



Prevalencia de las enfermedades raras : Datos bibliográficos

Enfermedades listadas por orden de prevalencia o incidencia decreciente
o por número de casos publicados

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

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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

metodologías empleadas por los estudios considerados en la revisión bibliográfica. 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.

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).

Listado de enfermedades por orden decreciente de prevalencia

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia estimada (/100.000)
870	Síndrome de Down**	Trastorno	95.0 BP
870	Síndrome de Down**	Trastorno	57.0 *
870	Síndrome de Down**	Trastorno	101.0 BP*
199306	Fisura labiopalatina	Trastorno	80.0 BP
853	Trombocitopenia aloinmune fetal y neonatal	Trastorno	39.6307
2965	Prolactinoma	Trastorno	50.7 *
93100	Agenesia renal unilateral	Subtipo de trastorno	50.0 BP
90066	Neumonía causada por infección por pseudomonas aeruginosa	Trastorno	50.0 *
8	Síndrome 47,XYY	Trastorno	50.0 BP*
63259	Inienciafalia	Trastorno	50.0 BP*
48	Ausencia congénita bilateral de los conductos deferentes	Trastorno	50.0 *
289390	Síndrome de Sjögren primario	Trastorno	48.99 *
67038	Leucemia linfocítica crónica de células B	Trastorno	48.0 *
2185	Hidrocefalia congénita	Trastorno	46.5 BP*
391673	Enterocolitis necrotizante	Trastorno	45.0
275555	Preeclampsia	Trastorno	45.0 *
137686	Síndrome de Asherman	Trastorno	44.0 *
536	Lupus eritematoso sistémico	Trastorno	43.7
93108	Displasia renal	Trastorno	43.5 BP*
3375	Trisomía X	Trastorno	42.5 *
363999	Hidropesía fetal no inmunológica	Subtipo de trastorno	42.0 BP
97292	Cardiogenic shock	Trastorno	40.0 *
90059	Hipoacusia neurosensorial súbita	Trastorno	40.0 *
402823	Hepatitis delta	Trastorno	40.0 *
294	Síndrome de citomegalovirus fetal	Trastorno	40.0 *
101016	Síndrome de Romano-Ward	Trastorno	40.0 *
853	Trombocitopenia aloinmune fetal y neonatal	Trastorno	66.6667 BP
730	Enfermedad renal poliquística autosómica dominante	Trastorno	39.6 *
90056	Daño cerebral traumático de moderado a grave	Trastorno	37.8 *
567	Síndrome de delección 22q11.2	Trastorno	9.6 BP*
545	Linfoma folicular	Trastorno	37.0 *
340	Fiebre hemorrágica con síndrome renal	Trastorno	37.0 *
209989	Carcinoma no papilar de células transicionales de la vejiga	Trastorno	37.0 *
231080	Displasia de grado alto en pacientes con esófago de Barrett	Trastorno	36.0 *
1457	Coartación aórtica	Trastorno	35.6 BP*
94059	Prurito urémico	Trastorno	35.0 *
70475	Proctitis por radiación	Trastorno	35.0 *
2764	Osteocondritis disecante	Trastorno	35.0 *
1048	Anencefalia/exencefalia aislada	Trastorno	35.0 BP*
3303	Tetralogía de Fallot	Trastorno	34.0 BP
636	Neurofibromatosis tipo 1	Trastorno	21.3 *
858	Toxoplasmosis congénita	Trastorno	33.0 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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia estimada (/100.000)
439167	Insuficiencia placentaria	Trastorno	33.0
908	Síndrome X frágil	Trastorno	32.5
908	Síndrome X frágil	Trastorno	2.4 BP*
90058	Daño de la médula espinal	Trastorno	32.0 *
90051	Sepsis en neonatos prematuros	Trastorno	32.0 *
70476	Queratoconjuntivitis primaveral	Trastorno	32.0 *
791	Retinosis pigmentaria	Trastorno	30.0 *
729	Policitemia vera	Trastorno	30.0 *
563	Miocardiopatía periparto	Trastorno	30.0 BP
33208	Hipersomnia idiopática	Trastorno	30.0 *
314701	Amiloidosis sistémica primaria	Subtipo de trastorno	30.0 *
2140	Hernia diafragmática congénita	Trastorno	30.0 BP
2073	Narcolepsia tipo 1	Trastorno	30.0 *
1330	Canal auriculoventricular parcial	Trastorno	20.0 BP*
577	Mucopolidosis tipo III	Trastorno	29.55 *
3303	Tetralogía de Fallot	Trastorno	29.3 BP*
411527	Oclusión de la vena central de la retina	Trastorno	28.0 *
582	Mucopolisacaridosis tipo 4	Trastorno	0.45 BP*
582	Mucopolisacaridosis tipo 4	Trastorno	0.07 BP
1656	Dermatitis herpetiforme	Trastorno	27.0 *
791	Retinosis pigmentaria	Trastorno	26.7
70568	Enfermedad linfoproliferativa post-trasplante	Trastorno	26.2 *
137698	Enfermedad por citomegalovirus (CMV) en pacientes de riesgo por inmunidad celular alterada	Trastorno	25.5 *
95719	Hemiagenesia tiroidea	Trastorno	25.0
93402	Sindactilia tipo 1	Trastorno	25.0 BP*
703	Penfigoide ampolloso	Trastorno	25.0 *
701	Alopecia universal	Trastorno	25.0 *
3002	Trombocitopenia inmune	Trastorno	25.0 *
186	Colangitis biliar primaria	Trastorno	21.05
140286	Hipoparatiroidismo secundario por una secreción deficiente de paratohormona	Trastorno	24.75 *
94058	Glaucoma neovascular	Trastorno	24.4 *
1199	Atresia esofágica	Trastorno	24.3 BP*
860	Transposición no corregida congénitamente de las grandes arterias	Trastorno	24.25 BP*
2137	Hepatitis autoinmune	Trastorno	23.5
1851	Riñón displásico multiquístico	Trastorno	23.26 BP
97363	Riñón displásico multiquístico unilateral	Subtipo de trastorno	23.2 BP
90080	Cicatrización tras cirugía de filtración de glaucoma	Trastorno	22.0 *
217080	Infecciones pulmonares fúngicas en pacientes considerados en riesgo	Trastorno	22.0 *
217067	Pouchitis	Trastorno	22.0 *
636	Neurofibromatosis tipo 1	Trastorno	33.3 BP
2140	Hernia diafragmática congénita	Trastorno	21.2 BP*
186	Colangitis biliar primaria	Trastorno	25.0 *

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 estimada (/100.000)
1646	Microdelección del cromosoma Y	Trastorno	20.8
85410	Artritis idiopática juvenil oligoarticular	Trastorno	20.5 *
908	Síndrome X frágil	Trastorno	20.0 *
90081	Síndrome de desgaste asociado al SIDA	Trastorno	20.0 *
90062	Insuficiencia hepática aguda	Trastorno	20.0 *
797	Sarcoidosis	Trastorno	20.0 *
70	Atrofia muscular espinal proximal	Trastorno	20.0 BP*
66627	Tumor tenosinovial de células gigantes	Trastorno	20.0 *
60	Deficiencia de alfa-1 antitripsina	Trastorno	20.0 *
589	Miastenia grave	Trastorno	20.0 *
558	Síndrome de Marfan	Trastorno	15.0
35122	Deficiencia congénita de sacarasa-isomaltasa	Trastorno	20.0 *
261197	Síndrome de microdelección proximal 16p11.2	Trastorno	20.0 *
171673	Deficiencia de células madre limbares	Trastorno	20.0 *
1646	Microdelección del cromosoma Y	Trastorno	20.0 *
137583	Neoplasia vulvar intraepitelial	Trastorno	20.0 *
1330	Canal aurículoventricular parcial	Trastorno	30.0 *
1329	Canal aurículoventricular completo	Trastorno	20.0 BP*
130	Síndrome de Brugada	Trastorno	20.0 *
586	Fibrosis quística	Trastorno	19.3912 BP*
95706	Hipospadias posteriores	Trastorno	19.25 BP*
30391	Atresia biliar	Trastorno	2.9 BP*
228113	Fístula anal	Trastorno	18.3 *
91127	Infección por adenovirus en pacientes inmunocomprometidos	Trastorno	18.0 *
704	Pénfigo vulgar	Trastorno	18.0 *
2248	Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico	Trastorno	18.0 BP
154	Miocardiopatía dilatada familiar aislada	Trastorno	17.5 *
2368	Gastrosquisis	Trastorno	16.9 BP*
3380	Trisomía 18	Trastorno	16.7 BP
461	Ictiosis recesiva ligada al cromosoma X	Trastorno	16.6 *
2032	Fibrosis pulmonar idiopática	Trastorno	16.125
90064	Oclusión arterial periférica aguda	Trastorno	16.0 *
774	Telangiectasia hemorrágica hereditaria	Trastorno	16.0 *
54370	Glomerulonefritis membranoproliferativa primaria	Trastorno	16.0 *
36258	Enfermedad de Buerger	Trastorno	16.0
83463	Microtia	Trastorno	13.0 BP*
90291	Esclerosis sistémica	Trastorno	15.4 *
2248	Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico	Trastorno	15.1 BP*
558	Síndrome de Marfan	Trastorno	20.0 *
388	Enfermedad de Hirschsprung	Trastorno	13.2 BP*
388	Enfermedad de Hirschsprung	Trastorno	15.0
388	Enfermedad de Hirschsprung	Trastorno	13.2 *
309297	Mucopolisacaridosis tipo 4A	Subtipo de trastorno	15.0 *
2828	Enfermedad de Parkinson de inicio juvenil	Trastorno	15.0 *
2382	Síndrome de Lennox-Gastaut	Trastorno	15.0 *
221061	Malformación cavernosa cerebral hereditaria	Trastorno	15.0

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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia estimada (/100.000)
163934	Queratoconjuntivitis atópica	Trastorno	15.0 *
97363	Riñón displásico multiquistico unilateral	Subtipo de trastorno	14.8 BP*
166260	Dentinogénesis imperfecta tipo 2	Subtipo de trastorno	14.6 *
49042	Dentinogénesis imperfecta	Trastorno	14.5 *
95712	Ectopia tiroidea	Trastorno	14.3 *
683	Parálisis supranuclear progresiva	Trastorno	5.26
238624	Hipertensión intracraneal idiopática	Trastorno	14.0 *
214	Cistinuria	Trastorno	14.0
2162	Holoprosencefalia	Trastorno	13.4 BP*
3193	Estenosis supraavalvular aórtica	Trastorno	4.0 BP*
388	Enfermedad de Hirschsprung	Trastorno	15.0 BP
83463	Microtia	Trastorno	15.5 BP
827	Enfermedad de Stargardt	Trastorno	13.0 *
70589	Displasia broncopulmonar	Trastorno	13.0 *
449266	Empiema pleural	Trastorno	13.0 *
44890	Tumor del estroma gastrointestinal	Trastorno	13.0 *
423461	Mucopolisidosis tipo III alfa/beta	Subtipo de trastorno	13.0
3376	Triploidía	Trastorno	12.6 BP*
85138	Enfermedad de Addison	Trastorno	12.5 *
285	Síndrome de Ehlers-Danlos hiper móvil	Trastorno	12.5 *
273	Distrofia miotónica de Steinert	Trastorno	5.0 *
828	Síndrome de Stickler	Trastorno	1.0 BP*
86870	Neoplasia blástica de células dendríticas plasmocitoides	Trastorno	12.0 *
70573	Cáncer de pulmón de células pequeñas	Trastorno	12.0 *
42	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	Trastorno	12.0 BP*
399	Enfermedad de Huntington	Trastorno	2.7
29073	Mieloma múltiple	Trastorno	11.9 *
660	Onfalocele	Trastorno	11.7 BP*
716	Fenilcetonuria	Trastorno	11.4 BP*
716	Fenilcetonuria	Trastorno	4.1366
716	Fenilcetonuria	Trastorno	11.5079 *
98878	Hemofilia A	Trastorno	4.85
98878	Hemofilia A	Trastorno	8.0 *
586	Fibrosis quística	Trastorno	11.1319 *
635	Neuroblastoma	Trastorno	11.0 *
3109	Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	Trastorno	11.0 BP
700	Alopecia total	Trastorno	10.5 *
3380	Trisomía 18	Trastorno	10.4 BP*
3366	Craneosinostosis metópica no sindrómica	Trastorno	6.7 BP*
903	Enfermedad de Von Willebrand	Trastorno	10.0
90076	Quemaduras de espesor parcial profundas y de espesor total	Trastorno	10.0 *
90065	Hemorragia subaracnoidea aneurismática adquirida	Trastorno	10.0 *
778	Síndrome de Rett	Trastorno	5.0 BP*
654	Nefroblastoma	Trastorno	10.0 BP*
569	Migraña hemipléjica familiar o esporádica	Trastorno	10.0 *
51	Síndrome de Aicardi-Goutières	Trastorno	10.0 *

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 estimada (/100.000)
412	Disbetalipoproteinemia	Trastorno	7.8 *
36258	Enfermedad de Buerger	Trastorno	10.0 *
3286	Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica	Trastorno	10.0 *
3157	Espectro de la displasia septo-óptica	Trastorno	10.0 BP*
31112	Dermatofibrosarcoma protuberante	Trastorno	10.0 *
233	Síndrome de retracción de Duane	Trastorno	10.0 *
232	Anemia falciforme	Trastorno	10.0 *
1114	Aplasia cutis congénita	Trastorno	10.0 BP
98896	Distrofia muscular de Duchenne	Trastorno	9.9 BP
567	Síndrome de delección 22q11.2	Trastorno	37.5 BP
79665	Síndrome de Gardner	Subtipo de trastorno	9.1 BP
99125	Anomalía congénita del retorno venoso pulmonar total	Trastorno	9.0 BP
99125	Anomalía congénita del retorno venoso pulmonar total	Trastorno	9.0
900	Granulomatosis con poliangeítis	Trastorno	9.0 *
306644	Complicaciones post-trasplante de órganos	Trastorno	9.0 *
138	Síndrome CHARGE	Trastorno	6.5 BP
1203	Atresia duodenal	Trastorno	9.0 BP*
1203	Atresia duodenal	Trastorno	9.0 *
1201	Atresia de intestino delgado	Trastorno	9.0 BP*
137914	Atresia de coanas	Trastorno	8.6 BP*
99981	Apnea de la prematuridad	Trastorno	8.5 *
2444	Malformación congénita de las vías aéreas pulmonares	Trastorno	8.2 BP*
171	Colangitis esclerosante primaria	Trastorno	7.84 *
666	Osteogénesis imperfecta	Trastorno	8.06
98878	Hemofilia A	Trastorno	11.25 BP
95702	Hipoplasia suprarrenal congénita ligada al cromosoma X	Trastorno	8.0
95702	Hipoplasia suprarrenal congénita ligada al cromosoma X	Trastorno	8.0 BP
930	Acalasia idiopática	Trastorno	8.0
85408	Artritis idiopática juvenil poliarticular factor reumatoide negativo	Trastorno	8.0 *
5	Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga	Trastorno	1.0 BP*
171	Colangitis esclerosante primaria	Trastorno	8.1
412	Disbetalipoproteinemia	Trastorno	10.0
589	Miastenia grave	Trastorno	7.77
247234	Ataxia esporádica de inicio en el adulto de etiología desconocida	Trastorno	7.6 *
221	Dermatomiositis	Trastorno	7.5312
72	Síndrome de Angelman	Trastorno	7.5
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 *
2004	Hendidura laringotraqueoesofágica	Trastorno	7.5 BP*
1464	Corazón univentricular	Trastorno	7.5 BP
821	Síndrome de Sotos	Trastorno	7.1 BP
732	Polimiositis	Trastorno	7.1 *
90794	Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa	Trastorno	7.0 *

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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia estimada (/100.000)
90794	Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa	Trastorno	7.0 BP
90052	Enfermedad hepática por recurrencia del virus de la hepatitis C en trasplantados hepáticos	Trastorno	7.0 *
705	Síndrome de Pendred	Trastorno	7.0 *
261236	Síndrome de microdeleción 16p13.11	Trastorno	7.0 BP
2059	Síndrome de Fryns	Trastorno	7.0 BP*
42	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	Trastorno	6.85
57145	Síndrome SUNCT	Trastorno	6.7 *
3366	Craneosinostosis metópica no sindrómica	Trastorno	10.2979 *
238468	Displasia ectodérmica hipohidrótica	Trastorno	6.7 *
42062	Iminoglicinuria	Trastorno	6.67 BP*
42062	Iminoglicinuria	Trastorno	6.68 *
324	Enfermedad de Fabry	Trastorno	6.66 BP
50839	Enfermedad por arañazo de gato	Trastorno	6.6 *
138	Síndrome CHARGE	Trastorno	9.0 *
716	Fenilcetonuria	Trastorno	6.4 BP
79254	Fenilcetonuria clásica	Subtipo de trastorno	6.0
79254	Fenilcetonuria clásica	Subtipo de trastorno	6.0 BP
79254	Fenilcetonuria clásica	Subtipo de trastorno	6.34 *
887	Asociación VACTERL/VATER	Trastorno	6.25 BP*
905	Enfermedad de Wilson	Trastorno	2.25 BP
905	Enfermedad de Wilson	Trastorno	2.02
79254	Fenilcetonuria clásica	Subtipo de trastorno	6.34 BP*
790	Retinoblastoma	Trastorno	6.0 BP
733	Poliposis adenomatosa familiar	Trastorno	6.0 *
609	Distrofia muscular tibial	Trastorno	6.0 *
521	Leucemia mieloide crónica	Trastorno	6.0 *
46724	Malformación arteriovenosa cerebral	Trastorno	6.0 *
411703	Infección pulmonar por micobacterias no tuberculosas	Trastorno	6.0 *
3451	Síndrome de espasmos infantiles	Trastorno	6.0 *
3451	Síndrome de espasmos infantiles	Trastorno	3.7 BP
252164	Schwannoma benigno	Trastorno	6.0 *
635	Neuroblastoma	Trastorno	5.8 BP*
85438	Artritis idiopática juvenil asociada a entesitis	Trastorno	5.7 *
1209	Atresia tricuspídea	Trastorno	5.5625 BP*
85443	Amiloidosis AL	Trastorno	5.127
93372	Hipercalcemia hipocalciúrica familiar tipo 1	Subtipo de trastorno	5.5
881	Síndrome de Turner	Trastorno	5.5 BP*
2440	Malformación aislada de mano hendida-pie hendido	Trastorno	5.4 BP*
819	Síndrome de Smith-Magenis	Trastorno	4.0
683	Parálisis supranuclear progresiva	Trastorno	14.0 *
803	Esclerosis lateral amiotrófica	Trastorno	5.2 *
85443	Amiloidosis AL	Trastorno	5.5311 *
98838	Linfoma mediastínico primario de células B grandes	Trastorno	5.0 *
79271	Síndrome de Sanfilippo tipo C	Subtipo de trastorno	5.0 *

