Caso(s)
2916	Síndrome de polidactilia postaxial-anomalías dentales y vertebrales	Trastorno		3 Caso(s)
2921	Síndrome de polidactilia preaxial-coloboma-discapacidad intelectual	Trastorno		2 Caso(s)
476119	Síndrome de polidactilia preaxial-hipertriosis de la parte superior de la espalda autosómico dominante	Trastorno		1 Familia(s)
93269	Síndrome de polidactilia y costillas cortas tipo Majewski	Trastorno		34 Caso(s)
498497	Síndrome de polidactilia-costillas cortas tipo 5	Trastorno		2 Caso(s)
2917	Síndrome de polidactilia-miopía	Trastorno		1 Familia(s)
500533	Síndrome de polihidramnios-megalencefalia-epilepsia sintomática	Trastorno		17 Caso(s)
2928	Síndrome de polineuropatía-discapacidad intelectual-acromicria-menopausia precoz	Trastorno		3 Caso(s)
171848	Síndrome de polineuropatía-hipoacusia-ataxia-retinosis pigmentaria-cataratas	Trastorno		19 Caso(s)
2929	Síndrome de poliposis juvenil	Trastorno	3.85 I*	
157798	Síndrome de poliposis serrada	Trastorno	1.0 I	
2934	Síndrome de polisindactilia-malformación cardíaca	Trastorno		8 Caso(s)
2941	Síndrome de porencefalia-hipoplasia cerebelosa-malformaciones internas	Trastorno		2 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
306547	Síndrome de porencefalia-microcefalia-catarata congénita bilateral	Trastorno		8 Caso(s)
435953	Síndrome de predisposición al carcinoma hepatocelular y a rasgos progeroides	Trastorno		3 Caso(s)
293822	Síndrome de predisposición al carcinoma de células renales y melanoma asociado al gen MITF	Trastorno		30 Familia(s)
488647	Síndrome de predisposición al cáncer hematológico asociado al gen DDX41	Trastorno		3 Familia(s)
284343	Síndrome de predisposición tumoral familiar al blastoma pleuropulmonar	Trastorno	0.007 I	
280576	Síndrome de progeria de Néstor-Guillermo	Trastorno		2 Caso(s)
2959	Síndrome de progeria-talla baja-nevos pigmentados	Trastorno		11 Caso(s)
562559	Síndrome de protrusión maxilar anterior-estrabismo-discapacidad intelectual	Trastorno		7 Caso(s)
221120	Síndrome de pseudoaminopterinia	Trastorno		11 Caso(s)
2976	Síndrome de pseudoleprechaunismo tipo Patterson	Trastorno		2 Caso(s)
2985	Síndrome de pseudoprogeria	Trastorno		2 Caso(s)
2987	Síndrome de pterigium antecubital	Trastorno		11 Caso(s)
65743	Síndrome de pterigium múltiple autosómico dominante	Trastorno		4 Caso(s)
2990	Síndrome de pterigium múltiple autosómico recesivo	Trastorno		64 Caso(s)
33108	Síndrome de pterigium múltiple letal	Trastorno		28 Familia(s)
79447	Síndrome de pterigium múltiple letal ligado al cromosoma X	Trastorno		6 Familia(s)
2215	Síndrome de pterigium múltiple-hipertermia maligna	Trastorno		4 Caso(s)
1300	Síndrome de pterigium poplíteo autosómico dominante	Trastorno		200 Caso(s)
2988	Síndrome de pterygium colli-discapacidad intelectual-anomalías digitales	Trastorno		2 Caso(s)
2999	Síndrome de ptosis-estrabismo-pupilas ectópicas	Trastorno		1 Familia(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
228396	Síndrome de ptosis-movimiento ocular limitado hacia arriba-ausencia del punto lagrimal	Trastorno		3 Caso(s)
2997	Síndrome de ptosis-parálisis de las cuerdas vocales	Trastorno		2 Caso(s)
2951	Síndrome de pulgares ausentes-talla baja-inmunodeficiencia	Trastorno		3 Caso(s)
2952	Síndrome de pulgares en aducción-artrogriposis, tipo Christian	Trastorno		9 Caso(s)
2832	Síndrome de párpado superior anómalo-ausencia de pestañas	Trastorno		11 Caso(s)
86918	Síndrome de queratodermia palmoplantar difuso-acrocianosis	Trastorno		10 Caso(s)
2198	Síndrome de queratodermia palmoplantar-carcinoma esofágico	Trastorno		10 Familia(s)
538574	Síndrome de queratodermia palmoplantar-neuropatía sensitivo-motora hereditaria	Trastorno		23 Caso(s)
2201	Síndrome de queratodermia palmoplantar-parálisis espástica	Trastorno		1 Familia(s)
85112	Síndrome de queratodermia palmoplantar-reversión sexual XX-predisposición a carcinoma de células escamosas	Trastorno		5 Caso(s)
2202	Síndrome de queratodermia palmoplantar-sordera	Trastorno		10 Familia(s)
2339	Síndrome de queratosis folicular-talla baja significativa-atrofia cerebral	Trastorno		6 Caso(s)
86919	Síndrome de queratosis palmaris et plantaris-clinodactilia	Trastorno		20 Caso(s)
444490	Síndrome de quilomicronemia familiar	Trastorno	0.97 P*	
66518	Síndrome de quintos metacarpianos cortos-resistencia a la insulina	Trastorno		6 Caso(s)
3016	Síndrome de radio ausente-anomalías anogenitales	Trastorno		2 Caso(s)
500180	Síndrome de regresión cognitiva y motora de inicio en la infancia con trastorno del movimiento extrapiramidal	Trastorno		7 Caso(s)
505242	Síndrome de regresión psicomotor-apraxia oculomotora-trastornos del movimiento-nefropatía	Trastorno		6 Caso(s)
785	Síndrome de resistencia a estrógenos	Trastorno		2 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
3145	Síndrome de resistencia a la arginina vasopresina-calcificación intracraneal-talla baja-dismorfia facial	Trastorno		19 Caso(s)
99832	Síndrome de resistencia a la hormona liberadora de tirotropina	Trastorno		2 Caso(s)
508512	Síndrome de restricción del crecimiento intrauterino-múltiples máculas café con leche congénitas-elevada tasa de intercambio entre cromátidas hermanas	Trastorno		2 Caso(s)