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 estimada (/100.000)
792	Retinosquisis ligada al cromosoma X	Trastorno	5.0
778	Síndrome de Rett	Trastorno	10.0 *
766	Anemia hemolítica por deficiencia de piruvato quinasa de los glóbulos rojos	Trastorno	5.0 *
718	Síndrome de Pierre Robin aislado	Trastorno	5.0 BP*
53	Osteopetrosis de Albers-Schönberg	Trastorno	1.0
469	Intolerancia hereditaria a la fructosa	Trastorno	5.0 *
39812	Enfermedad de injerto contra hospedador	Trastorno	5.0 *
287	Síndrome de Ehlers-Danlos clásico	Trastorno	5.0
273	Distrofia miotónica de Steinert	Trastorno	12.5
244	Discinesia ciliar primaria	Trastorno	5.0 BP*
214	Cistinuria	Trastorno	5.0 *
1332	Carcinoma medular de tiroides	Trastorno	5.0 *
1198	Atresia de colon	Trastorno	5.0 BP
88629	Tritanopía	Trastorno	4.8 *
3384	Tronco arterioso común	Trastorno	4.3 BP
15	Acondroplasia	Trastorno	4.73 BP
60041	Bloqueo auriculoventricular completo congénito	Trastorno	4.54 BP
85446	Amiloidosis ABeta2M forma nativa	Trastorno	4.5 *
792	Retinosquisis ligada al cromosoma X	Trastorno	4.5 *
269	Distrofia facioescapulohumeral	Trastorno	4.5 *
60015	Foramina parietal ampliada	Trastorno	4.3 *
3384	Tronco arterioso común	Trastorno	4.8 BP*
1143	Artrogriposis múltiple congénita tipo neurogénico	Trastorno	4.3 BP*
104	Neuropatía óptica hereditaria de Leber	Trastorno	4.3
727	Poliangeitis microscópica	Trastorno	4.2843
137599	Queratitis estromal	Trastorno	4.2091
85435	Artritis idiopática juvenil poliarticular factor reumatoide positivo	Trastorno	4.2 *
2116	Síndrome de Hartnup	Trastorno	4.2
137596	Queratopatía neurotrófica	Trastorno	4.2 *
391655	Períodos 'off' en la enfermedad de Parkinson que no responden al tratamiento oral	Trastorno	4.15 *
93110	Válvula uretral posterior	Trastorno	2.0 *
2300	Atresia intestinal múltiple	Trastorno	4.05 BP
96253	Enfermedad de Cushing	Trastorno	4.0 *
95716	Dishormonogénesis tiroidea familiar	Trastorno	4.0 *
884	Tetrasomía 12p	Trastorno	4.0 BP*
819	Síndrome de Smith-Magenis	Trastorno	5.35 *
79140	Carcinoma neuroendocrino cutáneo	Trastorno	4.0 *
564	Síndrome de Meckel	Trastorno	4.0 BP
52417	Linfoma MALT	Trastorno	4.0 *
3193	Estenosis supraavalvular aórtica	Trastorno	13.3 *
1928	Enfisema lobar congénito	Trastorno	4.0 BP
178029	Deficiencia de arginina vasopresina	Trastorno	4.0 *
101330	Porfiria cutánea tarda	Trastorno	4.0 *
803	Esclerosis lateral amiotrófica	Trastorno	3.85

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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia estimada (/100.000)
79126	Neumonía intersticial aguda	Trastorno	3.8 *
481	Enfermedad de Kennedy	Trastorno	3.8 *
478	Síndrome de Kallmann	Subtipo de trastorno	3.75 *
818	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	Trastorno	3.7 BP*
60015	Foramina parietal ampliada	Trastorno	3.7
3465	Síndrome de Worster-Drought	Trastorno	3.7 *
3451	Síndrome de espasmos infantiles	Trastorno	3.5 BP*
3378	Trisomía 13	Trastorno	3.7 BP*
2932	Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	Trastorno	3.7 *
102	Atrofia multisistémica	Trastorno	3.7 *
15	Acondroplasia	Trastorno	3.62 BP*
95720	Hipoplasia tiroidea	Trastorno	3.5
95713	Atireosis	Trastorno	3.5 *
81	Síndrome antisintetasa	Trastorno	3.5
640	Neuropatía hereditaria con susceptibilidad a la parálisis por presión	Trastorno	3.5 *
52416	Linfoma de células del manto	Trastorno	3.5 *
3205	Síndrome de Sturge-Weber	Trastorno	3.5 BP*
2655	Displasia tanatofórica	Trastorno	3.5 BP*
1880	Malformación de Ebstein de la válvula tricúspide	Trastorno	1.25 *
116	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	Trastorno	3.5 BP*
102	Atrofia multisistémica	Trastorno	3.5
218	Enfermedad de Darier	Trastorno	3.4 *
53271	Síndrome de Muenke	Trastorno	3.33 BP
3306	Síndrome de inversión duplicación del cromosoma 15	Trastorno	3.33 BP
750	Pseudoacondroplasia	Trastorno	3.3
652	Neoplasia endocrina múltiple tipo 1	Trastorno	3.3 *
33069	Síndrome de Dravet	Trastorno	3.3 BP*
926	Acatelasemia	Trastorno	3.2 *
158	Deficiencia sistémica primaria de carnitina	Trastorno	3.2 BP*
100075	Tumor neuroendocrino de estómago	Trastorno	3.2 *
767	Poliarteritis nodosa	Trastorno	3.16 *
98916	Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda	Trastorno	3.1 *
85414	Artritis idiopática juvenil de inicio sistémico	Trastorno	3.1
739	Síndrome de Prader-Willi	Trastorno	3.1 BP*
50251	Mesotelioma pleural	Trastorno	3.1 *
2322	Síndrome de Kabuki	Trastorno	3.1 *
93930	Extrofia vesical	Subtipo de trastorno	3.05 BP
429	Hipoacondroplasia	Trastorno	3.0303 BP
429	Hipoacondroplasia	Trastorno	3.0303
98879	Hemofilia B	Trastorno	3.0 *
86875	Leucemia/linfoma de células T del adulto	Trastorno	3.0 *
824	Mielofibrosis primaria	Trastorno	3.0 *
794	Síndrome de Saethre-Chotzen	Trastorno	3.0 BP*
673	Malaria	Trastorno	3.0 *
565782	Toxicidad por metotrexato	Trastorno	3.0 *

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 estimada (/100.000)
365	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida	Trastorno	0.8 BP*
36234	Síndrome de shock tóxico bacteriano	Trastorno	3.0
321	Osteocondromas múltiples	Trastorno	3.0 *
238621	Tratamiento de la incontinencia fecal ligada a una anastomosis íleo-anal con bolsa	Trastorno	3.0 *
216694	Transposición congénitamente corregida de las grandes arterias	Trastorno	3.0 BP
136	Arteriopatía cerebral autosómica dominante-infartos subcorticales-leucoencefalopatía	Trastorno	3.0 *
653	Neoplasia endocrina múltiple tipo 2	Trastorno	2.9 *
30391	Atresia biliar	Trastorno	18.5 BP
98896	Distrofia muscular de Duchenne	Trastorno	2.8
506	Síndrome de Leigh	Trastorno	2.8 BP*
169802	Hemofilia A grave	Subtipo de trastorno	2.8 *
626	Nevo melanocítico congénito de gran tamaño	Trastorno	2.75 *
49382	Acromatopsia	Trastorno	2.7
399	Enfermedad de Huntington	Trastorno	12.0 *
747	Proteinosis alveolar pulmonar autoinmune	Trastorno	2.66
6	Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa	Trastorno	2.65 BP*
564	Síndrome de Meckel	Trastorno	2.6 BP*
79432	Albinismo oculocutáneo tipo 2	Trastorno	2.55
93321	Hemimelia radial aislada	Trastorno	2.5 BP
758	Pseudoxantoma elástico	Trastorno	2.5 *
65	Amaurosis congénita de Leber	Trastorno	2.5 BP
65	Amaurosis congénita de Leber	Trastorno	2.5
393	Síndrome del varón XX	Trastorno	2.5
358	Síndrome de Gitelman	Trastorno	2.5 *
352731	Albinismo oculocutáneo tipo 1	Trastorno	2.5
315311	Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa, forma virilizante simple	Subtipo de trastorno	2.5 *
2337	Queratodermia palmoplantar difusa tipo Botnia	Trastorno	2.5 *
2138	Anomalía del desarrollo sexual 46,XX ovotesticular	Trastorno	2.5 BP
1872	Distrofia de conos y bastones	Trastorno	2.5 *
1600	Monosomía 18q	Trastorno	2.5 BP
107	Síndrome BOR	Trastorno	2.5
100070	Afasia progresiva no fluente	Trastorno	2.5 *
70588	Síndrome de aspiración de meconio	Trastorno	2.44 *
98933	Atrofia multisistémica tipo parkinsoniano	Subtipo de trastorno	2.4 *
93928	Epispadias aislado	Subtipo de trastorno	2.4 BP*
247525	Citrulinemia tipo I	Trastorno	2.4 *
330015	Intoxicación por plomo	Trastorno	2.3 *
104	Neuropatía óptica hereditaria de Leber	Trastorno	2.3 *
905	Enfermedad de Wilson	Trastorno	6.0 *
98976	Glaucoma congénito	Trastorno	2.2 BP*
98895	Distrofia muscular de Becker	Trastorno	2.0 *
98895	Distrofia muscular de Becker	Trastorno	1.53

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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia estimada (/100.000)
454750	Fístula traqueoesofágica aislada	Trastorno	2.2 BP
454750	Fístula traqueoesofágica aislada	Trastorno	2.2
2869	Síndrome de Peutz-Jeghers	Trastorno	2.2 BP
137605	Síndrome de Legius	Trastorno	2.2 BP
89936	Hipofosfatemia ligada al cromosoma X	Trastorno	1.66 *
70567	Colangiocarcinoma	Trastorno	2.1
217	Malformación de Dandy-Walker aislada	Trastorno	1.0 BP*
71211	Trastorno del espectro de la neuromielitis óptica	Trastorno	2.071
280921	Panuveítis idiopática	Trastorno	2.0194 *
98895	Distrofia muscular de Becker	Trastorno	2.2 BP*
98841	Linfoma anaplásico de células grandes	Trastorno	2.0 *
98673	Atrofia óptica autosómica dominante tipo clásico	Trastorno	2.0
95	Ataxia de Friedreich	Trastorno	2.0 *
93110	Válvula uretral posterior	Trastorno	4.125 BP*
90073	Reinfección por hepatitis B después de trasplante hepático	Trastorno	2.0 *
861	Síndrome de Treacher-Collins	Trastorno	2.0 BP*
83418	Atrofia muscular espinal proximal tipo 2	Subtipo de trastorno	2.0 BP*
54595	Craneofaringioma	Trastorno	2.0 *
506	Síndrome de Leigh	Trastorno	2.0 *
480	Síndrome de Kearns-Sayre	Trastorno	2.0 *
447	Hemoglobinuria paroxística nocturna	Trastorno	2.0 *
377	Síndrome de Gorlin	Trastorno	2.0 *
3392	Tularemia	Trastorno	2.0 *
3346	Agenesia traqueal	Trastorno	2.0 BP*
3129	Sarcosinemia	Trastorno	2.0 BP
280	Síndrome de Wolf-Hirschhorn	Trastorno	2.0 BP*
275761	Deficiencia de lipasa ácida lisosomal	Trastorno	2.0 *
26790	Pseudomixoma peritoneal	Trastorno	2.0 *
2345	Síndrome de Klippel-Feil aislado	Trastorno	2.0 *
217064	Intoxicación por 5-fluorouracilo	Trastorno	2.0 *
2017	Hendidura esternal	Trastorno	2.0 BP*
185	Síndrome de la cimitarra	Trastorno	2.0 BP*
180	Coroideremia	Trastorno	2.0 *
1699	Trisomía 12p	Trastorno	2.0 BP
168782	Trastorno desintegrativo infantil	Trastorno	2.0 *
166119	Osteopoiquiosis aislada	Trastorno	2.0
1598	Monosomía 18p	Trastorno	2.0 BP*
150	Carcinoma nasofaríngeo	Trastorno	2.0 *
10	Síndrome 48,XXYY	Trastorno	1.9 BP*
140	Displasia campomélica	Trastorno	0.0003
363958	Síndrome de microdeleción 17q21.31	Subtipo de trastorno	1.82 *
675	Páncreas anular	Trastorno	1.8 BP*
664	Deficiencia de ornitina transcarbamilasa	Trastorno	1.0 *
420429	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida de inicio tardío	Subtipo de trastorno	1.75 BP
330001	Amiloidosis ATTR forma nativa	Trastorno	1.72

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 estimada (/100.000)
251076	Síndrome de duplicación 8p23.1	Trastorno	1.72
637	Schwannomatosis completa asociada a NF2	Trastorno	1.7 *
623615	Encefalitis límbica autoinmune	Trastorno	1.7 *
2182	Hidrocefalia con estenosis del acueducto de Silvio	Subtipo de trastorno	1.7 BP
2182	Hidrocefalia con estenosis del acueducto de Silvio	Subtipo de trastorno	1.7
2152	Síndrome de Mowat-Wilson	Trastorno	1.7 BP*
1848	Agnesia renal bilateral	Subtipo de trastorno	1.7 BP*
141077	Epignato	Subtipo de trastorno	0.0017
475	Síndrome de Joubert	Trastorno	1.6666 BP
98879	Hemofilia B	Trastorno	1.665 BP
89936	Hipofosfatemia ligada al cromosoma X	Trastorno	2.14
899	Síndrome de Walker-Warburg	Trastorno	1.65 BP*
394	Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa	Trastorno	0.3 BP
79241	Deficiencia de biotinidasa	Trastorno	1.6 BP
79241	Deficiencia de biotinidasa	Trastorno	1.6 *
1915	Síndrome de embriopatía alcohólica	Trastorno	1.6 BP*
183	Granulomatosis eosinofílica con poliangeítis	Trastorno	1.56 *
633228	Deficiencia femoral focal proximal aislada	Trastorno	1.55
633228	Deficiencia femoral focal proximal aislada	Trastorno	1.55 BP
98757	Ataxia espinocerebelosa tipo 3	Trastorno	1.5
98756	Ataxia espinocerebelosa tipo 2	Trastorno	1.5
98755	Ataxia espinocerebelosa tipo 1	Trastorno	1.5
641	Neuropatía motora multifocal	Trastorno	1.5
45453	Taquicardia ventricular incesante infantil	Trastorno	1.5 BP*
45452	Flutter auricular neonatal idiopático	Trastorno	1.5 BP*
389	Histiocitosis de células de Langerhans	Trastorno	1.5 *
35689	Esclerosis lateral primaria	Trastorno	1.5 *
2911	Síndrome de Poland	Trastorno	1.5 BP*
213	Cistinosis	Trastorno	0.75 BP
213	Cistinosis	Trastorno	1.5 *
2019	Complejo fémur-peroné-cúbito	Trastorno	1.5 BP*
192	Síndrome de Coffin-Lowry	Trastorno	1.5
192	Síndrome de Coffin-Lowry	Trastorno	1.5 *
183	Granulomatosis eosinofílica con poliangeítis	Trastorno	1.5
131	Síndrome de Budd-Chiari	Trastorno	1.5 *
512	Leucodistrofia metacromática	Trastorno	1.47 BP*
79269	Síndrome de Sanfilippo tipo A	Subtipo de trastorno	0.32 *
474	Síndrome de Jeune	Trastorno	1.4 BP*
195	Síndrome del ojo de gato	Trastorno	1.35 BP*
3287	Arteritis de Takayasu	Trastorno	1.34 *
79434	Albinismo oculocutáneo tipo 1B	Subtipo de trastorno	1.3
79431	Albinismo oculocutáneo tipo 1A	Subtipo de trastorno	1.3
79408	Epidermólisis ampollosa distrófica generalizada grave autosómica recesiva	Trastorno	1.3 BP*
72	Síndrome de Angelman	Trastorno	1.3 BP*
499009	Sífilis congénita	Trastorno	1.3 *

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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia estimada (/100.000)
499009	Sífilis congénita	Trastorno	1.3 BP*
355	Enfermedad de Gaucher	Trastorno	1.0 *
281090	Ictiosis sindrómica recesiva ligada al cromosoma X	Trastorno	1.3 *
2481	Melanocitosis neurocutánea	Trastorno	1.25 *
1880	Malformación de Ebstein de la válvula tricúspide	Trastorno	3.5 BP*
199	Síndrome de Cornelia de Lange	Trastorno	1.24 BP*
628	Displasia diastrófica	Trastorno	1.2 *
464	Incontinencia pigmentaria	Trastorno	1.2 BP*
2750	Síndrome orofaciodigital tipo 1	Trastorno	1.2 BP*
263432	Nevo de Ito	Trastorno	1.17 *
1896	Síndrome EEC	Trastorno	1.11 BP*
93323	Hemimelia aislada del peroné	Trastorno	1.1033 BP
93323	Hemimelia aislada del peroné	Trastorno	1.1033
377	Síndrome de Gorlin	Trastorno	1.1
289	Síndrome de Ellis-Van Creveld	Trastorno	0.4 BP*
275766	Hipertensión arterial pulmonar idiopática	Subtipo de trastorno	1.1 *
131	Síndrome de Budd-Chiari	Trastorno	1.1
1906	Trastorno del espectro del síndrome fetal por valproato	Trastorno	1.02 BP*
99789	Displasia de dentina tipo 1	Subtipo de trastorno	1.0 *
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
96263	Síndrome 48,XXX Y	Trastorno	1.0 BP*
95715	Hipotiroidismo congénito por el paso transplacentario de anticuerpos maternos inhibidores de la unión a TSH	Trastorno	1.0 *
94068	Displasia espondiloepifisaria congénita	Trastorno	1.0 BP*
90068	Intoxicación por cocaína	Trastorno	1.0 *
90060	Hemorragia alveolar difusa	Trastorno	1.0 *
87503	Mal de Meleda	Trastorno	1.0
86867	Linfoma nodal de zona marginal de células B	Trastorno	1.0 *
828	Síndrome de Stickler	Trastorno	12.2 BP
79435	Albinismo oculocutáneo tipo 4	Trastorno	1.0
79258	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa tipo Ia	Subtipo de trastorno	1.0 BP*
79086	Lipodistrofia generalizada adquirida	Trastorno	1.0 *
77259	Enfermedad de Gaucher tipo 1	Subtipo de trastorno	1.0 *
746	Deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial	Trastorno	1.0 *
710	Síndrome de Pfeiffer	Trastorno	1.0 BP*
681	Parálisis periódica hipopotasémica	Trastorno	1.0 *
67043	Queratitis amebiana	Trastorno	1.0 *
664	Deficiencia de ornitina transcarbamilasa	Trastorno	1.77 BP
647	Síndrome de rotura de Nijmegen	Trastorno	1.0 BP
646	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	Trastorno	1.0 *
616	Meduloblastoma	Trastorno	1.0 *
614	Enfermedad de Thomsen y Becker	Trastorno	1.0
606	Miopatía miotónica proximal	Trastorno	1.0 *
602	Miopatía GNE	Trastorno	1.0

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 estimada (/100.000)
579	Mucopolisacaridosis tipo 1	Trastorno	1.0 BP*
579	Mucopolisacaridosis tipo 1	Trastorno	0.82 BP
531	Síndrome de Miller-Dieker	Trastorno	1.0 BP*
53	Osteopetrosis de Albers-Schönberg	Trastorno	5.0 *
5	Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga	Trastorno	8.0 *
487	Enfermedad de Krabbe	Trastorno	1.0 *
487	Enfermedad de Krabbe	Trastorno	1.0 BP*
487	Enfermedad de Krabbe	Trastorno	0.7 BP
43393	Síndrome miasténico de Lambert-Eaton	Trastorno	1.0 *
422	Hipertensión arterial pulmonar idiopática/hereditaria	Trastorno	1.0 *
396	Hipo crónico	Trastorno	1.0 *
364	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa	Trastorno	1.0 BP
360	Glioblastoma	Trastorno	1.0
355	Enfermedad de Gaucher	Trastorno	1.3 BP
3449	Síndrome de Weill-Marchesani	Trastorno	1.0
3403	Anomalia de Uhl	Trastorno	1.0 BP
331206	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia completa de RAG1/2	Trastorno	1.0 *
33	Acidemia isovalérica	Trastorno	1.0 *
296	Enfermedad de Ollier	Trastorno	1.0 *
2924	Enfermedad poliquistica hepática aislada	Trastorno	1.0 *
286	Síndrome de Ehlers-Danlos vascular	Trastorno	1.0
267	Distrofia muscular de cinturas R1 asociada a calpaína 3	Trastorno	1.0 *
264580	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosforilasa quinasa hepática	Trastorno	1.0 BP*
2578	Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser tipo 2	Subtipo de trastorno	1.0 BP*
25	Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa	Trastorno	1.0 BP
23	Aciduria argininosuccínica	Trastorno	1.0 *
217	Malformación de Dandy-Walker aislada	Trastorno	2.1 *
2134	Síndrome hemolítico urémico atípico	Trastorno	1.0 *
205	Síndrome de Crigler-Najjar	Trastorno	0.1 BP*
1900	Síndrome de Ehlers-Danlos cifoescolótico por deficiencia de lisil hidroxilasa 1	Subtipo de trastorno	1.0 BP
189	Displasia ectodérmica hidrótica	Trastorno	1.0 *
180242	Tumor maligno de las trompas de Falopio	Trastorno	1.0 *
16	Monocromatismo de conos azules	Trastorno	1.0 BP
16	Monocromatismo de conos azules	Trastorno	1.0
157	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II	Trastorno	1.0 *
141	Enfermedad de Canavan	Trastorno	1.0 BP
3169	Sirenomelia	Trastorno	0.98 BP
3169	Sirenomelia	Trastorno	0.71 BP*
444490	Síndrome de quilomicronemia familiar	Trastorno	0.97 *
79408	Epidermólisis ampollosa distrófica generalizada grave autosómica recesiva	Trastorno	0.963 *
623626	Degeneración cerebelosa paraneoplásica	Trastorno	0.9553 *

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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia estimada (/100.000)
79278	Protoporfiria eritropoyética autosómica	Trastorno	0.92 *
882	Tirosinemia tipo 1	Trastorno	0.9 BP
48162	Síndrome de Lewis-Summer	Subtipo de trastorno	0.9 *
207	Síndrome de Crouzon	Trastorno	0.9 BP*
581	Mucopolisacaridosis tipo 3	Trastorno	0.87 BP*
99429	Síndrome de insensibilidad completa a los andrógenos	Trastorno	0.83
579	Mucopolisacaridosis tipo 1	Trastorno	0.5 *
52	Síndrome de Alagille	Trastorno	0.8 BP*
365	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida	Trastorno	3.0 *
169793	Hemofilia B grave	Subtipo de trastorno	0.8 *
1461	Corazón en criss-cross	Trastorno	0.8 BP*
3312	Embriopatía por talidomida	Trastorno	0.77
95699	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de citocromo P450 oxidoreductasa	Trastorno	0.75 BP*
93929	Extrofia cloacal	Subtipo de trastorno	0.75 BP*
90795	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 11-beta-hidroxisilasa	Trastorno	0.75 BP*
667	Osteopetrosis maligna autosómica recesiva	Trastorno	0.75 BP*
354	Gangliosidosis GM1	Trastorno	0.75 BP*
213	Cistinosis	Trastorno	0.5 BP*
181	Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada al cromosoma X	Subtipo de trastorno	0.75 BP*
1501	Carcinoma adrenocortical	Trastorno	0.75 *
3169	Sirenomelia	Trastorno	0.01
93473	Síndrome de Hurler	Subtipo de trastorno	0.5 *
813	Síndrome de Silver-Russell	Trastorno	0.7 BP*
783	Síndrome de Rubinstein-Taybi	Trastorno	0.7 BP*
726	Síndrome de Alpers-Huttenlocher	Trastorno	0.7 BP*
580	Mucopolisacaridosis tipo 2	Trastorno	0.7 BP*
580	Mucopolisacaridosis tipo 2	Trastorno	0.68 BP
392	Síndrome de Holt-Oram	Trastorno	0.7 BP*
177	Condrodisplasia punctata rizomélica	Trastorno	0.7 BP*
528	Lipodistrofia congénita generalizada	Trastorno	0.5 *
580	Mucopolisacaridosis tipo 2	Trastorno	0.2 *
796	Enfermedad de Sandhoff	Trastorno	0.67 BP*
511	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	Trastorno	0.67 BP
448270	Ectopia cordis	Trastorno	0.67 BP
3282	Taquicardia auricular multifocal	Trastorno	0.67 BP
2591	Miofibromatosis infantil	Trastorno	0.67 BP*
1335	Pentalogía de Cantrell	Trastorno	0.55 BP*
124	Anemia de Diamond-Blackfan	Trastorno	0.67 BP*
90053	Complicaciones post-trasplante de células madre hematopoyéticas	Trastorno	0.65 *
84	Anemia de Fanconi	Trastorno	0.3 *
3463	Síndrome de Wolfram	Trastorno	0.13
294975	Ausencia aislada de la parte superior del brazo y el antebrazo con	Trastorno	0.62 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 estimada (/100.000)
	presencia de la mano		
994	Secuencia deformante de aquinesia fetal	Trastorno	0.6 BP*
98809	Discinesia paroxística cinesigénica	Trastorno	0.6
79098	Oftalmia simpática	Trastorno	0.6 *
550	MELAS	Trastorno	0.6 *
248111	Enfermedad de Huntington juvenil	Trastorno	0.6 *
240103	Parálisis supranuclear progresiva-síndrome corticobasal	Subtipo de trastorno	0.6 *
2345	Síndrome de Klippel-Feil aislado	Trastorno	0.6 BP*
169799	Hemofilia B leve	Subtipo de trastorno	0.6 *
169796	Hemofilia B moderada	Subtipo de trastorno	0.6 *
54	Albinismo ocular recesivo ligado al cromosoma X	Trastorno	0.58 BP*
96264	Síndrome 49,XXXXY	Trastorno	0.55 BP*
562	Síndrome de McCune-Albright	Trastorno	0.55 *
1335	Pentalogía de Cantrell	Trastorno	0.67 BP
93929	Extrofia cloacal	Subtipo de trastorno	0.54 BP
79276	Porfiria aguda intermitente	Trastorno	0.54 *
71277	Síndrome de deficiencia del transportador de glucosa tipo 1 clásico	Trastorno	0.538
93473	Síndrome de Hurler	Subtipo de trastorno	0.7 BP*
92050	Enteropatía congénita en penacho	Trastorno	0.5 BP*
915	Síndrome de Aarskog-Scott	Trastorno	0.5 BP*
902	Síndrome de Werner	Trastorno	0.5 *
86854	Linfoma esplénico de la zona marginal	Trastorno	0.5 *
821	Síndrome de Sotos	Trastorno	0.5 BP*
811	Síndrome de Shwachman-Diamond	Trastorno	0.5 BP
79242	Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa	Trastorno	0.5 BP*
782	Síndrome de Axenfeld-Rieger	Trastorno	0.5 *
682	Parálisis periódica hipercalémica	Trastorno	0.5 *
64742	Blastoma pleuropulmonar	Trastorno	0.5 BP*
634	Síndrome de Netherton	Trastorno	0.5 BP*
634	Síndrome de Netherton	Trastorno	0.5 *
611	Miositis por cuerpos de inclusión	Trastorno	0.5 *
528	Lipodistrofia congénita generalizada	Trastorno	0.6812
379	Enfermedad granulomatosa crónica	Trastorno	0.46 BP
35909	Deficiencia combinada de los factores V y VIII	Trastorno	0.5 *
35858	Síndrome de Imerlund-Gräsbeck	Trastorno	0.5 *
3427	Doble salida ventricular izquierda	Trastorno	0.5 BP
3320	Síndrome de trombocitopenia-aplasia de radio	Trastorno	0.5 BP*
122	Síndrome de Birt-Hogg-Dubé	Trastorno	0.5 *
1215	Síndrome de atrofia óptica plus autosómica dominante	Trastorno	0.5 *
110	Síndrome de Bardet-Biedl	Trastorno	0.5 BP*
100	Ataxia-telangiectasia	Trastorno	0.49 *
90795	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 11-beta-hidroxiilasa	Trastorno	0.47 *
379	Enfermedad granulomatosa crónica	Trastorno	0.5 BP*
582	Mucopolisacaridosis tipo 4	Trastorno	27.6 *

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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia estimada (/100.000)
676	Pancreatitis crónica hereditaria	Trastorno	0.43 *
88	Anemia aplásica idiopática	Trastorno	0.4 *
77293	Deficiencia de esfingomielinasa ácida visceral crónica	Trastorno	0.4 BP*
503	Síndrome de Larsen	Trastorno	0.4 BP*
3008	Deficiencia de piruvato carboxilasa	Trastorno	0.4 BP*
289	Síndrome de Ellis-Van Creveld	Trastorno	1.1 BP
2869	Síndrome de Peutz-Jeghers	Trastorno	0.4 *
256	Distonía generalizada de las extremidades de inicio precoz	Trastorno	0.4 *
2315	Síndrome de Johanson-Blizzard	Trastorno	0.4 BP*
217085	Mucopolisacaridosis tipo 2, forma grave	Subtipo de trastorno	0.4 BP*
1452	Displasia cleidocraneal	Trastorno	0.1
99885	Diabetes mellitus neonatal permanente aislada	Trastorno	0.38 BP*
3440	Síndrome de Waardenburg	Trastorno	0.37 BP*
43393	Síndrome miasténico de Lambert-Eaton	Trastorno	0.35
290	Síndrome de rubéola congénita	Trastorno	0.35 BP*
179	Coriorretinopatía "birdshot"	Trastorno	0.35
576	Mucopolisacaridosis tipo II	Trastorno	0.34 BP*
510	Síndrome de Lesch-Nyhan	Trastorno	0.34 BP*
96	Ataxia con deficiencia de vitamina E	Trastorno	0.33 *
565	Enfermedad de Menkes	Trastorno	0.33 BP*
327	Deficiencia congénita del factor VII	Trastorno	0.33 *
79473	Porfiria variegata	Trastorno	0.32 *
79269	Síndrome de Sanfilippo tipo A	Subtipo de trastorno	1.4 BP
391665	Hipercolesterolemia familiar homocigota	Trastorno	0.3194
845	Enfermedad de Tay-Sachs	Trastorno	0.31 BP*
99886	Diabetes mellitus neonatal transitoria	Trastorno	0.3 BP*
90647	Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen	Trastorno	0.3
84	Anemia de Fanconi	Trastorno	0.62 BP*
79394	Eritrodermia ictiosiforme congénita	Trastorno	0.3 *
633	Síndrome de Laron	Trastorno	0.3 *
628	Displasia diastrófica	Trastorno	0.3 BP*
590	Síndrome miasténico congénito	Trastorno	0.3 *
581	Mucopolisacaridosis tipo 3	Trastorno	0.3 *
394	Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa	Trastorno	1.65 *
324964	Osteomielitis crónica no bacteriana/Osteomielitis crónica multifocal recurrente	Trastorno	0.3
3004	Síndrome de polidactilia en espejo-segmentación vertebral-anomalías de las extremidades	Trastorno	0.3 *
277	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de adenosina desaminasa	Trastorno	0.3 BP*
261	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss	Trastorno	0.3 *
258	Distrofia muscular congénita asociada a la subunidad alfa 2 de la laminina	Trastorno	0.3 *
2299	Interrupción del arco aórtico	Trastorno	0.3 BP*
229717	Agammaglobulinemia aislada	Trastorno	0.3
219	Distrofia muscular de cinturas R6 asociada a delta-sarcoglicano	Trastorno	0.3 *