436144	Síndrome de restricción del crecimiento intrauterino-talla baja-diabetes de inicio precoz en el adulto	Trastorno		15 Caso(s)
436245	Síndrome de retinosis pigmentaria-catarata juvenil-talla baja-discapacidad intelectual	Trastorno		3 Caso(s)
3085	Síndrome de retinosis pigmentaria-discapacidad intelectual-sordera-hipogonadismo	Trastorno		2 Familia(s)
494439	Síndrome de retinosis pigmentaria-hipoacusia-envejecimiento prematuro-talla baja-dismorfia facial	Trastorno		3 Caso(s)
233	Síndrome de retracción de Duane	Trastorno	10.0 P*	
529574	Síndrome de retracción de Duane con sordera congénita	Trastorno		4 Caso(s)
3035	Síndrome de retraso de crecimiento-hidrocefalia-hipoplasia pulmonar	Trastorno		4 Caso(s)
391348	Síndrome de retraso del crecimiento y el desarrollo-hipotonía-trastorno ocular-acidosis láctica	Trastorno		2 Caso(s)
541423	Síndrome de retraso del crecimiento-discapacidad intelectual-hepatopatía	Trastorno		6 Caso(s)
391366	Síndrome de retraso del crecimiento-retraso del desarrollo leve-hepatitis crónica	Trastorno		2 Caso(s)
404451	Síndrome de retraso del desarrollo asociado al gen FBLN1-anomalía del sistema nervioso central-sindactilia	Trastorno		3 Caso(s)
633014	Síndrome de retraso del desarrollo-discapacidad intelectual-sordera neurosensorial asociado al gen SLC12A2	Trastorno		13 Caso(s)
369891	Síndrome de retraso del desarrollo-dismorfia facial, por defecto en el gen MED13L	Trastorno		70 Caso(s)
619979	Síndrome de retraso del desarrollo-	Trastorno		4 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	inmunodeficiencia-leucoencefalopatía-hipohomocisteinemia			
363444	Síndrome de retraso del desarrollo-microcefalia-dismorfia facial asociado al gen THOC6	Trastorno		4 Caso(s)
597874	Síndrome de retraso del desarrollo-microcefalia-talla baja-epilepsia asociado al gen MTHFS	Trastorno		3 Caso(s)
599082	Síndrome de retraso del desarrollo-retraso del habla-discapacidad intelectual-anomalías visuales-dismorfia facial asociado al gen CHD3	Trastorno		60 Caso(s)
1617	Síndrome de retraso del desarrollo-trastorno del lenguaje-distonía dopa-sensible-parkinsonismo por una microdeleción 2q24	Subtipo de trastorno		23 Caso(s)
3038	Síndrome de retraso del habla-asimetría facial-estrabismo-incisura de lóbulo auditivo	Trastorno		6 Caso(s)
529665	Síndrome de retraso del neurodesarrollo-crisis-anomalías oftálmicas-osteopenia-atrofia cerebelosa	Trastorno		10 Caso(s)
641361	Síndrome de retraso del neurodesarrollo-hipotonía-ataxia cerebelosa-defectos de la conducción cardíaca	Trastorno		10 Caso(s)
544488	Síndrome de retraso global del desarrollo-alopelia-macrocefalia-dismorfia facial-anomalías estructurales cerebrales	Trastorno		5 Caso(s)
488613	Síndrome de retraso global del desarrollo-anomalías neuro-oftalmológicas-crisis-discapacidad intelectual	Trastorno		26 Caso(s)
480898	Síndrome de retraso global del desarrollo-anomalías visuales-atrofia cerebelosa progresiva-hipotonía truncal	Trastorno		6 Caso(s)
73223	Síndrome de retraso global del desarrollo-osteopenia-defecto ectodérmico	Trastorno		3 Caso(s)
404476	Síndrome de retraso global del desarrollo-quistes pulmonares-sobrecrecimiento-tumor de Wilms	Trastorno		2 Caso(s)
592570	Síndrome de retraso motor y de la	Trastorno		55 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	adquisición del habla-dismorfia facial-anomalías digitales-defecto cardíaco asociado al gen TRAF7			
476406	Síndrome de rigidez muscular hipercontractil congénito generalizado	Trastorno		2 Caso(s)
280558	Síndrome de rotura cromosómica de Varsovia	Trastorno		4 Caso(s)
647	Síndrome de rotura de Nijmegen	Trastorno	1.0 BP	
290	Síndrome de rubéola congénita	Trastorno	0.03 I*	
290	Síndrome de rubéola congénita	Trastorno	0.35 BP*	
3104	Síndrome de secuencia de Robin-oligodactilia	Trastorno		3 Caso(s)
71276	Síndrome de seno silente	Trastorno		558 Caso(s)
178338	Síndrome de sensibilidad a UV	Trastorno		7 Caso(s)
324636	Síndrome de sensibilización autoeritrocitaria	Trastorno		170 Caso(s)
36234	Síndrome de shock tóxico bacteriano	Trastorno	3.0 P	
357332	Síndrome de sindactilia-camptodactilia y clinodactilia del quinto dedo de la mano-dedos de los pies bífidos	Trastorno		26 Caso(s)
294026	Síndrome de sindactilia-nistagmo por microduplicación 2q31.1	Trastorno		2 Caso(s)
3259	Síndrome de sindactilia-polidactilia-lóbulo auditivo anómalo	Trastorno		10 Caso(s)
140952	Síndrome de sindactilia-telecanto-malformaciones renales y anogenitales	Trastorno		7 Caso(s)
3237	Síndrome de sinostosis múltiple	Trastorno		30 Familia(s)
3268	Síndrome de sinostosis radiocubital-microcefalia-escoliosis	Trastorno		13 Caso(s)
3270	Síndrome de sinostosis radiocubital-retraso del desarrollo-hipotonía	Trastorno		4 Caso(s)
71289	Síndrome de sinostosis radiocubital-trombocitopenia amegacariocítica	Trastorno		20 Caso(s)
314585	Síndrome de sobrecrecimiento 15q	Trastorno		12 Caso(s)
498488	Síndrome de sobrecrecimiento con translocación 2q37	Trastorno		4 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
477831	Síndrome de sobrecrecimiento de Kosaki	Trastorno		2 Caso(s)
420179	Síndrome de sobrecrecimiento de Malan	Trastorno		20 Caso(s)
314662	Síndrome de sobrecrecimiento segmentario progresivo con hiperplasia fibroadiposa	Trastorno		10 Caso(s)
498485	Síndrome de sobrecrecimiento-defecto de modelado metafisario-displasia espondilar	Trastorno		4 Caso(s)
137634	Síndrome de sobrecrecimiento-macrocefalia-dismorfia facial	Trastorno		6 Familia(s)
603684	Síndrome de solapamiento del síndrome tipo Crisponi/síndrome de sudoración por frío y del síndrome tipo Bohring-Opitz asociado al gen KLHL7	Trastorno		3 Caso(s)
50815	Síndrome de sordera branquiogénica	Trastorno		5 Caso(s)
3216	Síndrome de sordera conductiva-malformación del pabellón auricular	Trastorno		8 Caso(s)
3236	Síndrome de sordera conductiva-ptosis-anomalías esqueléticas	Trastorno		3 Caso(s)
94064	Síndrome de sordera e infertilidad	Trastorno		3 Familia(s)
3224	Síndrome de sordera-anomalías genitales-sinostosis de metacarpianos y metatarsianos	Trastorno		2 Caso(s)
85321	Síndrome de sordera-discapacidad intelectual, tipo Martin-Probst	Trastorno		3 Caso(s)
3218	Síndrome de sordera-displasia epifisaria-talla baja	Trastorno		2 Caso(s)
3217	Síndrome de sordera-diverticulosis en el intestino delgado-neuropatía	Trastorno		5 Caso(s)
254898	Síndrome de sordera-encefaloneuropatía-obesidad-valvulopatía	Trastorno		2 Caso(s)
3220	Síndrome de sordera-hipoplasia del esmalte-anomalías en las uñas	Trastorno		15 Familia(s)
3232	Síndrome de sordera-malformaciones del oído-parálisis facial	Trastorno		4 Caso(s)
3230	Síndrome de sordera-oligodoncia	Trastorno		5 Caso(s)
79499	Síndrome de sordera-onicodistrofia autosómica dominante	Trastorno		22 Caso(s)
3239	Síndrome de sordera-vitíligo-acalasia	Trastorno		2 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
157820	Síndrome de sudoración inducida por frío	Trastorno		6 Caso(s)
329191	Síndrome de talla alta-dedos gordos del pie largos-extra-epífisis múltiple	Trastorno		2 Familia(s)
500095	Síndrome de talla alta-discapacidad intelectual-anomalías renales	Trastorno		4 Caso(s)
436182	Síndrome de talla baja significativa primordial microcefálica-resistencia a la insulina	Trastorno		2 Caso(s)
2994	Síndrome de talla baja-anomalías craneofaciales-hipoplasia genital	Trastorno		3 Familia(s)
397623	Síndrome de talla baja-atresia del conducto auditivo-hipoplasia mandibular-anomalías esqueléticas	Trastorno		4 Caso(s)
391677	Síndrome de talla baja-atrofia óptica-anomalía de Pelger-Huët	Trastorno		39 Caso(s)
464288	Síndrome de talla baja-braquidactilia-obesidad-retraso global del desarrollo	Trastorno		6 Caso(s)
2865	Síndrome de talla baja-cuello alado-trastorno cardíaco	Trastorno		4 Caso(s)
85442	Síndrome de talla baja-defectos en el cerebelo e hipófisis-silla turca pequeña	Trastorno		5 Familia(s)
589442	Síndrome de talla baja-displasia esquelética-degeneración retiniana-discapacidad intelectual-hipoacusia neurosensorial	Trastorno		7 Caso(s)
435804	Síndrome de talla baja-edad ósea avanzada-osteoartritis de inicio precoz	Trastorno		3 Familia(s)
2863	Síndrome de talla baja-huesos wormianos-dextrocardia	Trastorno		3 Caso(s)
314394	Síndrome de talla baja-onicodisplasia-dismorfia facial-hipotricosis	Trastorno		14 Caso(s)
2866	Síndrome de talla baja-sordera-disfunción neutrófila-dismorfia	Trastorno		2 Caso(s)
2868	Síndrome de talla baja-valvulopatía cardíaca-facies característica	Trastorno		3 Caso(s)
443236	Síndrome de taquicardia ortostática postural por deficiencia de NET	Trastorno		2 Caso(s)
313846	Síndrome de telangiectasia cutánea familiar y predisposición al cáncer orofaríngeo	Trastorno		24 Caso(s)
3293	Síndrome de telecanto-hipertelorismo-estrabismo-pie cavo	Trastorno		2 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
3350	Síndrome de temblor esencial-nistagmo-úlceras duodenales	Trastorno		17 Caso(s)
447896	Síndrome de temblor-ataxia-hipomielinización central	Subtipo de trastorno		7 Caso(s)
3301	Síndrome de tetraamelia-malformaciones múltiples	Trastorno		5 Familia(s)
447997	Síndrome de tetraplejía espástica-cuerpo calloso delgado-microcefalia progresiva postnatal	Trastorno		15 Caso(s)
3011	Síndrome de tetraplejía espástica-retinosis pigmentaria-discapacidad intelectual	Trastorno		2 Caso(s)
3328	Síndrome de tibia ausente-polidactilia-quiste aracnoideo	Trastorno		3 Caso(s)
3342	Síndrome de tortuosidad arterial	Trastorno		102 Caso(s)
3341	Síndrome de tortícolis-queloides-criptorquidia-displasia renal	Trastorno		7 Caso(s)
2983	Síndrome de trastorno del desarrollo sexual-discapacidad intelectual	Trastorno		3 Caso(s)
370943	Síndrome de trastorno del espectro autista-epilepsia-artrogriposis	Trastorno		8 Caso(s)
597623	Síndrome de trastorno del neurodesarrollo regresivo-distonía-crisis asociado al gen IRF2BPL	Trastorno		19 Caso(s)
600668	Síndrome de trastorno del neurodesarrollo-discapacidad intelectual grave-dismorfia facial asociado al gen CCNK	Trastorno		4 Caso(s)
453499	Síndrome de trastorno del neurodesarrollo-dismorfia craneofacial-defecto cardíaco-anomalías esqueléticas	Trastorno		25 Caso(s)
352665	Síndrome de trastorno del neurodesarrollo-dismorfia craneofacial-defecto cardíaco-anomalías esqueléticas, por microdelección 9q21.3	Subtipo de trastorno		2 Caso(s)
453504	Síndrome de trastorno del neurodesarrollo-dismorfia craneofacial-defecto cardíaco-anomalías esqueléticas, por una mutación puntual	Subtipo de trastorno		10 Caso(s)
589905	Síndrome de trastornos de conducta-discapacidad intelectual-obesidad-rasgos dismórficos asociado al gen PHIP	Trastorno		35 Caso(s)