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 estimada (/100.000)
182050	Enfermedad asociada al gen MYH9	Trastorno	0.3 *
845	Enfermedad de Tay-Sachs	Trastorno	0.28 BP
811	Síndrome de Shwachman-Diamond	Trastorno	0.28
93571	Glomerulonefritis membranoproliferativa tipo 2	Subtipo de trastorno	0.25
77292	Deficiencia de esfingomielinasa ácida neurovisceral infantil	Trastorno	0.25 BP*
702	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	Trastorno	0.25 *
678	Síndrome de Papillon-Lefèvre	Trastorno	0.25
538	Linfangioleiomiomatosis	Trastorno	0.15
35173	Condrodisplasia punctata dominante ligada al cromosoma X	Trastorno	0.25 BP*
910	Xeroderma pigmentoso	Trastorno	0.23 BP*
271861	Amiloidosis ATTR hereditaria	Trastorno	0.2222
47	Agammaglobulinemia ligada al cromosoma X	Subtipo de trastorno	0.1 *
111	Síndrome de Barth	Trastorno	0.22 *
98813	Displasia ectodérmica hipohidrótica con inmunodeficiencia	Trastorno	0.2 BP*
893	Síndrome WAGR	Trastorno	0.2 BP
808	Síndrome de Seckel	Trastorno	0.2 BP*
79270	Síndrome de Sanfilippo tipo B	Subtipo de trastorno	0.2 *
596	Miopatía centronuclear ligada al cromosoma X	Trastorno	0.2 *
585	Deficiencia múltiple de sulfatasas	Trastorno	0.2
534	Síndrome oculocerebrorenal de Lowe	Trastorno	0.2
534	Síndrome oculocerebrorenal de Lowe	Trastorno	0.2 *
375	Enfermedad por anticuerpos anti-membrana basal glomerular	Trastorno	0.2 *
353	Distrofia muscular de cinturas R5 asociada a gamma-sarcoglicano	Trastorno	0.2 *
35	Acidemia propiónica	Trastorno	0.2 *
3006	Epilepsia dependiente de piridoxina	Trastorno	0.2 BP*
277	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de adenosina desaminasa	Trastorno	0.2 *
2635	Displasia metatrópica	Trastorno	0.2 BP*
2614	Síndrome uña-rótula	Trastorno	0.2 BP*
238583	Hiperfenilalaninemia por deficiencia de tetrahidrobiopterina	Trastorno	0.2
235	Síndrome de Dubowitz	Trastorno	0.2 BP*
209916	Condrosarcoma mixoide extraesquelético	Trastorno	0.2 *
2052	Síndrome de Fraser	Trastorno	0.2 BP*
191	Síndrome de Cockayne	Trastorno	0.2 BP*
178478	Botulismo infantil	Subtipo de trastorno	0.2 BP*
1361	Deficiencia de carnosinasa	Trastorno	0.2 BP
166096	Enfermedad de Von Willebrand tipo 3	Subtipo de trastorno	0.1865
52427	Retinitis punctata albescens	Trastorno	0.125
79404	Epidermólisis ampollosa juntural generalizada grave	Trastorno	0.17 BP
407	Encefalopatía por glicina	Trastorno	0.17 *
280219	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher, forma clásica	Subtipo de trastorno	0.17 *
1456	Síndrome aórtico medio	Trastorno	0.17 BP*
745	Trombofilia hereditaria grave por deficiencia congénita de proteína C	Trastorno	0.16 BP
722	Hipoplasminogenemia	Trastorno	0.16 *
583	Mucopolisacaridosis tipo 6	Trastorno	0.16 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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia estimada (/100.000)
583	Mucopolisacaridosis tipo 6	Trastorno	0.16 *
79430	Síndrome de Hermansky-Pudlak	Trastorno	0.15
538	Linfangioleiomiomatosis	Trastorno	0.25 *
335	Deficiencia congénita de fibrinógeno	Trastorno	0.15 *
223	Resistencia a la arginina vasopresina	Trastorno	0.15 *
169154	Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por deficiencia de IL-7Ralpha	Trastorno	0.15 BP
157850	Neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa	Trastorno	0.15 *
118	Beta-manosidosis	Trastorno	0.14 BP*
763	Picnodisostosis	Trastorno	0.13
3463	Síndrome de Wolfram	Trastorno	0.62 *
52427	Retinitis punctata albescens	Trastorno	0.175 *
33364	Tricotiodistrofia	Trastorno	0.12 BP*
623789	Disforia de la integridad corporal	Trastorno	0.11
1308	Síndrome C	Trastorno	0.11 *
620102	Craneosinostosis unicoronal no sindrómica	Trastorno	0.1049
99842	Deficiencia de adhesión leucocitaria tipo I	Subtipo de trastorno	0.1 *
98810	Discinesia paroxística no cinesigénica	Trastorno	0.1
93322	Hemimelia tibial aislada	Trastorno	0.1 BP*
93322	Hemimelia tibial aislada	Trastorno	0.1 *
93262	Síndrome de Crouzon con acantosis nigricans	Trastorno	0.1 BP
90793	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 17-alfa-hidroxilasa	Trastorno	0.1 *
906	Síndrome de Wiskott-Aldrich	Trastorno	0.1 *
86834	Leucemia mielomonocítica juvenil	Trastorno	0.1 *
773	Enfermedad de Refsum	Trastorno	0.1 *
61	Alfa-manosidosis	Trastorno	0.1 *
512	Leucodistrofia metacromática	Trastorno	0.1 *
507	Leishmaniasis	Trastorno	0.1 *
47	Agammaglobulinemia ligada al cromosoma X	Subtipo de trastorno	0.22
367	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de enzima ramificante del glucógeno	Trastorno	0.1 BP
3329	Síndrome de aplasia tibial-ectrodactilia	Trastorno	0.1 *
32960	Síndrome periódico asociado al receptor 1 del factor de necrosis tumoral	Trastorno	0.1 *
329	Deficiencia congénita del factor XI	Trastorno	0.1 *
326	Deficiencia congénita del factor V	Trastorno	0.1 *
31824	Intoxicación por colchicina	Trastorno	0.1 *
298	Encefalomiopatía neurogastrointestinal mitocondrial	Trastorno	0.1 *
289560	Neurodegeneración asociada a proteínas de membrana mitocondrial	Trastorno	0.1
2686	Neutropenia cíclica	Trastorno	0.1 *
209335	Atrofia muscular espinal proximal autosómica dominante de inicio en el adulto	Trastorno	0.1 *
205	Síndrome de Crigler-Najjar	Trastorno	1.0 *
1959	Síndrome de Evans	Trastorno	0.1 *
1775	Disqueratosis congénita	Trastorno	0.1 *

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 estimada (/100.000)
1452	Displasia cleidocraneal	Trastorno	0.4 BP*
142	Carcinoma anaplásico de tiroides	Trastorno	0.1 *
119	Distrofia muscular de cinturas R4 asociada a beta-sarcoglicano	Trastorno	0.1 *
48818	Aceruloplasminemia	Trastorno	0.09
2485	Melorreostosis	Trastorno	0.09 *
204	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob esporádica	Trastorno	0.088
275777	Hipertensión arterial pulmonar hereditaria	Subtipo de trastorno	0.08 *
189427	Síndrome de Cushing por enfermedad corticosuprarrenal macronodular bilateral	Trastorno	0.08 *
337	Fibrodisplasia osificante progresiva	Trastorno	0.05
726	Síndrome de Alpers-Huttenlocher	Trastorno	0.07 *
217563	Distrés respiratorio agudo neonatal por deficiencia de SP-B	Trastorno	0.067 BP
77261	Enfermedad de Gaucher tipo 3	Subtipo de trastorno	0.05 *
633124	Infección invasiva por Escopulariopsis	Trastorno	0.05 *
337	Fibrodisplasia osificante progresiva	Trastorno	0.078 *
331	Deficiencia congénita del factor XIII	Trastorno	0.05 *
325	Deficiencia congénita del factor II	Trastorno	0.05 *
2788	Síndrome de osteoporosis-pseudoglioma	Trastorno	0.05 *
620113	Craneosinostosis unilambdoidea no sindrómica	Trastorno	0.0442
99718	Enfermedad de Leber 'plus'	Trastorno	0.04 *
69087	Síndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	Trastorno	0.035 *
34520	Distrofia muscular congénita con deficiencia de integrina alfa-7	Trastorno	0.03 *
280224	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher, forma transitoria	Subtipo de trastorno	0.03 *
280210	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher, forma connatal	Subtipo de trastorno	0.03 *
93976	Anotia	Trastorno	0.028 BP*
740	Síndrome de Hutchinson-Gilford	Trastorno	0.025 BP
227	Difalia	Trastorno	0.02 BP
620139	Craneosinostosis unifrontoesfenoidal no sindrómica	Trastorno	0.0136
77260	Enfermedad de Gaucher tipo 2	Subtipo de trastorno	0.01 *
584	Mucopolisacaridosis tipo 7	Trastorno	0.01 *
3169	Sirenomelia	Trastorno	0.009 *
90308	Síndrome de Klippel-Trénaunay	Trastorno	0.007 *
740	Síndrome de Hutchinson-Gilford	Trastorno	0.005
141077	Epignato	Subtipo de trastorno	1.68 BP
140	Displasia campomélica	Trastorno	1.875 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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Listado de enfermedades por número publicado de casos o familias en orden decreciente

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Incidencia estimada (/100.000)
99828	Fiebre del dengue	Trastorno	714.0
91546	Fiebre de Lyme	Trastorno	177.5 *
673	Malaria	Trastorno	73.0
558	Síndrome de Marfan	Trastorno	25.0 *
507	Leishmaniasis	Trastorno	25.0
178320	Lesión pulmonar aguda	Trastorno	25.0 *
91546	Fiebre de Lyme	Trastorno	21.9
813	Síndrome de Silver-Russell	Trastorno	15.5 *
461	Ictiosis recesiva ligada al cromosoma X	Trastorno	15.0 *
268316	Complicaciones en hemodiálisis	Trastorno	13.0 *
641350	Hipofisitis inducida por inmunoterapia	Trastorno	12.8074 *
1546	Criptococosis	Trastorno	11.0 *
848	Beta-talasemia	Trastorno	1.0
2209	Fenilcetonuria materna	Trastorno	10.0 *
137839	Síndrome de Lemierre	Trastorno	10.0 *
3467	Xantínuria hereditaria	Trastorno	9.05 *
1489	Tos ferina	Trastorno	8.9 *
1941	Epilepsia de ausencia juvenil	Trastorno	7.5 *
289390	Síndrome de Sjögren primario	Trastorno	6.92
3002	Trombocitopenia inmune	Trastorno	6.75 *
29073	Mieloma múltiple	Trastorno	6.0
213504	Adenocarcinoma del ovario	Trastorno	5.97 *
2032	Fibrosis pulmonar idiopática	Trastorno	5.55
146	Carcinoma diferenciado de tiroides	Trastorno	5.25
99977	Carcinoma de células escamosas de esófago	Trastorno	3.357 *
536	Lupus eritematoso sistémico	Trastorno	5.14
3099	Fiebre reumática	Trastorno	5.0 *
139417	Mielitis transversa aguda	Trastorno	4.72
494550	Carcinoma de células escamosas de la laringe	Trastorno	4.61 *
89936	Hipofosfatemia ligada al cromosoma X	Trastorno	4.5
213767	Carcinoma raro de células escamosas de cuello de útero	Trastorno	4.28 *
70591	Hipertensión pulmonar tromboembólica crónica	Trastorno	4.2 *
70567	Colangiocarcinoma	Trastorno	4.2
70567	Colangiocarcinoma	Trastorno	4.0 *
585867	Leucemia mieloide aguda con t(9;22)(q34.1;q11.2)	Trastorno	4.0
2929	Síndrome de poliposis juvenil	Trastorno	3.85 *
548	Lepra	Trastorno	3.7
213528	Adenocarcinoma raro de mama	Trastorno	3.55 *
502363	Carcinoma de células escamosas de la cavidad oral	Trastorno	3.51 *
99977	Carcinoma de células escamosas de esófago	Trastorno	5.2
99976	Adenocarcinoma de esófago	Trastorno	3.264 *
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	Incidencia estimada (/100.000)
500478	Carcinoma de células escamosas de la orofaringe	Trastorno	3.12 *
99745	Fiebre tifoidea	Trastorno	3.0 *
99429	Síndrome de insensibilidad completa a los andrógenos	Trastorno	3.0 *
360	Glioblastoma	Trastorno	3.0
186	Colangitis biliar primaria	Trastorno	2.57 *
154	Miocardopatía dilatada familiar aislada	Trastorno	2.91 *
454821	Adenoma pleomórfico de las glándulas salivales	Subtipo de trastorno	2.725
95716	Dishormonogénesis tiroidea familiar	Trastorno	2.67
424991	Adenocarcinoma de la vesícula biliar y de las vías biliares extrahepáticas	Trastorno	2.62 *
70	Atrofia muscular espinal proximal	Trastorno	2.6 *
186	Colangitis biliar primaria	Trastorno	3.0
91349	Adenoma hipofisario no secretor	Trastorno	1.05
360	Glioblastoma	Trastorno	2.52 *
324964	Osteomielitis crónica no bacteriana/Osteomielitis crónica multifocal recurrente	Trastorno	2.5
2038	Malformación arteriovenosa pulmonar	Trastorno	2.5
391	Linfoma de Hodgkin clásico	Trastorno	2.463 *
29073	Mieloma múltiple	Trastorno	2.4 *
803	Esclerosis lateral amiotrófica	Trastorno	2.2 *
707	Peste	Trastorno	2.2 *
545	Linfoma folicular	Trastorno	2.192 *
79239	Galactosemia clásica	Trastorno	2.1 *
166119	Osteopoiquiosis aislada	Trastorno	2.0
146	Carcinoma diferenciado de tiroides	Trastorno	2.0 *
319276	Carcinoma renal de células claras	Trastorno	1.99 *
729	Policitemia vera	Trastorno	1.9 *
50251	Mesotelioma pleural	Trastorno	1.9 *
102	Atrofia multisistémica	Trastorno	1.8
854	Trombosis primitiva venosa portal	Trastorno	1.72 *
842	Tumor testicular de células germinales seminomatoso	Trastorno	1.71 *
589	Miastenia grave	Trastorno	1.7 *
355	Enfermedad de Gaucher	Trastorno	1.7 *
810	Shigelosis	Trastorno	1.68 *
583861	Trombosis de la vena mesentérica aislada	Trastorno	1.6 *
618	Melanoma familiar	Trastorno	1.5 *
598216	Carcinoma urotelial de las vías urinarias superiores	Trastorno	1.5
35	Acidemia propiónica	Trastorno	1.5
26106	Cáncer gástrico difuso hereditario	Trastorno	1.5 *
549	Enfermedad de los legionarios	Trastorno	1.4 *
803	Esclerosis lateral amiotrófica	Trastorno	1.35
250923	Aniridia aislada	Trastorno	1.31 *
98843	Linfoma de Hodgkin clásico con esclerosis nodular	Subtipo de trastorno	1.28 *
494547	Carcinoma de células escamosas de la hipofaringe	Trastorno	1.27 *
635	Neuroblastoma	Trastorno	1.26

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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Incidencia estimada (/100.000)
521	Leucemia mieloide crónica	Trastorno	1.25 *
363494	Tumor testicular germinal no seminomatoso	Trastorno	1.21 *
673	Malaria	Trastorno	1.2 *
313920	Carcinoma gástrico asociado al virus de Epstein-Barr	Trastorno	1.2
2137	Hepatitis autoinmune	Trastorno	1.2
85443	Amiloidosis AL	Trastorno	1.044
91349	Adenoma hipofisario no secretor	Trastorno	2.55 *
85443	Amiloidosis AL	Trastorno	1.1177 *
502366	Carcinoma de células escamosas del labio	Trastorno	1.02
213772	Adenocarcinoma de cuello de útero	Trastorno	1.01 *
848	Beta-talasemia	Trastorno	10.0 *
824	Mielofibrosis primaria	Trastorno	1.0 *
727	Poliangeitis microscópica	Trastorno	1.0 *
69078	Liposarcoma	Trastorno	1.0 *
54595	Craneofaringioma	Trastorno	1.0
44890	Tumor del estroma gastrointestinal	Trastorno	1.0 *
44890	Tumor del estroma gastrointestinal	Trastorno	1.0
400	Equinocosis quística	Trastorno	1.0 *
3148	Tumor maligno de la vaina nerviosa periférica	Trastorno	1.0
209964	Síndrome de úlcera rectal solitaria	Trastorno	1.0 *
157798	Síndrome de poliposis serrada	Trastorno	1.0
577	Mucopolidosis tipo III	Trastorno	0.985 *
221	Dermatomiositis	Trastorno	0.9704
97560	Glomerulonefritis membranosa primaria	Trastorno	0.8103
2023	Sarcoma pleomórfico indiferenciado	Trastorno	0.9 *
900	Granulomatosis con poliangeítis	Trastorno	0.85 *
398961	Adenocarcinoma mucinoso de ovario	Trastorno	0.85 *
97560	Glomerulonefritis membranosa primaria	Trastorno	0.9194 *
454723	Carcinoma endometriode de ovario	Trastorno	0.81 *
424019	Carcinoma de células escamosas del canal anal	Trastorno	0.81 *
33226	Macroglobulinemia de Waldenström	Trastorno	0.81 *
930	Acalasia idiopática	Trastorno	0.77
171	Colangitis esclerosante primaria	Trastorno	0.77 *
2137	Hepatitis autoinmune	Trastorno	0.75 *
48104	Pioderma gangrenoso	Trastorno	0.74
340	Fiebre hemorrágica con síndrome renal	Trastorno	0.74 *
276145	Tumor epitelial maligno de las glándulas salivales	Trastorno	0.73 *
99976	Adenocarcinoma de esófago	Trastorno	0.7
100070	Afasia progresiva no fluente	Trastorno	0.7 *
98823	Leucemia mielomonocítica crónica	Trastorno	0.68
289596	Angiofibroma nasofaríngeo juvenil	Trastorno	0.6666
79139	Encefalitis japonesa	Trastorno	0.65 *
683	Parálisis supranuclear progresiva	Trastorno	0.65
171	Colangitis esclerosante primaria	Trastorno	0.65
85414	Artritis idiopática juvenil de inicio sistémico	Trastorno	0.6
83597	Encefalomiелitis aguda diseminada	Trastorno	0.6 *
101330	Porfiria cutánea tarda	Trastorno	0.6 *