3353	Síndrome de tricodermodisplasia-alteraciones dentales	Trastorno		3 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
79129	Síndrome de tricodisplasia-amelogénesis imperfecta	Trastorno		1 Familia(s)
3361	Síndrome de tricodisplasia-xerodermia	Trastorno		1 Familia(s)
3363	Síndrome de tricomelia-degeneración retiniana pigmentaria-talla baja significativa	Trastorno		14 Caso(s)
3368	Síndrome de trigonocefalia-nariz bífida-anomalías acrales	Trastorno		2 Caso(s)
3365	Síndrome de trigonocefalia-pulgares ensanchados	Trastorno		2 Caso(s)
3369	Síndrome de trigonocefalia-talla baja-retraso de crecimiento	Trastorno		3 Caso(s)
485405	Síndrome de triplicación 16p12.1p12.3	Trastorno		3 Caso(s)
3320	Síndrome de trombocitopenia-aplasia de radio	Trastorno	0.5 BP*	
73224	Síndrome de tubulopatía renal-miocardiopatía dilatada	Trastorno		2 Caso(s)
3405	Síndrome de ulceración del cordón umbilical-atresia intestinal	Trastorno		66 Caso(s)
662	Síndrome de uñas amarillas	Trastorno		400 Caso(s)
291	Síndrome de varicela congénita	Trastorno		130 Caso(s)
568056	Síndrome de verrugas-inmunodeficiencia-linfedema-displasia anogenital	Trastorno		2 Caso(s)
209964	Síndrome de úlcera rectal solitaria	Trastorno	1.0 I*	
3411	Síndrome de útero doble-hemivagina-agenesia renal	Trastorno		60 Caso(s)
227972	Síndrome del aceite tóxico	Trastorno		20000 Caso(s)
199282	Síndrome del arlequín	Trastorno		100 Caso(s)
319340	Síndrome del complejo de Carney-trismo-pseudocampodactilia	Trastorno		3 Familia(s)
2248	Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico	Trastorno	18.0 BP	
2248	Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico	Trastorno	15.1 BP*	
1437	Síndrome del cromosoma 1 en anillo	Trastorno		35 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
1438	Síndrome del cromosoma 10 en anillo	Trastorno		16 Caso(s)
96175	Síndrome del cromosoma 11 en anillo	Trastorno		20 Caso(s)
1439	Síndrome del cromosoma 12 en anillo	Trastorno		10 Caso(s)
1440	Síndrome del cromosoma 14 en anillo	Trastorno		80 Caso(s)
96177	Síndrome del cromosoma 15 en anillo	Trastorno		50 Caso(s)
96178	Síndrome del cromosoma 16 en anillo	Trastorno		10 Caso(s)
1441	Síndrome del cromosoma 17 en anillo	Trastorno		18 Caso(s)
1442	Síndrome del cromosoma 18 en anillo	Trastorno		70 Caso(s)
1443	Síndrome del cromosoma 19 en anillo	Trastorno		10 Caso(s)
96171	Síndrome del cromosoma 2 en anillo	Trastorno		18 Caso(s)
1444	Síndrome del cromosoma 20 en anillo	Trastorno		50 Caso(s)
1446	Síndrome del cromosoma 22 en anillo	Trastorno		100 Caso(s)
96172	Síndrome del cromosoma 3 en anillo	Trastorno		11 Caso(s)
1447	Síndrome del cromosoma 4 en anillo	Trastorno		20 Caso(s)
1448	Síndrome del cromosoma 6 en anillo	Trastorno		25 Caso(s)
1449	Síndrome del cromosoma 7 en anillo	Trastorno		18 Caso(s)
1450	Síndrome del cromosoma 8 en anillo	Trastorno		8 Caso(s)
96173	Síndrome del cromosoma 9 en anillo	Trastorno		31 Caso(s)
198	Síndrome del cuerno occipital	Trastorno		35 Caso(s)
2789	Síndrome del meningocele lateral	Trastorno		14 Caso(s)
611201	Síndrome del neurodesarrollo-oculogastrointestinal	Trastorno		7 Caso(s)
195	Síndrome del ojo de gato	Trastorno	1.35 BP*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
2947	Síndrome del pulgar trifalángico-braquiectrodactilia	Trastorno		4 Familia(s)
393	Síndrome del varón XX	Trastorno	2.5 P	
99672	Síndrome diente-uña de Fried	Trastorno		12 Caso(s)
69739	Síndrome disgenésico del tronco encefálico de Athabaskan	Trastorno		13 Caso(s)
611223	Síndrome dorsoventral asociado al gen EN1	Trastorno		4 Caso(s)
465824	Síndrome encapsulante fetal	Trastorno		2 Caso(s)
199332	Síndrome endocrino-cerebro-osteodisplásico	Trastorno		7 Caso(s)
85146	Síndrome escapulooperoneal neurogénico, tipo Kaeser	Trastorno		15 Caso(s)
1031	Síndrome esmalte-renal	Trastorno		11 Caso(s)
3180	Síndrome espondilo-camptodactilia	Trastorno		5 Caso(s)
85194	Síndrome espondilo-ocular	Trastorno		7 Caso(s)
468620	Síndrome extrapiramidal-discapacidad intelectual-epilepsia	Trastorno		3 Caso(s)
1974	Síndrome facio-dígito-genital autosómico recesivo	Trastorno		26 Caso(s)
1973	Síndrome faciocardiorrenal	Trastorno		4 Caso(s)
352636	Síndrome falángico microgeódico	Trastorno		50 Caso(s)
391389	Síndrome familiar de dolor episódico con afectación predominante de la parte superior del cuerpo	Subtipo de trastorno		21 Caso(s)
391392	Síndrome familiar de dolor episódico con afectación predominante de las extremidades inferiores	Subtipo de trastorno		28 Caso(s)
495930	Síndrome familiar de monosomía 7	Trastorno		14 Familia(s)
166282	Síndrome familiar del seno enfermo	Trastorno		11 Caso(s)
1988	Síndrome femoral-facial	Trastorno		62 Caso(s)
397922	Síndrome férrico-cerebro-cutáneo	Trastorno		3 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
2069	Síndrome gastrocutáneo	Trastorno		24 Caso(s)
85201	Síndrome genitopatelar	Trastorno		22 Caso(s)
467176	Síndrome grave de hipotonía-retraso del desarrollo psicomotor-estrabismo-defecto septal cardíaco	Trastorno		6 Caso(s)
1236	Síndrome grave de microbraquicefalia-discapacidad intelectual-parálisis cerebral atetoide	Trastorno		2 Caso(s)