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	Incidencia estimada (/100.000)
780	Rabdomiosarcoma	Trastorno	0.59 *
104075	Adenocarcinoma de intestino delgado	Trastorno	0.588 *
732	Polimiositis	Trastorno	0.585 *
398058	Carcinoma de células escamosas del pene	Trastorno	0.57 *
86830	Enfermedad mieloproliferativa crónica inclasificable	Trastorno	0.53 *
589	Miastenia grave	Trastorno	0.53
99971	Liposarcoma bien diferenciado	Subtipo de trastorno	0.51 *
180275	Enfermedad de Paget del pezón	Trastorno	0.51 *
280921	Panuveítis idiopática	Trastorno	0.5051 *
99828	Fiebre del dengue	Trastorno	0.5 *
980	Ausencia de la arteria pulmonar	Trastorno	0.5 *
39044	Melanoma uveal	Trastorno	0.5 *
2584	Micosis fungoide clásica	Trastorno	0.5 *
191	Síndrome de Cockayne	Trastorno	0.5 *
3318	Trombocitemia esencial	Trastorno	0.48 *
963	Acromegalia	Trastorno	0.47
533	Listeriosis	Trastorno	0.43 *
98844	Linfoma de Hodgkin clásico de naturaleza celular mixta	Subtipo de trastorno	0.42 *
424943	Adenocarcinoma de hígado y vías biliares intrahepáticas	Trastorno	0.412 *
86872	Leucemia linfocítica granular de células T grandes	Trastorno	0.4 *
820	Síndrome de Sneddon	Trastorno	0.4 *
570422	Deficiencia de galactosa mutarotasa	Trastorno	0.4
83484	Encefalitis de St. Louis	Trastorno	0.38 *
399	Enfermedad de Huntington	Trastorno	0.38
36426	Síndrome de Stevens-Johnson	Subtipo de trastorno	0.36 *
150	Carcinoma nasofaríngeo	Trastorno	0.36 *
728	Policondritis recidivante	Trastorno	0.35
54057	Púrpura trombótica trombocitopénica	Trastorno	0.35
500464	Carcinoma de células escamosas de la cavidad nasal y senos paranasales	Trastorno	0.35
49041	Fibrosis retroperitoneal asociada a IgG4	Subtipo de trastorno	0.35 *
33276	Sarcoma de Kaposi	Trastorno	0.34 *
533	Listeriosis	Trastorno	0.337
398971	Adenocarcinoma de células claras de ovario	Trastorno	0.32 *
1070	Anisakiosis	Trastorno	0.32
873	Tumor desmoide	Trastorno	0.3 *
52417	Linfoma MALT	Trastorno	0.3 *
293173	Pustulosis exantemática generalizada aguda	Trastorno	0.3
29072	Feocromocitoma-paraganglioma hereditario	Trastorno	0.3
1930	Encefalitis por el virus del herpes simple	Trastorno	0.3
178478	Botulismo infantil	Subtipo de trastorno	0.3 *
93672	Dermatomiositis juvenil	Trastorno	0.295
58017	Leucemia de células pilosas clásica	Trastorno	0.29 *

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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Incidencia estimada (/100.000)
99970	Liposarcoma desdiferenciado	Subtipo de trastorno	0.27 *
79140	Carcinoma neuroendocrino cutáneo	Trastorno	0.27
83330	Atrofia muscular espinal proximal tipo 1	Subtipo de trastorno	0.26 *
168999	Melanoma maligno mucoso	Trastorno	0.26 *
567548	Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides	Trastorno	0.2582
424016	Adenocarcinoma del canal anal	Trastorno	0.253 *
97279	Insulinoma	Trastorno	0.25
623615	Encefalitis límbica autoinmune	Trastorno	0.25 *
329977	Tumor neuroendocrino clásico del apéndice	Subtipo de trastorno	0.25
251627	Oligodendroglioma	Trastorno	0.25 *
139423	Mielitis transversa aguda idiopática	Subtipo de trastorno	0.25 *
55880	Condrosarcoma	Trastorno	0.24 *
668	Osteosarcoma	Trastorno	0.23 *
623626	Degeneración cerebelosa paraneoplásica	Trastorno	0.2225 *
1332	Carcinoma medular de tiroides	Trastorno	0.22 *
423786	Carcinoma indiferenciado de estómago	Trastorno	0.211 *
96253	Enfermedad de Cushing	Trastorno	0.2 *
3392	Tularemia	Trastorno	0.2 *
100085	Carcinoma neuroendocrino hepático primario	Trastorno	0.2
95455	Espectro del síndrome Stevens-Johnson/necrólisis epidérmica tóxica	Trastorno	0.19
71211	Trastorno del espectro de la neuromielitis óptica	Trastorno	0.1877
183	Granulomatosis eosinofílica con poliangeítis	Trastorno	0.18 *
543	Linfoma de Burkitt	Trastorno	0.17 *
517	Leucemia mielomonocítica aguda	Trastorno	0.17 *
142	Carcinoma anaplásico de tiroides	Trastorno	0.17 *
781	Fiebre Q	Trastorno	0.16 *
284	Equinococosis alveolar	Trastorno	0.16 *
251636	Ependimoma	Trastorno	0.16 *
599480	Hemofilia A adquirida	Trastorno	0.1505 *
913	Síndrome de Zollinger-Ellison	Trastorno	0.15 *
86839	Neoplasia mielodisplásica con aumento de blastos	Trastorno	0.15 *
33402	Carcinoma hepatocelular pediátrico	Trastorno	0.15 *
329918	Glomerulopatía C3	Subtipo de trastorno	0.15 *
363976	Tumor óseo de células gigantes	Trastorno	0.1404
99867	Timoma	Trastorno	0.14 *
654	Nefroblastoma	Trastorno	0.14 *
319298	Carcinoma papilar de células renales	Trastorno	0.14 *
79140	Carcinoma neuroendocrino cutáneo	Trastorno	0.13 *
514	Leucemia monoblástica aguda	Trastorno	0.13 *
319	Sarcoma de Ewing esquelético	Trastorno	0.13 *
913	Síndrome de Zollinger-Ellison	Trastorno	0.125
99915	Tumor maligno de células de la granulosa de ovario	Trastorno	0.12 *

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	Incidencia estimada (/100.000)
86893	Linfoma de Hodgkin con predominio de linfocitos nodulares	Trastorno	0.12
509	Leptospirosis	Trastorno	0.12 *
324625	Chikungunya	Trastorno	0.12 *
213716	Carcinoma de células escamosas de cuerpo de útero	Trastorno	0.12 *
213512	Tumor mülleriano mixto maligno de ovario	Trastorno	0.12 *
2086	Glioma de vías ópticas	Trastorno	0.12
204	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob esporádica	Trastorno	0.118
418959	Carcinoma de células escamosas del estómago	Trastorno	0.115 *
424002	Carcinoma de células escamosas de recto	Trastorno	0.113 *
616	Meduloblastoma	Trastorno	0.11 *
520	Leucemia promielocítica aguda	Trastorno	0.11 *
99967	Liposarcoma mixoide/de células redondas	Subtipo de trastorno	0.1 *
98919	Síndrome de Miller-Fisher	Trastorno	0.1 *
98845	Linfoma de Hodgkin clásico rico en linfocitos	Subtipo de trastorno	0.1 *
53035	Enfermedad de Caroli	Trastorno	0.1
37553	Síndrome de Andersen-Tawil	Trastorno	0.1 *
26790	Pseudomixoma peritoneal	Trastorno	0.1
2382	Síndrome de Lennox-Gastaut	Trastorno	0.1 *
2314	Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante por deficiencia de STAT3	Trastorno	0.1 *
228371	Botulismo alimentario	Subtipo de trastorno	0.1 *
1822	Displasia epifisaria hemimélica	Trastorno	0.1
178475	Botulismo por herida	Subtipo de trastorno	0.1 *
131	Síndrome de Budd-Chiari	Trastorno	0.1
112	Síndrome de Bartter	Trastorno	0.1 *
86893	Linfoma de Hodgkin con predominio de linfocitos nodulares	Trastorno	0.095 *
75564	Anemia sideroblástica idiopática adquirida	Trastorno	0.09 *
251630	Oligodendroglioma anaplásico	Trastorno	0.09 *
1304	Brucelosis	Trastorno	0.09 *
3287	Arteritis de Takayasu	Trastorno	0.084 *
375	Enfermedad por anticuerpos anti-membrana basal glomerular	Trastorno	0.08 *
398987	Teratoma maligno de ovario	Trastorno	0.07 *
79277	Porfiria eritropoyética congénita	Trastorno	0.065 *
86843	Panmielosis aguda con mielofibrosis	Trastorno	0.06 *
863	Triquinelosis	Trastorno	0.06 *
213531	Carcinoma metaplásico de mama	Trastorno	0.06 *
99969	Liposarcoma pleomórfico	Subtipo de trastorno	0.05 *
86852	Leucemia prolinfocítica de células B	Trastorno	0.05 *
790	Retinoblastoma	Trastorno	0.05 *
213557	Cáncer de mama tipo glándula salivar	Trastorno	0.05 *

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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Incidencia estimada (/100.000)
418951	Carcinoma indiferenciado de esófago	Trastorno	0.044 *
99931	Hemosiderosis pulmonar idiopática	Trastorno	0.0425 *
99912	Disgerminoma ovárico	Trastorno	0.04 *
98846	Linfoma de Hodgkin clásico tipo depleción linfocítica	Subtipo de trastorno	0.04 *
454714	Leucemia de células plasmáticas	Trastorno	0.04 *
331	Deficiencia congénita del factor XIII	Trastorno	0.04 *
300385	Carcinoma hipofisario	Trastorno	0.04 *
248111	Enfermedad de Huntington juvenil	Trastorno	0.04 *
168960	Anemia refractaria con exceso de blastos en transformación	Trastorno	0.04 *
357034	Retinoblastoma no hereditario	Subtipo de trastorno	0.038 *
83476	Encefalitis del Nilo occidental	Trastorno	0.036 *
2573	Enfermedad de Moyamoya	Trastorno	0.035 *
424996	Carcinoma de células escamosas de vesícula biliar y vías biliares extrahepáticas	Trastorno	0.032 *
99865	Seminoma espermatocítico	Trastorno	0.03 *
46487	Epidermolisis ampollosa adquirida	Trastorno	0.03 *
33355	Disgenesia reticular	Trastorno	0.03 *
290	Síndrome de rubéola congénita	Trastorno	0.03 *
251576	Gliosarcoma	Subtipo de trastorno	0.03 *
1501	Carcinoma adrenocortical	Trastorno	0.03 *
424046	Carcinoma de células acinares de páncreas	Trastorno	0.029 *
423994	Carcinoma de células escamosas de colon	Trastorno	0.026 *
401920	Carcinoma hepatocelular fibrolamelar	Trastorno	0.025 *
329984	Carcinoma de células caliciformes	Subtipo de trastorno	0.025
3299	Tétanos	Trastorno	0.024 *
424039	Carcinoma de células escamosas de páncreas	Trastorno	0.023 *
1267	Botulismo	Trastorno	0.022 *
99928	Tumor trofoblástico del sitio placentario	Trastorno	0.02 *
98834	Leucemia mieloblástica aguda con maduración	Trastorno	0.02 *
86850	Sarcoma mielóide	Trastorno	0.02 *
518	Leucemia megacarioblástica aguda	Trastorno	0.02 *
449	Hepatoblastoma	Trastorno	0.02 *
363489	Tumor testicular de los cordones sexuales	Trastorno	0.02 *
251909	Pineoblastoma	Trastorno	0.02 *
251679	Astroblastoma	Trastorno	0.02 *
251579	Glioblastoma de células gigantes	Subtipo de trastorno	0.02 *
1957	Estesioneuroblastoma	Trastorno	0.02 *
143	Carcinoma de paratiroides	Trastorno	0.02 *
1183	Síndrome opsoclono-mioclono	Trastorno	0.02 *
424970	Carcinoma indiferenciado de hígado y vías biliares intrahepáticas	Trastorno	0.015 *
31837	Enfermedad veno-oclusiva pulmonar	Trastorno	0.015 *

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	Incidencia estimada (/100.000)
538	Linfangioleiomiomatosis	Trastorno	0.0135
79276	Porfiria aguda intermitente	Trastorno	0.013 *
79278	Protoporfiria eritropoyética autosómica	Trastorno	0.012 *
424058	Carcinoma intraductal papilar mucinoso de páncreas	Trastorno	0.011 *
98833	Leucemia mieloblástica aguda sin maduración	Trastorno	0.01 *
98832	Leucemia mieloide aguda con mínima diferenciación	Trastorno	0.01 *
55881	Adamantinoma	Trastorno	0.01 *
424053	Cistoadenocarcinoma mucinoso de páncreas	Trastorno	0.01 *
319303	Carcinoma de células renales cromóforo	Trastorno	0.01 *
251899	Carcinoma del plexo coroideo	Trastorno	0.01 *
251863	Meduloblastoma desmoplásico/nodular	Subtipo de trastorno	0.01 *
251607	Xantastrocitoma pleomórfico	Trastorno	0.01 *
251598	Astrocitoma protoplásmico	Subtipo de trastorno	0.01 *
251582	Gliomatosis cerebri	Trastorno	0.01 *
2030	Fibrosarcoma	Trastorno	0.01 *
180234	Tumor mixto de células germinales	Trastorno	0.01 *
180226	Carcinoma embrionario	Trastorno	0.01 *
168966	Linfoma compuesto	Trastorno	0.01 *
424975	Carcinoma de células escamosas de hígado y vías biliares intrahepáticas	Trastorno	0.009 *
79473	Porfiria variegata	Trastorno	0.008 *
423968	Carcinoma de células escamosas de intestino delgado	Trastorno	0.008 *
284343	Síndrome de predisposición tumoral familiar al blastoma pleuropulmonar	Trastorno	0.007
356	Síndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker	Trastorno	0.0055
97280	Glucagonoma	Trastorno	0.005 *
418945	Carcinoma de esófago tipo glándulas salivales	Trastorno	0.004 *
424065	Carcinoma sólido pseudopapilar de páncreas	Trastorno	0.003 *
97283	Somatostatina	Trastorno	0.0025 *
424982	Cistoadenocarcinoma biliar	Trastorno	0.002 *
424080	Carcinoma indiferenciado de páncreas con células gigantes tipo osteoclasto	Trastorno	0.001 *

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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Listado de enfermedades por número decreciente de casos o familias publicados

Número publicado de casos

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
319218	Fiebre hemorrágica del virus Ébola	Trastorno	28220 Caso(s)
227972	Síndrome del aceite tóxico	Trastorno	20000 Caso(s)
454745	Kuru	Trastorno	2700 Caso(s)
50918	Enfermedad de Kikuchi-Fujimoto	Trastorno	1052 Caso(s)
2309	Paquioniquia congénita	Trastorno	1000 Caso(s)
158014	Enfermedad de Rosai-Dorfman	Trastorno	1000 Caso(s)
64	Síndrome de Alström	Trastorno	950 Caso(s)
454836	Gripe aviar	Trastorno	826 Caso(s)
83312	Rickettsiosis exantemática	Trastorno	800 Caso(s)
1359	Complejo de Carney	Trastorno	750 Caso(s)
840	Siringocistoadenoma papilífero	Trastorno	730 Caso(s)
71276	Síndrome de seno silente	Trastorno	558 Caso(s)
99825	Enfermedad por el virus de Nipah	Trastorno	556 Caso(s)
99826	Fiebre hemorrágica de Marburg	Trastorno	500 Caso(s)
79282	Acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo cbIC	Subtipo de trastorno	500 Caso(s)
73256	Neurocitoma central	Trastorno	500 Caso(s)
69077	Tumor rabdoide	Trastorno	500 Caso(s)
530	Proteinosis lipoidea	Trastorno	500 Caso(s)
42642	Síndrome PFAPA	Trastorno	500 Caso(s)
35687	Enfermedad de Erdheim-Chester	Trastorno	500 Caso(s)
3261	Síndrome linfoproliferativo autoinmune	Trastorno	500 Caso(s)
2930	Síndrome de Cronkhite-Canada	Trastorno	500 Caso(s)
26	Acidemia metilmalónica con homocistinuria	Trastorno	500 Caso(s)
2138	Anomalía del desarrollo sexual 46,XX ovotesticular	Trastorno	500 Caso(s)
167	Síndrome de Chédiak-Higashi	Trastorno	500 Caso(s)
85448	Amiloidosis AGel	Trastorno	475 Caso(s)
79312	Acidemia metilmalónica resistente a la vitamina B12 tipo mut-	Subtipo de trastorno	450 Caso(s)
22	Deficiencia de semialdehído succínico deshidrogenasa	Trastorno	450 Caso(s)
79501	Queratodermia palmoplantar punctata tipo 1	Trastorno	437 Caso(s)
411593	Síndrome autoinmune por insulina	Trastorno	404 Caso(s)
662	Síndrome de uñas amarillas	Trastorno	400 Caso(s)
649	Enfermedad de Norrie	Trastorno	400 Caso(s)
352540	Osteomalacia oncogénica	Trastorno	400 Caso(s)
35125	Síndrome de nevo epidérmico	Trastorno	400 Caso(s)
3348	Traqueobroncopatía osteocondroplástica	Trastorno	400 Caso(s)
2909	Síndrome de Rothmund-Thomson	Trastorno	400 Caso(s)
100025	Enfermedad de cadenas pesadas alfa	Subtipo de trastorno	400 Caso(s)
974	Síndrome de Adams-Oliver	Trastorno	398 Caso(s)
238606	Temblor ortostático primario	Trastorno	390 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	Número de casos
83453	Síndrome vulvovaginal-gingival	Trastorno	380 Caso(s)
96170	Síndrome de Emanuel	Trastorno	350 Caso(s)
85458	Angiopatia amiloide cerebral	Trastorno	350 Caso(s)
64741	Blastoma pulmonar	Trastorno	350 Caso(s)
3269	Sinostosis radiocubital aislada	Trastorno	350 Caso(s)
2968	Deficiencia de adhesión leucocitaria	Trastorno	350 Caso(s)
59	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	Trastorno	320 Caso(s)
838	Síndrome de Susac	Trastorno	304 Caso(s)
99147	Síndrome de Von Willebrand adquirido	Trastorno	300 Caso(s)
83469	Tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas	Trastorno	300 Caso(s)
73	Enfermedad de Gorham-Stout	Trastorno	300 Caso(s)
570	Síndrome de Moebius	Trastorno	300 Caso(s)
525	Liquen plano pilar	Trastorno	300 Caso(s)
51608	Calcificación arterial generalizada del lactante	Trastorno	300 Caso(s)
501	Enfermedad de Lafora	Trastorno	300 Caso(s)
482	Enfermedad de Kimura	Trastorno	300 Caso(s)
42775	Síndrome PHACE	Trastorno	300 Caso(s)
41	Discromatosis simétrica hereditaria	Trastorno	300 Caso(s)
3347	Síndrome de Mounier-Kühn	Trastorno	300 Caso(s)
309025	Deficiencia de mevalonato quinasa	Trastorno	300 Caso(s)
3071	Síndrome de Costello	Trastorno	300 Caso(s)
247245	Siderosis superficial	Trastorno	300 Caso(s)
237	Duplicación de la uretra	Trastorno	300 Caso(s)
2330	Fenómeno de Kasabach-Merritt	Trastorno	300 Caso(s)
228302	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II, forma miopática	Subtipo de trastorno	300 Caso(s)
220	Síndrome de Denys-Drash	Trastorno	300 Caso(s)
2092	Hipoplasia dérmica focal	Trastorno	300 Caso(s)
206569	Miopatía necrotizante inmunomediada	Trastorno	300 Caso(s)
184	Querubismo	Trastorno	300 Caso(s)
157	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II	Trastorno	300 Caso(s)
1556	Cutis marmorata telangiectásica congénita	Trastorno	300 Caso(s)
1467	Síndrome de Cogan	Trastorno	300 Caso(s)
1340	Síndrome cardio-facio-cutáneo	Trastorno	300 Caso(s)
1328	Síndrome de Camurati-Engelmann	Trastorno	300 Caso(s)
125	Síndrome de Bloom	Trastorno	300 Caso(s)
500	Síndrome de Noonan con léntigos múltiples	Trastorno	296 Caso(s)
363549	Encefalopatía aguda con convulsiones bifásicas y difusión reducida tardía	Trastorno	283 Caso(s)
599373	Encefalopatía asociada a STXBP1	Trastorno	282 Caso(s)
2070	Gastroenteritis eosinofílica	Trastorno	280 Caso(s)
566943	Síndrome de Mueller-Weiss	Trastorno	277 Caso(s)
137667	Malformación capilar-malformación arteriovenosa	Trastorno	261 Caso(s)
98954	Distrofia corneal de Meesmann	Trastorno	250 Caso(s)
90283	Lupus eritematoso túbido	Trastorno	250 Caso(s)
77258	Síndrome trico-rino-falángico tipo 1	Trastorno	250 Caso(s)
397596	Síndrome de PI3K-delta activado	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
373	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel	Trastorno	250 Caso(s)
2908	Epidermolisis ampollosa de Kindler	Trastorno	250 Caso(s)
221074	Enfermedad de Marchiafava-Bignami	Trastorno	250 Caso(s)
167635	Escleromixedema	Trastorno	250 Caso(s)
163634	Síndrome de Maffucci	Trastorno	250 Caso(s)
100006	Amiloidosis ABeta tipo neerlandés	Subtipo de trastorno	250 Caso(s)
199318	Síndrome de microdelección 15q13.3	Trastorno	246 Caso(s)
2710	Displasia oculodentodigital	Trastorno	243 Caso(s)
464453	Metahemoglobinemia adquirida	Trastorno	242 Caso(s)
169105	Síndrome de Good	Trastorno	241 Caso(s)
99642	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Handigodu	Trastorno	234 Caso(s)
2241	Síndrome de megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal	Trastorno	230 Caso(s)
1708	Trisomía 16 en mosaico	Trastorno	226 Caso(s)
65285	Enfermedad de Lhermitte-Duclos	Trastorno	220 Caso(s)
1727	Síndrome de duplicación 22q11.2	Trastorno	216 Caso(s)
2796	Paquidermoperiostosis	Trastorno	204 Caso(s)
2510	Síndrome Micro	Trastorno	203 Caso(s)
33364	Tricotiodistrofia	Trastorno	201 Caso(s)
99050	Origen anómalo de la arteria pulmonar derecha o izquierda de la aorta	Trastorno	200 Caso(s)
97360	Síndrome de Robinow	Trastorno	200 Caso(s)
901	Síndrome de Wells	Trastorno	200 Caso(s)
847	Síndrome de alfa talasemia-discapacidad intelectual ligada al cromosoma X	Trastorno	200 Caso(s)
79277	Porfiria eritropoyética congénita	Trastorno	200 Caso(s)
79255	Gangliosidosis GM1 tipo 1	Subtipo de trastorno	200 Caso(s)
75563	Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X	Trastorno	200 Caso(s)
679	Papulosis atrófica maligna	Subtipo de trastorno	200 Caso(s)
66630	Pseudoartrosis congénita de clavícula	Trastorno	200 Caso(s)
599490	Deficiencia del factor V adquirida	Trastorno	200 Caso(s)
575	Síndrome de Muckle-Wells	Trastorno	200 Caso(s)
565612	Vasculopatía miocárdica primaria por depósito de triglicéridos	Trastorno	200 Caso(s)
559	Síndrome de Marinesco-Sjogren	Trastorno	200 Caso(s)
523	Leiomiomatosis hereditaria y carcinoma de células renales	Trastorno	200 Caso(s)
48686	Linfoma primario de efusiones	Trastorno	200 Caso(s)
48652	Síndrome de Phelan-McDermid	Trastorno	200 Caso(s)
48377	Dermatosis pustulosa subcórnea	Trastorno	200 Caso(s)
457	Ictiosis arlequín	Trastorno	200 Caso(s)
414	Atrofia girata de la coroides y la retina	Trastorno	200 Caso(s)
343	Hiperinmunoglobulinemia D con fiebre periódica	Subtipo de trastorno	200 Caso(s)
317	Eritroqueratodermia variable	Trastorno	200 Caso(s)
306516	Hipomagnesemia primaria con hipercalciuria y	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	Número de casos
	nefrocalcinosis		
302	Epidermodisplasia verruciforme hereditaria	Trastorno	200 Caso(s)
289494	Leucodistrofia 4H	Trastorno	200 Caso(s)
2616	Síndrome 3M	Trastorno	200 Caso(s)
261183	Síndrome de microdelección 15q11.2	Trastorno	200 Caso(s)
221016	Síndrome de Rothmund-Thomson tipo 2	Subtipo de trastorno	200 Caso(s)
220407	Esclerosis sistémica limitada	Subtipo de trastorno	200 Caso(s)
2088	Síndrome de Fanconi-Bickel	Trastorno	200 Caso(s)
199267	Fibromatosis digital infantil	Trastorno	200 Caso(s)
1986	Complejo de Gollop-Wolfgang	Trastorno	200 Caso(s)
1980	Calcinosis bilateral estriato-pálido-dentada	Trastorno	200 Caso(s)
193	Síndrome de Cohen	Trastorno	200 Caso(s)
1540	Síndrome de Jackson-Weiss	Trastorno	200 Caso(s)
139436	Reticulohistiocitosis multicéntrica	Trastorno	200 Caso(s)
137867	Enfermedad de las motoneuronas de Madras	Trastorno	200 Caso(s)
1300	Síndrome de pterigium poplíteo autosómico dominante	Trastorno	200 Caso(s)
1063	Angioma en racimo	Trastorno	200 Caso(s)
1059	Nevo azul en tina de goma	Trastorno	200 Caso(s)
627	Síndrome de Nance-Horan	Trastorno	196 Caso(s)
402035	Colitis eosinofílica	Trastorno	196 Caso(s)
37042	Síndrome de inmunodesregulación-poliendocrinopatía-enteropatía ligada al cromosoma X	Trastorno	195 Caso(s)
699	Síndrome de Pearson	Trastorno	194 Caso(s)
28	Acidemia metilmalónica sensible a la vitamina B12	Trastorno	192 Caso(s)
1465	Síndrome de Coffin-Siris	Trastorno	190 Caso(s)
293381	Distrofia por erosiones epiteliales recurrentes	Trastorno	186 Caso(s)
31150	Enfermedad de Tangier	Trastorno	185 Caso(s)
757	Pseudohipoaldosteronismo tipo 2	Trastorno	180 Caso(s)
319552	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del IL12RB1	Trastorno	180 Caso(s)
254509	Botulismo iatrogénico	Subtipo de trastorno	180 Caso(s)
2237	Síndrome de hipoparatiroidismo-sordera neurosensorial-enfermedad renal	Trastorno	180 Caso(s)
1475	Síndrome renal-coloboma	Trastorno	180 Caso(s)
572	Inmunodeficiencia por déficit de expresión del CMH de clase II	Trastorno	179 Caso(s)
98960	Distrofia corneal de Thiel-Behnke	Trastorno	173 Caso(s)
576278	Síndrome asociado al gen SATB2	Trastorno	171 Caso(s)
97685	Síndrome de microdelección 17q11	Subtipo de trastorno	170 Caso(s)
60040	Síndrome de megalencefalia-malformación capilar-polimicrogria	Trastorno	170 Caso(s)
48431	Síndrome de catarata congénita-dismorfia facial-neuropatía	Trastorno	170 Caso(s)
324636	Síndrome de sensibilización autoeritrocitaria	Trastorno	170 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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
252212	Tumor tritón maligno	Subtipo de trastorno	170 Caso(s)
1713	Síndrome de microduplicación 17p11.2	Trastorno	170 Caso(s)
1459	Síndrome de enfermedad celíaca-epilepsia-calcificación cerebral	Trastorno	170 Caso(s)
2332	Síndrome KBG	Trastorno	164 Caso(s)
96121	Síndrome de microduplicación 7q11.23	Trastorno	163 Caso(s)
261243	Síndrome de microduplicación 16p13.11	Trastorno	162 Caso(s)
349	Fucosidosis	Trastorno	161 Caso(s)
589618	Distonía 28	Trastorno	160 Caso(s)
1522	Displasia craneometafisaria	Trastorno	160 Caso(s)
2065	Síndrome de Galloway	Trastorno	159 Caso(s)
585	Deficiencia múltiple de sulfatasas	Trastorno	154 Caso(s)
300324	Linfocitosis policlonal de células B persistente	Trastorno	154 Caso(s)
93164	Pseudohipoaldosteronismo transitorio	Trastorno	152 Caso(s)
84142	Síndrome de Isaacs	Trastorno	150 Caso(s)
79259	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa tipo Ib	Subtipo de trastorno	150 Caso(s)
71518	Torticosis paroxística benigna del lactante	Trastorno	150 Caso(s)
71274	Leiomiomatosis peritoneal diseminada	Trastorno	150 Caso(s)
52503	Deficiencia de transportador de creatina ligada al cromosoma X	Trastorno	150 Caso(s)
498474	Síndrome de fibromatosis hialina	Trastorno	150 Caso(s)
381	Síndrome de Griscelli	Trastorno	150 Caso(s)
37748	Síndrome de Schnitzler	Trastorno	150 Caso(s)
35069	Distrofia neuroaxonal infantil	Trastorno	150 Caso(s)
347	Síndrome de Frasier	Trastorno	150 Caso(s)
3467	Xantínuria hereditaria	Trastorno	150 Caso(s)
329481	Glomerulopatía por lipoproteínas	Trastorno	150 Caso(s)
3265	Sinostosis húmero-radial aislada	Trastorno	150 Caso(s)
3197	Hiperekplexia hereditaria	Trastorno	150 Caso(s)
314777	Adenoma hipofisario aislado familiar	Trastorno	150 Caso(s)
3103	Síndrome de Roberts	Trastorno	150 Caso(s)
284454	Retinopatía aguda zonal oculta externa	Trastorno	150 Caso(s)
28378	Tirosinemia tipo 2	Trastorno	150 Caso(s)
2637	Talla baja significativa primordial osteodisplásica microcefálica tipo II	Trastorno	150 Caso(s)
2576	Síndrome de MULIBREY	Trastorno	150 Caso(s)
236	Trisomía 9p	Trastorno	150 Caso(s)
226	Deficiencia de dihidropteridina reductasa	Subtipo de trastorno	150 Caso(s)
2108	Síndrome de Hallermann-Streiff	Trastorno	150 Caso(s)
2048	Síndrome de Foix-Chavany-Marie	Trastorno	150 Caso(s)
188	Síndrome de extravasación capilar sistémica	Trastorno	150 Caso(s)
168816	Mesotelioma peritoneal quístico	Trastorno	150 Caso(s)
1590	Delección terminal 13q	Trastorno	150 Caso(s)
140944	Síndrome CLOVE	Trastorno	150 Caso(s)
139411	Tríada de Carney	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	Número de casos
1297	Síndrome branquio-óculo-facial	Trastorno	150 Caso(s)
135	Síndrome CACH	Trastorno	148 Caso(s)
398166	Displasia dérmica facial focal	Trastorno	147 Caso(s)
457083	Fusión esplenogonadal aislada	Trastorno	145 Caso(s)
166113	Síndrome de Bazex	Trastorno	145 Caso(s)
113	Síndrome de Bazex-Dupré-Christol	Trastorno	143 Caso(s)
90003	Pseudotumor inflamatorio del hígado	Trastorno	140 Caso(s)
83450	Odontodisplasia regional	Trastorno	140 Caso(s)
79314	Aciduria L-2-hidroxi-glutárica	Trastorno	140 Caso(s)
35708	Deficiencia de L-aminoácido aromático decarboxilasa	Trastorno	140 Caso(s)
2290	Enfermedad de inclusión microvellosa	Trastorno	137 Caso(s)
1830	Displasia inmuno-ósea de Schimke	Trastorno	133 Caso(s)
834	Enfermedad de depósito de ácido siálico libre	Trastorno	130 Caso(s)
3400	Túnel ventrículo izquierdo-aorta	Trastorno	130 Caso(s)
291	Síndrome de varicela congénita	Trastorno	130 Caso(s)
178307	Acropigmentación reticulada de Kitamura	Trastorno	130 Caso(s)
800	Síndrome de Schwartz-Jampel	Trastorno	129 Caso(s)
98920	Atrofia muscular espinal con distrés respiratorio tipo 1	Trastorno	128 Caso(s)
3138	Síndrome ulnar-mamario	Trastorno	128 Caso(s)
137898	Síndrome de leucoencefalopatía con afectación del tronco del encéfalo y a la médula espinal-lactato elevado	Trastorno	127 Caso(s)