329249	Síndrome grave de resistencia a insulina-obesidad por deficiencia de SH2B1 de inicio precoz	Subtipo de trastorno		13 Caso(s)
2075	Síndrome génito-palato-cardíaco	Trastorno		15 Caso(s)
306741	Síndrome hemidistonia-hemiatrofia	Trastorno		100 Caso(s)
306669	Síndrome hemiparkinsonianismo-hemiatrofia	Trastorno		68 Caso(s)
2134	Síndrome hemolítico urémico atípico	Trastorno	1.0 P*	
456318	Síndrome hereditario de neuropatía sensitiva-sordera-demencia	Trastorno		6 Familia(s)
2211	Síndrome hipertelorismo-hipospadias-polisindactilia	Trastorno		3 Familia(s)
2213	Síndrome hipertelorismo-microtia-hendidura facial	Trastorno		9 Caso(s)
91132	Síndrome hipotricosis e ictiosis	Trastorno		11 Caso(s)
641353	Síndrome infantil de neurodegeneración-espasticidad progresiva-discapacidad intelectual-lesiones de la sustancia blanca	Trastorno		32 Caso(s)
2407	Síndrome laringo-ónico-cutáneo	Trastorno		50 Caso(s)
2570	Síndrome letal de contracturas congénito con malformaciones corticales y restricción del crecimiento intrauterino	Trastorno		4 Caso(s)
293925	Síndrome letal de encefalocele occipital-displasia esquelética	Trastorno		5 Caso(s)
480528	Síndrome letal de hidranencefalia-hernia diafragmática	Trastorno		2 Caso(s)
478049	Síndrome letal de no compactación del ventrículo izquierdo- crisis-hipotonía-	Trastorno		4 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	cataratas-retraso del desarrollo			
2736	Síndrome letal de onfalocele-paladar hendido	Trastorno		5 Caso(s)
482606	Síndrome ligado al cromosoma X de cicatrización queloide-movilidad articular reducida-aumento de la relación copa/disco óptico	Trastorno		15 Caso(s)
3261	Síndrome linfoproliferativo autoinmune	Trastorno		500 Caso(s)
436159	Síndrome linfoproliferativo autoinmune por haploinsuficiencia de CTLA4	Trastorno		17 Caso(s)
275517	Síndrome linfoproliferativo autoinmune-infecciones virales recurrentes por deficiencia de CASP8	Trastorno		1 Familia(s)
2363	Síndrome lácrimo-aurículo-dento-digital	Trastorno		100 Caso(s)
238744	Síndrome mamario-dígito-ónico	Trastorno		11 Caso(s)
2464	Síndrome marfanoide tipo De Silva	Trastorno		6 Caso(s)
171719	Síndrome marfanoide-cutis laxa	Trastorno		18 Caso(s)
590	Síndrome miasténico congénito	Trastorno	0.3 P*	
43393	Síndrome miasténico de Lambert-Eaton	Trastorno	1.0 P*	
43393	Síndrome miasténico de Lambert-Eaton	Trastorno	0.35 P	
521450	Síndrome multisistémico asociado al gen LAMA5	Trastorno		11 Caso(s)
404463	Síndrome multisistémico de disfunción de los músculos lisos	Trastorno		7 Caso(s)
93606	Síndrome nefrogénico de antidiuresis inapropiada (NSIAD)	Trastorno		21 Caso(s)
280406	Síndrome nefrótico familiar resistente a esteroides asociado a sordera neurosensorial	Trastorno		13 Caso(s)
567548	Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides	Trastorno	0.2582 I	
300333	Síndrome nefrótico-sordera neurosensorial-epidermólisis ampollosa pretibial	Trastorno		3 Caso(s)
438213	Síndrome neonatal de hipotonía-crisis-encefalopatía grave asociado al gen PURA	Trastorno		24 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
438216	Síndrome neonatal de hipotonía-cri-sencefalopatía grave asociado al gen PURA por una mutación puntual	Subtipo de trastorno		24 Caso(s)
59303	Síndrome neonatal de ictiosis-colangitis esclerosante	Trastorno		12 Caso(s)
2673	Síndrome neuro-facio-dígito-renal	Trastorno		3 Caso(s)
457205	Síndrome neurodegenerativo de neuropatía axonal sensitivo-motora-atrofia óptica de inicio en la infancia	Trastorno		2 Caso(s)
363400	Síndrome neurodegenerativo grave con lipodistrofia	Trastorno		10 Caso(s)
85334	Síndrome neurodegenerativo ligado al cromosoma X tipo Bertini	Trastorno		7 Caso(s)
85336	Síndrome neurodegenerativo ligado al cromosoma X tipo Hamel	Trastorno		11 Caso(s)
217382	Síndrome neurodegenerativo por deficiencia de transporte cerebral de folatos	Trastorno		3 Caso(s)
544469	Síndrome neurológico asociado al gen PRUNE1	Trastorno		48 Caso(s)
2674	Síndrome neuromusculoesquelético facial de Chipre	Trastorno		1 Familia(s)
157962	Síndrome oculoauricular tipo Schorderet	Trastorno		5 Caso(s)
2719	Síndrome oculocerebral-hipopigmentación tipo Cross	Trastorno		14 Caso(s)
2720	Síndrome oculocerebral-hipopigmentación tipo Preus	Trastorno		2 Caso(s)
534	Síndrome oculocerebrorrenal de Lowe	Trastorno	0.2 P	
534	Síndrome oculocerebrorrenal de Lowe	Trastorno	0.2 P*	
3339	Síndrome oculoectodérmico	Trastorno		19 Caso(s)
557003	Síndrome oculoesqueletodental	Trastorno		5 Caso(s)
69082	Síndrome odonto-trico-ónico-dígito-palmar	Trastorno		21 Caso(s)
2722	Síndrome odonto-ónico displasia-alopecia	Trastorno		2 Caso(s)
2723	Síndrome odontotricomélico	Trastorno		4 Caso(s)
1183	Síndrome opsoclono-mioclono	Trastorno	0.02 I*	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
508501	Síndrome orofaciodigital con talla baja y braquimesofalangia	Trastorno		3 Caso(s)
2750	Síndrome orofaciodigital tipo 1	Trastorno	1.2 BP*	
434179	Síndrome orofaciodigital tipo 14	Trastorno		2 Familia(s)
2751	Síndrome orofaciodigital tipo 2	Trastorno		20 Caso(s)
2753	Síndrome orofaciodigital tipo 4	Trastorno		29 Caso(s)
2919	Síndrome orofaciodigital tipo 5	Trastorno		12 Caso(s)
2754	Síndrome orofaciodigital tipo 6	Trastorno		2 Familia(s)
2755	Síndrome orofaciodigital tipo 8	Trastorno		20 Caso(s)
141007	Síndrome orofaciodigital tipo 9	Trastorno		10 Caso(s)
90652	Síndrome oto-palato-digital tipo 2	Trastorno		40 Caso(s)
2793	Síndrome oto-ónico-peroneal	Trastorno		6 Caso(s)
2791	Síndrome otodental	Trastorno		10 Familia(s)
32960	Síndrome periódico asociado al receptor 1 del factor de necrosis tumoral	Trastorno	0.1 P*	
453533	Síndrome poliendocrino-polineuropatía	Trastorno		3 Caso(s)
210144	Síndrome polimalformativo letal tipo Boissel	Trastorno		10 Caso(s)
439822	Síndrome por haploinsuficiencia de PDE4D	Trastorno		7 Caso(s)
363618	Síndrome progeroide cardio-cutáneo asociado al gen LMNA	Trastorno		5 Caso(s)
2963	Síndrome progeroide tipo Petty	Trastorno		1 Caso(s)
457212	Síndrome progresivo de temblor esencial-trastorno del habla-dismorfia facial-discapacidad intelectual-conducta anómala	Trastorno		5 Caso(s)
3015	Síndrome radio-renal	Trastorno		4 Caso(s)
1475	Síndrome renal-coloboma	Trastorno		180 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
3098	Síndrome rizomélico tipo Urbach	Trastorno		3 Caso(s)
603689	Síndrome similar a Bohring-Opitz asociado al gen KLHL7	Trastorno		12 Caso(s)
2109	Síndrome similar a Hallermann-Streiff	Trastorno		2 Caso(s)
2371	Síndrome similar a Larsen letal	Trastorno		8 Caso(s)
3032	Síndrome similar a Meckel asociado al gen NPHP3	Trastorno		10 Caso(s)
633028	Síndrome similar a Prader-Willi asociado al gen CPE	Trastorno		8 Caso(s)
398069	Síndrome similar a Prader-Willi asociado al gen MAGEL2	Trastorno		28 Caso(s)
398079	Síndrome similar a Prader-Willi asociado al gen SIM1	Trastorno		4 Caso(s)
50812	Síndrome similar a Zellweger sin anomalías peroxisomales	Trastorno		2 Caso(s)
401901	Síndrome similar a la enfermedad de Huntington por expansiones de C9ORF72	Trastorno		10 Caso(s)
1229	Síndrome similar a la infección intrauterina congénita	Trastorno		30 Caso(s)
505248	Síndrome similar a mucopolisacaridosis con defectos cardíacos congénitos y trastornos hematopoyéticos	Trastorno		19 Caso(s)
284139	Síndrome similar al Larsen, tipo B3GAT3	Trastorno		14 Caso(s)
2306	Síndrome similar al síndrome por isotretinoína	Trastorno		6 Caso(s)
99807	Síndrome tipo PEHO	Trastorno		10 Caso(s)
3327	Síndrome tiroide-cerebro-renal	Trastorno		2 Caso(s)
3351	Síndrome trico-dental	Trastorno		5 Familia(s)
3352	Síndrome trico-dento-óseo	Trastorno		30 Caso(s)
1264	Síndrome trico-retino-dento-digital	Trastorno		9 Caso(s)
77258	Síndrome trico-rino-falángico tipo 1	Trastorno		250 Caso(s)
502	Síndrome trico-rino-falángico tipo 2	Trastorno		100 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
869	Síndrome triple A	Trastorno		100 Caso(s)
3138	Síndrome ulnar-mamario	Trastorno		128 Caso(s)
2704	Síndrome urofacial	Trastorno		100 Caso(s)
357008	Síndrome urémico hemolítico con deficiencia de DGKE	Trastorno		47 Caso(s)
2614	Síndrome uña-rótula	Trastorno	0.2 BP*	
3424	Síndrome velo-facio-esquelético	Trastorno		2 Caso(s)
83453	Síndrome vulvovaginal-gingival	Trastorno		380 Caso(s)
398156	Síndrome óculo-aurículo-fronto-nasal	Trastorno		41 Caso(s)
1647	Síndrome óculo-cerebro-cutáneo	Trastorno		38 Caso(s)
2707	Síndrome óculo-cerebro-facial tipo Kaufman	Trastorno		19 Caso(s)
2709	Síndrome óculo-dental tipo Rutherford	Trastorno		1 Familia(s)
2713	Síndrome óculo-osteo-cutáneo	Trastorno		3 Caso(s)
99806	Síndrome óculo-oto-dental	Trastorno		1 Familia(s)
2714	Síndrome óculo-palato-cerebral	Trastorno		5 Caso(s)
2715	Síndrome óculo-reno-cerebeloso grave	Trastorno		5 Caso(s)
2717	Síndrome óculo-trico-anal	Trastorno		20 Caso(s)
314667	TMEM165-CDG	Trastorno		6 Caso(s)
466703	TMEM199-CDG	Trastorno		7 Caso(s)
629	Talla baja por anomalía cualitativa de hormona de crecimiento	Subtipo de trastorno		3 Caso(s)
314811	Talla baja por deficiencia de GHSR	Trastorno		8 Caso(s)
2658	Talla baja significativa hiperostótica de Lenz-Majewski	Trastorno		10 Caso(s)
329228	Talla baja significativa primordial	Trastorno		10 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	microcefálica por deficiencia de ZNF335			
319675	Talla baja significativa primordial microcefálica tipo Dauber	Trastorno		2 Caso(s)
2617	Talla baja significativa primordial microcefálica tipo Montreal	Trastorno		3 Caso(s)
2637	Talla baja significativa primordial osteodisplásica microcefálica tipo II	Trastorno		150 Caso(s)
2636	Talla baja significativa primordial osteodisplásica microcefálica tipos I y III	Trastorno		53 Caso(s)
2867	Talla baja tipo Bruselas	Trastorno		2 Caso(s)
2643	Talla primordial microcefálica tipo Toriello	Trastorno		2 Caso(s)
3282	Taquicardia auricular multifocal	Trastorno	0.67 BP	
45453	Taquicardia ventricular incesante infantil	Trastorno	1.5 BP*	
3286	Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica	Trastorno	10.0 P*	
774	Telangiectasia hemorrágica hereditaria	Trastorno	16.0 P*	
238606	Temblor ortostático primario	Trastorno		390 Caso(s)
398987	Teratoma maligno de ovario	Trastorno	0.07 I*	
363483	Teratoma testicular	Trastorno	0.04	
3303	Tetralogía de Fallot	Trastorno	34.0 BP	
3303	Tetralogía de Fallot	Trastorno	29.3 BP*	
210141	Tetraplejía espástica congénita hereditaria	Trastorno		17 Caso(s)
884	Tetrasomía 12p	Trastorno	4.0 BP*	
96055	Tetrasomía 21	Trastorno		13 Caso(s)
3310	Tetrasomía 9p	Trastorno		70 Caso(s)
9	Tetrasomía X	Trastorno		50 Caso(s)