650	Deficiencia de LCAT	Trastorno	125 Caso(s)
2855	Síndrome de Perrault	Trastorno	124 Caso(s)
93583	Púrpura trombocitopénica trombótica congénita	Subtipo de trastorno	123 Caso(s)
1305	Síndrome de Feingold	Trastorno	123 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)
90117	Neuropatía sensitivo-motora hereditaria, tipo Okinawa	Trastorno	120 Caso(s)
440727	Hamartoma combinado de retina y epitelio pigmentario retiniano	Trastorno	120 Caso(s)
391641	Síndrome de Feingold tipo 1	Subtipo de trastorno	120 Caso(s)
163	Síndrome de hiperferritinemia hereditaria-catarata	Trastorno	120 Caso(s)
100026	Enfermedad de cadenas pesadas gamma	Subtipo de trastorno	120 Caso(s)
1571	Síndrome de Knobloch	Trastorno	119 Caso(s)
261272	Síndrome de microduplicación 17q12	Trastorno	118 Caso(s)
84064	Diarrea sindrómica	Trastorno	116 Caso(s)
98967	Distrofia corneal cristalina de Schnyder	Trastorno	115 Caso(s)
48918	Miositis focal	Trastorno	115 Caso(s)
1001	Síndrome de microdelección 2q37	Trastorno	115 Caso(s)
293181	Epilepsia focal migratoria maligna del lactante	Trastorno	114 Caso(s)
261494	Síndrome de Kleefstra	Trastorno	114 Caso(s)
420584	Síndrome de polidactilia postaxial-anomalías de la hipofisaria anterior-dismorfia facial	Trastorno	112 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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
415	Síndrome de hiperornitinemia-hiperamoniemia-homocitrulinuria	Trastorno	111 Caso(s)
31043	Hipomagnesemia primaria con hipercalcemia y nefrocalcinosis sin afectación ocular grave	Subtipo de trastorno	110 Caso(s)
97229	Deficiencia del transportador de riboflavina	Trastorno	109 Caso(s)
46627	Síndrome de Char	Trastorno	109 Caso(s)
79113	Síndrome de disostosis mandibulofacial-microcefalia	Trastorno	107 Caso(s)
86909	Epilepsia mioclónica del lactante	Trastorno	106 Caso(s)
537072	Angioedema hereditario con C1Inh normal asociado al gen PLG	Subtipo de trastorno	105 Caso(s)
261265	Síndrome de microdelección 17q12	Trastorno	103 Caso(s)
79477	Síndrome de Griscelli tipo 2	Subtipo de trastorno	102 Caso(s)
3342	Síndrome de tortuosidad arterial	Trastorno	102 Caso(s)
488239	Neurorretinopatía macular aguda	Trastorno	101 Caso(s)
99880	Hiperparatiroidismo-síndrome de tumor de mandíbula	Trastorno	100 Caso(s)
99063	Complejo de Shone	Trastorno	100 Caso(s)
99015	Paraparesia espástica tipo 2	Trastorno	100 Caso(s)
981	Ausencia de la carótida interna	Trastorno	100 Caso(s)
96095	Síndrome de microduplicación 3q26	Trastorno	100 Caso(s)
955	Síndrome de Hajdu-Cheney	Trastorno	100 Caso(s)
94087	Paniculitis histiocítica citofágica	Trastorno	100 Caso(s)
91136	Síndrome de Fanconi secundario a gammapatía monoclonal de cadenas ligeras	Trastorno	100 Caso(s)
89937	Raquitismo hipofosfatémico autosómico dominante	Trastorno	100 Caso(s)
898	Enfermedad de Wagner	Trastorno	100 Caso(s)
897	Síndrome de Waardenburg-Shah	Trastorno	100 Caso(s)
869	Síndrome triple A	Trastorno	100 Caso(s)
86813	Degeneración helicoidal peripapilar coriorretiniana	Trastorno	100 Caso(s)
833	Encefalopatía por deficiencia de sulfito oxidasa	Trastorno	100 Caso(s)
79493	Síndrome de Brooke-Spiegler	Trastorno	100 Caso(s)
79409	Epidermólisis ampollosa distrófica invertida recesiva	Trastorno	100 Caso(s)
79403	Epidermólisis ampollosa juntural con atresia pilórica	Trastorno	100 Caso(s)
75326	Tortuosidad arterial retiniana familiar aislada	Trastorno	100 Caso(s)
746	Deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial	Trastorno	100 Caso(s)
724	Neumonía eosinofílica idiopática aguda	Trastorno	100 Caso(s)
71517	Distonía-parkinsonismo de inicio rápido	Trastorno	100 Caso(s)
71279	Síndrome CANOMAD	Trastorno	100 Caso(s)
709	Síndrome de Peters plus	Trastorno	100 Caso(s)
672	Síndrome de Pallister-Hall	Trastorno	100 Caso(s)
65748	Epitelioma escamoso autocurativo múltiple	Trastorno	100 Caso(s)
617916	Hiperplasia difusa idiopática de células neuroendocrinas pulmonares	Trastorno	100 Caso(s)
604680	Forma sintomática de miopatía centronuclear ligada al cromosoma X en mujeres portadoras	Trastorno	100 Caso(s)
59315	Romboencefalosinapsis	Trastorno	100 Caso(s)
59306	Síndrome de neurocantocitosis de McLeod	Trastorno	100 Caso(s)
538934	Enfermedad linfoproliferativa ligada al cromosoma X por	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	Número de casos
	deficiencia de XIAP		
538931	Enfermedad linfoproliferativa ligada al cromosoma X por deficiencia de SAP	Trastorno	100 Caso(s)
504476	Síndrome de ataxia cerebelosa con neuropatía y arreflexia vestibular bilateral	Trastorno	100 Caso(s)
502	Síndrome trico-rino-falángico tipo 2	Trastorno	100 Caso(s)
477	Síndrome KID	Trastorno	100 Caso(s)
45	Deficiencia de adenosina monofosfato deaminasa	Trastorno	100 Caso(s)
371	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosfofructoquinasa muscular	Trastorno	100 Caso(s)
352723	Síndrome de Chédiak-Higashi atenuado	Trastorno	100 Caso(s)
351	Galactosialidosis	Trastorno	100 Caso(s)
3344	Síndrome de Weismann-Netter	Trastorno	100 Caso(s)
332	Deficiencia congénita de factor intrínseco	Trastorno	100 Caso(s)
3319	Trombocitopenia amegacariocítica congénita	Trastorno	100 Caso(s)
33110	Agammaglobulinemia autosómica	Subtipo de trastorno	100 Caso(s)
3107	Síndrome de Robinow autosómico dominante	Subtipo de trastorno	100 Caso(s)
30924	Hipomagnesemia primaria con hipocalcemia secundaria	Trastorno	100 Caso(s)
306741	Síndrome hemidistonia-hemiatrofia	Trastorno	100 Caso(s)
2882	Sitosterolemia	Trastorno	100 Caso(s)
279934	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma hepatocerebral por deficiencia de DGUOK	Trastorno	100 Caso(s)
2785	Osteopetrosis con acidosis tubular renal	Trastorno	100 Caso(s)
2780	Síndrome de osteopatía estriada-esclerosis craneal	Trastorno	100 Caso(s)
274	Síndrome de Bernard-Soulier	Trastorno	100 Caso(s)
2704	Síndrome urofacial	Trastorno	100 Caso(s)
2697	Síndrome de artrogriposis-disfunción renal-colestasis	Trastorno	100 Caso(s)
2632	Displasia mesomélica de Langer	Trastorno	100 Caso(s)
261476	Síndrome de delección Xp21	Trastorno	100 Caso(s)
254478	Liquen plano penfigoide	Trastorno	100 Caso(s)
251295	Atrofia coriorretiniana pigmentada paravenosa	Trastorno	100 Caso(s)
2478	Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales	Trastorno	100 Caso(s)
245	Síndrome de Nager	Trastorno	100 Caso(s)
2414	Linfangiectasias quísticas pulmonares	Trastorno	100 Caso(s)
239	Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen	Trastorno	100 Caso(s)
238769	Síndrome de microdelección 1q44	Trastorno	100 Caso(s)
2363	Síndrome lácrimo-aurículo-dento-digital	Trastorno	100 Caso(s)
2342	Síndrome de Haim-Munk	Trastorno	100 Caso(s)
2222	Hipertriosis lanuginosa congénita	Trastorno	100 Caso(s)
221008	Síndrome de Rothmund-Thomson tipo 1	Subtipo de trastorno	100 Caso(s)
209905	Síndrome cerebro-pulmón-tiroides	Trastorno	100 Caso(s)
2053	Síndrome de Freeman-Sheldon	Trastorno	100 Caso(s)
199282	Síndrome del arlequín	Trastorno	100 Caso(s)
199241	Hemangiomas capilar pulmonar	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
1929	Encefalitis de Rasmussen	Trastorno	100 Caso(s)
1826	Displasia frontometafisaria	Trastorno	100 Caso(s)
168569	Síndrome H	Trastorno	100 Caso(s)
166305	Crisis benignas infantiles asociadas con gastroenteritis leve	Trastorno	100 Caso(s)
1507	Síndrome de Robinow autosómico recesivo	Subtipo de trastorno	100 Caso(s)
1446	Síndrome del cromosoma 22 en anillo	Trastorno	100 Caso(s)
140957	Macrotrombocitopenia autosómica dominante	Trastorno	100 Caso(s)
14	Abetalipoproteinemia	Trastorno	100 Caso(s)
137675	Miocardiopatía histiocitoide	Trastorno	100 Caso(s)
1310	Enfermedad de Caffey	Trastorno	100 Caso(s)
1221	Queilitis glandular	Trastorno	100 Caso(s)
927	Hiperamonemia por deficiencia de N-acetilglutamato sintasa	Trastorno	99 Caso(s)
329211	Vitreorretinopatía inflamatoria neovascular autosómica dominante	Trastorno	99 Caso(s)
589547	Retraso del desarrollo, discapacidad intelectual y trastorno del espectro autista asociados al gen GRIN2B	Trastorno	98 Caso(s)
2670	Síndrome de Pierson	Trastorno	98 Caso(s)
75381	Distrofia macular cistoide	Trastorno	97 Caso(s)
363447	Atrofia muscular espinal proximal autosómica dominante de inicio en la infancia	Trastorno	97 Caso(s)
333	Enfermedad de Farber	Trastorno	96 Caso(s)
293987	Síndrome de obesidad infantil de rápida progresión-disfunción hipotalámica-hipoventilación-desregulación autonómica	Trastorno	96 Caso(s)
599513	Deficiencia del factor XIII adquirida	Trastorno	95 Caso(s)
52368	Síndrome de Mohr-Tranebjaerg	Trastorno	91 Caso(s)
2671	Síndrome de Neu-Laxova	Trastorno	91 Caso(s)
742	Deficiencia de prolidasa	Trastorno	90 Caso(s)
53719	Síndrome de Wyburn-Mason	Trastorno	90 Caso(s)
498228	Tumor filoides de la próstata	Trastorno	90 Caso(s)
2473	Síndrome de McKusick Kaufman	Trastorno	90 Caso(s)
1885	Ectopia del cristalino aislada	Trastorno	90 Caso(s)
157846	Neuroferritinopatía	Trastorno	90 Caso(s)
1642	Delección terminal 9p	Trastorno	89 Caso(s)
96147	Síndrome de Kleefstra por microdelección 9q34	Subtipo de trastorno	86 Caso(s)
1738	Trisomía 4p	Trastorno	85 Caso(s)
34587	Enfermedad de Danon	Trastorno	84 Caso(s)
3403	Anomalia de Uhl	Trastorno	84 Caso(s)
319182	Síndrome de Wiedemann-Steiner	Trastorno	84 Caso(s)
254519	Síndrome de Kagami-Ogata	Trastorno	84 Caso(s)
599495	Deficiencia del factor VII adquirida	Trastorno	83 Caso(s)
98961	Distrofia corneal de Reis-Bücklers	Trastorno	81 Caso(s)
79133	Displasia dérmica focal facial tipo I	Subtipo de trastorno	81 Caso(s)
2635	Displasia metatrópica	Trastorno	81 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	Número de casos
98769	Ataxia espinocerebelosa tipo 15/16	Trastorno	80 Caso(s)
950	Acrodisostosis	Trastorno	80 Caso(s)
79315	Aciduria D-2-hidroxi-glutárica	Trastorno	80 Caso(s)
51188	Encefalopatía etilmalónica	Trastorno	80 Caso(s)
49827	Síndrome de anemia megaloblástica sensible a la tiamina	Trastorno	80 Caso(s)
49	Agenesia del pene	Trastorno	80 Caso(s)
382	Deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa	Trastorno	80 Caso(s)
3152	Esclerosteosis	Trastorno	80 Caso(s)
314404	Síndrome de ataxia cerebelosa-sordera-narcolepsia autosómico dominante	Trastorno	80 Caso(s)
238569	Síndrome de desregulación inmunológica-enfermedad inflamatoria intestinal-artritis-infecciones recurrentes	Trastorno	80 Caso(s)
231401	Alfa-talasemia-síndrome mielodisplásico	Trastorno	80 Caso(s)
1935	Encefalopatía mioclónica temprana	Trastorno	80 Caso(s)
1440	Síndrome del cromosoma 14 en anillo	Trastorno	80 Caso(s)
599501	Deficiencia del factor X adquirida	Trastorno	77 Caso(s)
352577	Síndrome de Bainbridge-Ropers	Trastorno	77 Caso(s)
2396	Lipomatosis encefalocraneocutánea	Trastorno	77 Caso(s)
457193	Síndrome de discapacidad intelectual-anomalías craneofaciales-defectos cardíacos autosómico dominante	Trastorno	76 Caso(s)
592564	Espectro de trastornos del movimiento-crisis-retraso del desarrollo asociado al gen GNAO1	Trastorno	75 Caso(s)
320406	Síndrome de paraparesia espástica-atrofia óptica-neuropatía	Trastorno	75 Caso(s)
238722	Movimientos en espejo congénitos familiares	Trastorno	75 Caso(s)
209981	Síndrome IRIDA	Trastorno	75 Caso(s)
1393	Síndrome cerebrocostomandibular	Trastorno	75 Caso(s)
79230	Hemocromatosis asociada a los genes HJV o HAMP	Trastorno	74 Caso(s)
561	Síndrome de Marshall-Smith	Trastorno	74 Caso(s)
659	Queratodermia palmoplantar mutilante con placas queratóticas periorificiales	Trastorno	73 Caso(s)
622	Homocistinuria sin aciduria metilmalónica	Trastorno	73 Caso(s)
760	Deficiencia de purina nucleósido fosforilasa	Trastorno	72 Caso(s)
2196	Hipomagnesemia primaria con hipercalcemia y nefrocalcinosis con afectación ocular grave	Subtipo de trastorno	72 Caso(s)
90280	Lupus pernicioso	Trastorno	70 Caso(s)
79293	Deficiencia familiar de LCAT	Subtipo de trastorno	70 Caso(s)
79257	Gangliosidosis GM1 tipo 3	Subtipo de trastorno	70 Caso(s)
65759	Síndrome de Carpenter	Trastorno	70 Caso(s)
530983	Síndrome de Lamb-Shaffer	Trastorno	70 Caso(s)
404546	DITRA	Trastorno	70 Caso(s)
369891	Síndrome de retraso del desarrollo-dismorfia facial, por defecto en el gen MED13L	Trastorno	70 Caso(s)
357043	Esclerosis lateral amiotrófica tipo 4	Trastorno	70 Caso(s)
3310	Tetrasomía 9p	Trastorno	70 Caso(s)
32	Deficiencia de glutatión sintetasas	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
2701	Trastorno de síndrome similar a Noonan con cabello anágeno suelto	Trastorno	70 Caso(s)
2484	Síndrome de Melnick-Needles	Trastorno	70 Caso(s)
2123	Hemangiomas neonatales difusos	Trastorno	70 Caso(s)
2028	Fibromatosis hialina juvenil	Subtipo de trastorno	70 Caso(s)
2006	Fisura mediana del labio inferior	Trastorno	70 Caso(s)
1442	Síndrome del cromosoma 18 en anillo	Trastorno	70 Caso(s)
90791	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 3-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa	Trastorno	68 Caso(s)
329284	Neurodegeneración asociada a la proteína beta-propeller	Trastorno	68 Caso(s)
319581	Susceptibilidad mendeliana autosómica dominante a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del IFN γ R1	Trastorno	68 Caso(s)
306669	Síndrome hemiparkinsoniano-hemiatrofia	Trastorno	68 Caso(s)
352328	Síndrome MEGDEL	Trastorno	67 Caso(s)
2554	Síndrome de oreja-rótula-talla baja	Trastorno	67 Caso(s)
2062	Fusión vertebral anterior progresiva no infecciosa	Trastorno	67 Caso(s)
1993	Síndrome de Pai	Trastorno	67 Caso(s)
160148	Poliposis con capuchón	Trastorno	67 Caso(s)
3405	Síndrome de ulceración del cordón umbilical-atresia intestinal	Trastorno	66 Caso(s)
2268	Síndrome ICF	Trastorno	66 Caso(s)
90354	Síndrome de córnea frágil	Trastorno	65 Caso(s)
51636	Síndrome WHIM	Trastorno	65 Caso(s)
2333	Síndrome de Kenny-Caffey	Trastorno	65 Caso(s)
96184	Síndrome de Temple por disomía uniparental materna del cromosoma 14	Subtipo de trastorno	64 Caso(s)
55595	Distrofia muscular de cinturas D2 asociada al gen TNP03	Trastorno	64 Caso(s)
3242	Síndrome de Renpenning	Trastorno	64 Caso(s)
2990	Síndrome de pterigium múltiple autosómico recesivo	Trastorno	64 Caso(s)
83473	Síndrome de megalencefalia-polimicrogiria-polidactilia postaxial-hidrocefalia	Trastorno	62 Caso(s)
75392	Síndrome de Ehlers-Danlos periodontal	Trastorno	62 Caso(s)
69736	Despigmentación aguda bilateral del iris	Trastorno	62 Caso(s)
1988	Síndrome femoral-facial	Trastorno	62 Caso(s)