99867	Timoma	Trastorno	0.14 I*	
99867	Timoma	Trastorno	1.22	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
882	Tirosinemia tipo 1	Trastorno	0.9 BP	
28378	Tirosinemia tipo 2	Trastorno		150 Caso(s)
69723	Tirosinemia tipo 3	Trastorno		20 Caso(s)
71518	Torticosis paroxística benigna del lactante	Trastorno		150 Caso(s)
75326	Tortuosidad arterial retiniana familiar aislada	Trastorno		100 Caso(s)
1489	Tos ferina	Trastorno	8.9 I*	
565782	Toxicidad por metotrexato	Trastorno	3.0 P*	
858	Toxoplasmosis congénita	Trastorno	33.0 BP*	
216694	Transposición congénitamente corregida de las grandes arterias	Trastorno	3.0 BP	
860	Transposición no corregida congénitamente de las grandes arterias	Trastorno	24.25 BP*	
3348	Traqueobroncopatía osteocondroplástica	Trastorno		400 Caso(s)
488642	Trastorno de discapacidad intelectual-neurodesarrollo asociado al gen TELO2	Trastorno		6 Caso(s)
599519	Trastorno de sangrado asociado a isoformas cortas del factor V	Trastorno		3 Caso(s)
436169	Trastorno de sangrado asociado a trombomodulina	Trastorno		15 Caso(s)
477787	Trastorno de sangrado asociado a una deficiencia de fosfolipasa A2 alfa citosólica	Trastorno		2 Caso(s)
599579	Trastorno de sangrado asociado al factor V, tipo Amsterdam	Subtipo de trastorno		2 Caso(s)
600194	Trastorno de sangrado asociado al factor V, tipo Atlanta	Subtipo de trastorno		1 Caso(s)
391320	Trastorno de sangrado del este de Texas	Subtipo de trastorno		19 Caso(s)
420566	Trastorno de sangrado por deficiencia de CalDAG-GEFI	Trastorno		3 Caso(s)
36355	Trastorno de sangrado por un defecto de P2Y12	Trastorno		14 Caso(s)
2701	Trastorno de síndrome similar a Noonan con cabello anágeno suelto	Trastorno		70 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
46348	Trastorno del dolor extremo paroxístico	Trastorno		4 Familia(s)
352490	Trastorno del espectro autista por deficiencia en AUTS2	Trastorno		60 Caso(s)
71211	Trastorno del espectro de la neuromielitis óptica	Trastorno	0.1877 I	
71211	Trastorno del espectro de la neuromielitis óptica	Trastorno	2.071 P	
1906	Trastorno del espectro del síndrome fetal por valproato	Trastorno	1.02 BP*	
363611	Trastorno del neurodesarrollo asociado al gen CTCF	Trastorno		5 Caso(s)
521426	Trastorno del neurodesarrollo asociado al gen PLAA	Trastorno		15 Caso(s)
600663	Trastorno del neurodesarrollo grave-estereotipias motoras-estreñimiento crónico-alteración del ciclo sueño-vigilia asociado al gen NRXN1	Trastorno		11 Caso(s)
168782	Trastorno desintegrativo infantil	Trastorno	2.0 P*	
158687	Trastorno erosivo acantolítico letal	Trastorno		4 Caso(s)
500545	Trastorno grave del neurodesarrollo con dificultades para alimentarse-movimientos estereotipados de las manos-cataratas bilaterales	Trastorno		6 Caso(s)
2571	Trastorno inmunoneurológico ligado al cromosoma X	Trastorno		5 Caso(s)
391343	Trastorno neurodegenerativo postviral letal	Trastorno		2 Caso(s)
457375	Trastorno neurológico con cataratas y afectación cardíaca letal infantil asociado al gen ITPA	Trastorno		7 Caso(s)
85453	Trastorno pigmentario reticular ligado al cromosoma X	Trastorno		6 Familia(s)
871	Trastorno progresivo familiar de la conducción cardíaca	Trastorno		50 Caso(s)
240760	Trastorno similar al síndrome de rotura de Nijmegen	Trastorno		1 Caso(s)
238621	Tratamiento de la incontinencia fecal ligada a una anastomosis íleo-anal con bolsa	Trastorno	3.0 P*	
228379	Tricodisplasia espinulosa asociada a virus	Trastorno		7 Caso(s)
411788	Tricomegalia familiar aislada	Trastorno		2 Familia(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
33364	Tricotiodistrofia	Trastorno		201 Caso(s)
33364	Tricotiodistrofia	Trastorno	0.12 BP*	
75378	Tricromacia oligocónica	Trastorno		14 Caso(s)
314588	Triplicación terminal 15q	Subtipo de trastorno		23 Caso(s)
3376	Triploidía	Trastorno	12.6 BP*	
863	Triquinelosis	Trastorno	0.06 I*	
171929	Trisomía 10p	Trastorno		50 Caso(s)
1692	Trisomía 1 en mosaico	Trastorno		1 Caso(s)
1699	Trisomía 12p	Trastorno		40 Caso(s)
1699	Trisomía 12p	Trastorno	2.0 BP	
3378	Trisomía 13	Trastorno	3.7 BP*	
1708	Trisomía 16 en mosaico	Trastorno		226 Caso(s)
1711	Trisomía 17 en mosaico	Trastorno		31 Caso(s)
3380	Trisomía 18	Trastorno	16.7 BP	
3380	Trisomía 18	Trastorno	10.4 BP*	
1715	Trisomía 18p	Trastorno		25 Caso(s)
261344	Trisomía 1q	Trastorno		18 Caso(s)
1723	Trisomía 2 en mosaico	Trastorno		22 Caso(s)
100071	Trisomía 3 en mosaico	Trastorno		6 Caso(s)
1738	Trisomía 4p	Trastorno		85 Caso(s)
1742	Trisomía 5p	Trastorno		40 Caso(s)
1747	Trisomía 7 en mosaico	Trastorno		31 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
1752	Trisomía 8q	Trastorno		30 Caso(s)
99776	Trisomía 9 en mosaico	Trastorno		50 Caso(s)
236	Trisomía 9p	Trastorno		150 Caso(s)
3375	Trisomía X	Trastorno	42.5 P*	
88629	Tritanopía	Trastorno	4.8 P*	
3318	Trombocitemia esencial	Trastorno	0.48 I*	
853	Trombocitopenia aloinmune fetal y neonatal	Trastorno	39.6307 P	
853	Trombocitopenia aloinmune fetal y neonatal	Trastorno	66.6667 BP	
3319	Trombocitopenia amegacariocítica congénita	Trastorno		100 Caso(s)
466806	Trombocitopenia autosómica dominante con defecto de la secreción plaquetaria	Trastorno		4 Familia(s)
67044	Trombocitopenia con anemia diseritropoyética congénita	Trastorno		3 Familia(s)
329319	Trombocitopenia con defectos distales de las extremidades	Trastorno		3 Familia(s)
851	Trombocitopenia de Paris-Trousseau	Trastorno		50 Caso(s)
566192	Trombocitopenia de plaquetas pequeñas congénita autosómica recesiva	Trastorno		5 Caso(s)
480851	Trombocitopenia hereditaria con mielofibrosis de inicio precoz	Trastorno		9 Caso(s)
3002	Trombocitopenia inmune	Trastorno	25.0 P*	
3002	Trombocitopenia inmune	Trastorno	6.75 I*	
745	Trombofilia hereditaria grave por deficiencia congénita de proteína C	Trastorno	0.16 BP	
583861	Trombosis de la vena mesentérica aislada	Trastorno	1.6 I*	
854	Trombosis primitiva venosa portal	Trastorno	1.72 I*	
3384	Tronco arterioso común	Trastorno	4.3 BP	

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
3384	Tronco arterioso común	Trastorno	4.8 BP*	
139411	Tríada de Carney	Trastorno		150 Caso(s)
620371	Tubulopatía renal tipo Gitelman por mutación del ADN mitocondrial	Trastorno		14 Familia(s)
3392	Tularemia	Trastorno	0.2 I*	
3392	Tularemia	Trastorno	2.0 P*	
44890	Tumor del estroma gastrointestinal	Trastorno	13.0 P*	
44890	Tumor del estroma gastrointestinal	Trastorno	1.0 I	
44890	Tumor del estroma gastrointestinal	Trastorno	1.0 I*	
873	Tumor desmoide	Trastorno	0.3 I*	
83469	Tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas	Trastorno		300 Caso(s)
276145	Tumor epitelial maligno de las glándulas salivales	Trastorno	0.73 I*	
498228	Tumor filoides de la próstata	Trastorno		90 Caso(s)
99915	Tumor maligno de células de la granulosa de ovario	Trastorno	0.12 I*	
3148	Tumor maligno de la vaina nerviosa periférica	Trastorno	1.0 I	
180242	Tumor maligno de las trompas de Falopio	Trastorno	1.0 P*	
180234	Tumor mixto de células germinales	Trastorno	0.01 I*	
213512	Tumor mülleriano mixto maligno de ovario	Trastorno	0.12 I*	
329977	Tumor neuroendocrino clásico del apéndice	Subtipo de trastorno	0.25 I	
100075	Tumor neuroendocrino de estómago	Trastorno	3.2 P*	
464756	Tumor neuroendocrino gástrico familiar tipo 1	Trastorno		5 Caso(s)
69077	Tumor rabdoide	Trastorno		500 Caso(s)
231108	Tumor rabdoide familiar	Trastorno		5 Familia(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
66627	Tumor tenosinovial de células gigantes	Trastorno	20.0 <i>P*</i>	
842	Tumor testicular de células germinales seminomatoso	Trastorno	1.71 <i>I*</i>	
842	Tumor testicular de células germinales seminomatoso	Trastorno	46.01	
363489	Tumor testicular de los cordones sexuales	Trastorno	0.02 <i>I*</i>	
363489	Tumor testicular de los cordones sexuales	Trastorno	0.44	
363494	Tumor testicular germinal no seminomatoso	Trastorno	1.21 <i>I*</i>	
363494	Tumor testicular germinal no seminomatoso	Trastorno	33.53	
252212	Tumor tritón maligno	Subtipo de trastorno		170 Caso(s)
99928	Tumor trofoblástico del sitio placentario	Trastorno	0.02 <i>I*</i>	
99928	Tumor trofoblástico del sitio placentario	Trastorno	0.86	
363976	Tumor óseo de células gigantes	Trastorno	0.1404 <i>I</i>	
3299	Tétanos	Trastorno	0.024 <i>I*</i>	
3400	Túnel ventrículo izquierdo-aorta	Trastorno		130 Caso(s)
493342	Urticaria vibratoria	Trastorno		37 Caso(s)
3412	VACTERL con hidrocefalia	Trastorno		10 Familia(s)
280779	Vasculopatía colágena cutánea	Trastorno		20 Caso(s)
425120	Vasculopatía con inicio en el lactante asociada al gen STING	Trastorno		9 Caso(s)
221126	Vasculopatía de Fowler	Trastorno		44 Caso(s)
565612	Vasculopatía miocárdica primaria por depósito de triglicéridos	Trastorno		200 Caso(s)
140481	Velocidad de conducción nerviosa enlentecida autosómica dominante	Trastorno		1 Familia(s)
443988	Ventriculomegalia con enfermedad quística renal	Trastorno		11 Caso(s)
329211	Vitreorretinopatía inflamatoria	Trastorno		99 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, *I* indica datos de incidencia. *BP* indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia /incidencia estimada (/100.000)	Número de casos o familias publicados
	neovascular autosómica dominante			
93110	Válvula uretral posterior	Trastorno	2.0 P*	
93110	Válvula uretral posterior	Trastorno	4.125 BP*	
317476	XMEN	Trastorno		7 Caso(s)
370930	XYLT1-CDG	Trastorno		2 Caso(s)
3467	Xantinuria hereditaria	Trastorno		150 Caso(s)
3467	Xantinuria hereditaria	Trastorno	9.05 I*	
251607	Xantoastrocitoma pleomórfico	Trastorno	0.01 I*	
910	Xeroderma pigmentoso	Trastorno	0.23 BP*	
90342	Xeroderma pigmentoso tipo variante	Trastorno		50 Caso(s)

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Para acceder al conjunto de datos epidemiológicos completo de Orphanet visite Orphadata (www.orphadata.com).

Para cualquier pregunta o comentario, por favor contacte con: contact.orphanet@inserm.fr

Redactora jefe : Ana Rath – Redactora : Moï Yamakazi - Diseño : David Lagorce y Valérie Lanneau

La forma adecuada para citar este documento es la siguiente :

« Prevalencia de las enfermedades raras: Datos bibliográficos », Informes Periódicos de Orphanet, Serie Enfermedades Raras,
Octubre 2024,

Número 1 : Listado por orden alfabético de enfermedades o grupo de enfermedades

[http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia de las enfermedades raras por orden alfabetico.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia_de_las_enfermedades_raras_por_orden_alfabetico.pdf)