641368	Síndrome de hiper-IgE autosómico recesivo por deficiencia de ZNF341	Trastorno	61 Caso(s)
3051	Síndrome de Nicolaidis-Baraitser	Trastorno	61 Caso(s)
99803	Síndrome de Haddad	Trastorno	60 Caso(s)
98870	Anemia diseritropoyética congénita tipo III	Trastorno	60 Caso(s)
969	Displasia acromiocrítica	Trastorno	60 Caso(s)
96092	Síndrome de duplicación/delección invertida 8p	Trastorno	60 Caso(s)
90349	Cutis laxa autosómica recesiva tipo 1	Trastorno	60 Caso(s)
83467	Síndrome de Morvan	Trastorno	60 Caso(s)
79310	Acidemia metilmalónica sensible a la vitamina B12 tipo cblA	Subtipo de trastorno	60 Caso(s)
773	Enfermedad de Refsum	Trastorno	60 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	Número de casos
721	Síndrome de plaquetas grises	Trastorno	60 Caso(s)
708	Anomalía de Peters	Trastorno	60 Caso(s)
677	Pancreatoblastoma	Trastorno	60 Caso(s)
641829	Síndrome compartimental neonatal	Trastorno	60 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)
52530	Enfermedad de pseudo-Von Willebrand	Trastorno	60 Caso(s)
468635	Enteritis ulcerativa estenosante multifocal criptogénica	Trastorno	60 Caso(s)
451607	Pseudolinfoma cutáneo	Trastorno	60 Caso(s)
363454	Atrofia muscular espinal proximal asociada al gen BICD2 autosómica dominante de inicio en la infancia	Subtipo de trastorno	60 Caso(s)
352490	Trastorno del espectro autista por deficiencia en AUTS2	Trastorno	60 Caso(s)
3411	Síndrome de útero doble-hemivagina-agenesia renal	Trastorno	60 Caso(s)
300493	Síndrome de Sagliker	Trastorno	60 Caso(s)
2995	Síndrome cerebrofrontofacial de Baraitser-Winter	Trastorno	60 Caso(s)
2771	Síndrome de Bruck	Trastorno	60 Caso(s)
2462	Síndrome de Shprintzen-Goldberg	Trastorno	60 Caso(s)
2221	Hipertriosis lanuginosa adquirida	Trastorno	60 Caso(s)
2067	Síndrome GAPO	Trastorno	60 Caso(s)
1667	Síndrome de Wolcott-Rallison	Trastorno	60 Caso(s)
159	Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa	Trastorno	60 Caso(s)
158029	Histiocitosis azul marino	Trastorno	60 Caso(s)
156	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa 1A	Trastorno	60 Caso(s)
1515	Displasia cráneo-ectodérmica	Trastorno	60 Caso(s)
139	Síndrome CHILD	Trastorno	60 Caso(s)
1270	Síndrome de Bowen-Conradi	Trastorno	60 Caso(s)
583097	Lipomatosis infiltrante facial congénita	Trastorno	59 Caso(s)
3338	Síndrome de Toriello-Carey	Trastorno	59 Caso(s)
57196	Osteítis condensante medial de la clavícula	Trastorno	58 Caso(s)
88644	Ataxia autosómica recesiva tipo Beauce	Trastorno	57 Caso(s)
79327	ALG1-CDG	Trastorno	57 Caso(s)
544254	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo asociada al gen SYNGAP1	Trastorno	57 Caso(s)
331176	Neutropenia congénita grave por deficiencia de G6PC3	Trastorno	57 Caso(s)
90024	Sordera con aplasia del laberinto, microtia y microdoncia	Trastorno	56 Caso(s)
65283	Síndrome de Timothy	Trastorno	56 Caso(s)
46	Deficiencia de adenilsuccinato liasa	Trastorno	56 Caso(s)
3206	Síndrome de Stüve-Wiedemann	Trastorno	56 Caso(s)
1777	Síndrome de Temtamy	Trastorno	56 Caso(s)
71	Enfermedad de retención de quilomicrones	Trastorno	55 Caso(s)
592570	Síndrome de retraso motor y de la adquisición del habla-dismorfia facial-anomalías digitales-defecto cardíaco asociado al gen TRAF7	Trastorno	55 Caso(s)
276435	Síndrome de motoneurona inferior de inicio tardío en el adulto	Trastorno	55 Caso(s)
2556	Síndrome de microftalmia con defectos cutáneos lineales	Trastorno	55 Caso(s)
1997	Síndrome bléfaro-queilo-odóntico	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
83628	Síndrome LUMBAR	Trastorno	54 Caso(s)
79320	ALG6-CDG	Trastorno	54 Caso(s)
57782	Síndrome de Mazabraud	Trastorno	54 Caso(s)
464306	Síndrome de discapacidad intelectual asociado al gen DYRK1A	Trastorno	54 Caso(s)
314603	Ataxia espástica autosómica recesiva con leucoencefalopatía	Trastorno	54 Caso(s)
2833	Síndrome de la piel apergamina	Trastorno	54 Caso(s)
98806	Distonía primaria tipo DYT6	Trastorno	53 Caso(s)
79099	Dermatitis granulomatosa intersticial con artritis	Trastorno	53 Caso(s)
69126	Síndrome PAPA	Trastorno	53 Caso(s)
398088	Criohidrocitosis hereditaria con estomatina normal	Trastorno	53 Caso(s)
2636	Talla baja significativa primordial osteodisplásica microcefálica tipos I y III	Trastorno	53 Caso(s)
254516	Síndrome de Temple	Trastorno	53 Caso(s)
251515	Artrogriposis distal tipo 10	Trastorno	53 Caso(s)
251282	Ataxia espástica autosómica dominante tipo 1	Trastorno	53 Caso(s)
178509	Síndrome de Perry	Trastorno	53 Caso(s)
79411	Epidermolisis ampollosa distrófica autocurativa	Trastorno	52 Caso(s)
449566	Fibrosis angiocéntrica eosinofílica	Trastorno	52 Caso(s)
3473	Síndrome de Zimmermann-Laband	Trastorno	52 Caso(s)
251671	Glioma angiocéntrico	Trastorno	52 Caso(s)
98767	Ataxia espino cerebelosa tipo 11	Trastorno	51 Caso(s)
572761	Espectro de microcefalia-talla baja-anomalías de las extremidades asociado al gen DONSON	Trastorno	51 Caso(s)
521414	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2DD	Trastorno	51 Caso(s)
1766	Síndrome de desequilibrio	Trastorno	51 Caso(s)
99776	Trisomía 9 en mosaico	Trastorno	50 Caso(s)
99731	Deficiencia aislada de sulfito oxidasa	Subtipo de trastorno	50 Caso(s)
98811	Discinesia paroxística inducida por el ejercicio	Trastorno	50 Caso(s)
978	Síndrome ADULT	Trastorno	50 Caso(s)
96177	Síndrome del cromosoma 15 en anillo	Trastorno	50 Caso(s)
93600	Hiperoxaluria primaria tipo 3	Subtipo de trastorno	50 Caso(s)
91496	Degeneración vitreoretiniana tipo copo de nieve	Trastorno	50 Caso(s)
90348	Cutis laxa autosómica dominante	Trastorno	50 Caso(s)
90342	Xeroderma pigmentoso tipo variante	Trastorno	50 Caso(s)
9	Tetrasomía X	Trastorno	50 Caso(s)
871	Trastorno progresivo familiar de la conducción cardíaca	Trastorno	50 Caso(s)
86816	Analbuminemia congénita	Trastorno	50 Caso(s)
868	Deficiencia de triosa fosfato-isomerasa	Trastorno	50 Caso(s)
85212	Enfermedad de Gaucher, forma fetal	Subtipo de trastorno	50 Caso(s)
85136	Leucoencefalopatía quística sin megalencefalia	Trastorno	50 Caso(s)
851	Trombocitopenia de Paris-Trousseau	Trastorno	50 Caso(s)
808	Síndrome de Seckel	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	Número de casos
79500	Síndrome DOORS	Trastorno	50 Caso(s)
79395	Queratodermia hereditaria mutilante con ictiosis	Trastorno	50 Caso(s)
79256	Gangliosidosis GM1 tipo 2	Subtipo de trastorno	50 Caso(s)
79147	Colagenosis perforante reactiva familiar	Trastorno	50 Caso(s)
79143	Anoniquia congénita aislada	Trastorno	50 Caso(s)
75382	Enfermedad de Oguchi	Trastorno	50 Caso(s)
712	Anemia hemolítica por deficiencia de glucosa fosfato isomerasa	Trastorno	50 Caso(s)
631103	Ataxia espinocerebelosa tipo 48	Trastorno	50 Caso(s)
574	Síndrome de delección 21q	Trastorno	50 Caso(s)
542310	Leucoencefalopatía con calcificaciones y quistes	Trastorno	50 Caso(s)
53540	Síndrome de Goldmann-Favre	Trastorno	50 Caso(s)
494	Queratodermia hereditaria mutilante	Trastorno	50 Caso(s)
454710	Penfigoide anti-p200	Trastorno	50 Caso(s)
443197	Protoporfiria eritropoyética ligada al cromosoma X	Trastorno	50 Caso(s)
404507	Fibroma condromixoide	Trastorno	50 Caso(s)
40	Displasia acromesomélica tipo Maroteaux	Trastorno	50 Caso(s)
371428	Espectro osteólisis multicéntrica-nodulosis-artropatía	Trastorno	50 Caso(s)
352636	Síndrome falángico microgeóidico	Trastorno	50 Caso(s)
33111	Granuloma chalazodérmico	Trastorno	50 Caso(s)
3253	Síndrome de labio leporino/paladar hendido-displasia ectodérmica	Trastorno	50 Caso(s)
3130	Síndrome de Satoyoshi	Trastorno	50 Caso(s)
3111	Síndrome de Rotor	Trastorno	50 Caso(s)
300512	Onicomatricoma	Trastorno	50 Caso(s)
29822	Hipotermia periódica espontánea	Trastorno	50 Caso(s)
284448	CLIPPERS	Trastorno	50 Caso(s)
2805	Agenesia pancreática parcial	Trastorno	50 Caso(s)
2801	Enfermedad de Paget juvenil	Trastorno	50 Caso(s)
2461	Síndrome de Marden-Walker	Trastorno	50 Caso(s)
2407	Síndrome laringo-ónico-cutáneo	Trastorno	50 Caso(s)
221046	Poiquilodermia con neutropenia	Trastorno	50 Caso(s)
217385	Síndrome de microduplicación 17p13.3	Trastorno	50 Caso(s)
2143	Síndrome de Donnai-Barrow	Trastorno	50 Caso(s)
2136	Síndrome de Hennekam	Trastorno	50 Caso(s)
208513	Ataxia espinocerebelosa tipo 29	Trastorno	50 Caso(s)
2078	Gerodermia osteodisplástica	Trastorno	50 Caso(s)
206583	Enfermedad con cuerpos de poliglucosano del adulto	Subtipo de trastorno	50 Caso(s)
1902	Erliquiosis	Trastorno	50 Caso(s)
171929	Trisomía 10p	Trastorno	50 Caso(s)
1573	Degeneración macular juvenil con hipotricosis	Trastorno	50 Caso(s)
1517	Síndrome de Cantú	Trastorno	50 Caso(s)
1493	Síndrome de Vici	Trastorno	50 Caso(s)
1444	Síndrome del cromosoma 20 en anillo	Trastorno	50 Caso(s)
1425	Síndrome de Desbuquois	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
137888	Síndrome aurículo-condilar	Trastorno	50 Caso(s)
127	Síndrome de Borjeson-Forsman-Lehmann	Trastorno	50 Caso(s)
1253	Síndrome de Ascher	Trastorno	50 Caso(s)
1125	Apraxia ocular tipo Cogan	Trastorno	50 Caso(s)
1118	Síndrome de aplasia de peroné-ectrodactilia	Trastorno	50 Caso(s)
103908	Diarrea sódica congénita	Trastorno	50 Caso(s)
101150	Distonía dopa-sensible autosómica recesiva	Trastorno	50 Caso(s)
100012	Lisencefalia con hipoplasia cerebelosa tipo B	Trastorno	50 Caso(s)
70592	Inmunodeficiencia por deficiencia de quinasa-4 asociado al receptor de interleuquina-1	Trastorno	49 Caso(s)
54251	Síndrome de absceso estéril	Trastorno	49 Caso(s)
319558	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del IL12B	Trastorno	49 Caso(s)
255229	Neurohepatopatía tipo Navajo	Trastorno	49 Caso(s)
1873	Síndrome de Jalili	Trastorno	49 Caso(s)
544469	Síndrome neurológico asociado al gen PRUNE1	Trastorno	48 Caso(s)
404553	Deficiencia de adenosina desaminasa 2	Trastorno	48 Caso(s)
391372	Síndrome FOXP1	Trastorno	48 Caso(s)
3447	Síndrome de Weaver	Trastorno	48 Caso(s)
2897	Pitiriasis rubra pilaris	Trastorno	48 Caso(s)
989	Síndrome de hipoglosia-hipodactilia	Trastorno	47 Caso(s)
85162	Neuropatía sensitiva autonómica de inicio facial	Trastorno	47 Caso(s)
565909	Distrofia muscular de cinturas D4 asociada a la calpaína-3	Trastorno	47 Caso(s)
357008	Síndrome urémico hemolítico con deficiencia de DGKE	Trastorno	47 Caso(s)
216828	Osteogénesis imperfecta tipo 5	Subtipo de trastorno	47 Caso(s)
1509	Síndrome coxo-podo-patelar	Trastorno	47 Caso(s)
1414	Síndrome de colestasis-linfedema	Trastorno	47 Caso(s)
97297	Síndrome de Bohring-Opitz	Trastorno	46 Caso(s)
798	Síndrome de Schinzel-Giedion	Trastorno	46 Caso(s)
319646	PGM1-CDG	Trastorno	46 Caso(s)
250994	Síndrome de microduplicación 1q21.1	Trastorno	46 Caso(s)
99749	Síndrome de Kostmann	Trastorno	45 Caso(s)
86788	Neutropenia congénita grave ligada al cromosoma X	Trastorno	45 Caso(s)
53721	Síndrome arteriovenoso metamérico espinal	Trastorno	45 Caso(s)
284984	Síndrome de aneurisma-osteoartritis	Trastorno	45 Caso(s)
279947	Síndrome de enfermedad postorgásmica	Trastorno	45 Caso(s)
254875	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma miopática	Trastorno	45 Caso(s)
209932	Distrofia de conos con respuesta supranormal de bastones	Trastorno	45 Caso(s)
1955	Ataxia espinocerebelosa tipo 34	Trastorno	45 Caso(s)
166286	Nevo poroqueratósico del ostio y conducto dérmico ecrinos	Trastorno	45 Caso(s)
99938	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2D	Trastorno	44 Caso(s)
538756	Fibromas discoides múltiples familiares	Trastorno	44 Caso(s)
221126	Vasculopatía de Fowler	Trastorno	44 Caso(s)
168606	Dermatitis tipo seborreica con elementos psoriasiformes	Trastorno	44 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	Número de casos
70594	Distonía dopa-sensible por deficiencia de sepiapterina reductasa	Trastorno	43 Caso(s)
2470	Síndrome de Matthew-Wood	Trastorno	43 Caso(s)
2301	Síndrome de intestino corto congénito	Trastorno	43 Caso(s)
77301	Monosomía 9q22.3	Trastorno	42 Caso(s)
352629	Síndrome de microdelección 16q24.1	Trastorno	42 Caso(s)
1621	Síndrome de microdelección 3q13	Trastorno	42 Caso(s)
398156	Síndrome óculo-aurículo-fronto-nasal	Trastorno	41 Caso(s)
2907	Poiquilodermia acroqueratósica hereditaria	Trastorno	41 Caso(s)
254351	Síndrome de microdelección terminal 7q11.23	Trastorno	41 Caso(s)
1052	Síndrome de aneuploidía en mosaico variegada	Trastorno	41 Caso(s)
99844	Deficiencia de adhesión leucocitaria tipo III	Subtipo de trastorno	40 Caso(s)
96148	Delección terminal 10q	Trastorno	40 Caso(s)
96102	Duplicación terminal 10q	Trastorno	40 Caso(s)
95159	Porfiria hepatoeritropoyética	Trastorno	40 Caso(s)
90652	Síndrome oto-palato-digital tipo 2	Trastorno	40 Caso(s)
859	Deficiencia de transcobalamina	Trastorno	40 Caso(s)
79134	Síndrome DEND	Trastorno	40 Caso(s)
79	Deficiencia congénita de alfa2-antiplasmina	Trastorno	40 Caso(s)
52022	Síndrome de Potocki-Shaffer	Trastorno	40 Caso(s)
500163	Síndrome de Witteveen-Kolk	Trastorno	40 Caso(s)
438117	Síndrome de Steel	Trastorno	40 Caso(s)
411777	Queratoacantoma eruptivo generalizado	Trastorno	40 Caso(s)
324977	Síndrome autoinflamatorio asociado al proteosoma	Trastorno	40 Caso(s)
314422	Carcinoma ameloblástico	Trastorno	40 Caso(s)
2971	Deficiencia de acil CoA oxidasa peroxisomal	Trastorno	40 Caso(s)
2962	Síndrome de De Barsy	Trastorno	40 Caso(s)
281190	Eritrodermia ictiosiforme reticular congénita	Trastorno	40 Caso(s)
280785	Mastocitosis cutánea difusa ampollosa	Subtipo de trastorno	40 Caso(s)
263534	Síndrome de descamación cutánea acral	Trastorno	40 Caso(s)
257	Epidermólisis ampollosa simple con distrofia muscular	Trastorno	40 Caso(s)
2457	Displasia acromandibular	Trastorno	40 Caso(s)
24	Aciduria fumárica	Trastorno	40 Caso(s)
228384	Síndrome de microdelección 5q14.3	Subtipo de trastorno	40 Caso(s)
2273	Síndrome de ictiosis folicular-alopecia-fotofobia	Trastorno	40 Caso(s)
217008	Síndrome de Bockenheimer	Trastorno	40 Caso(s)
210548	Síndrome de macrocefalia-discapacidad intelectual-autismo	Trastorno	40 Caso(s)
210122	Displasia capilar alveolar congénita	Trastorno	40 Caso(s)
1923	Embriofetopatía por metimazol	Trastorno	40 Caso(s)
183678	Síndrome de Hermansky-Pudlak por deficiencia de AP-3	Subtipo de trastorno	40 Caso(s)
1832	Displasia ósea osteoesclerótica	Trastorno	40 Caso(s)
1810	Displasia ectodérmica hipohidrótica autosómica dominante	Subtipo de 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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
1745	Duplicación terminal 6p	Trastorno	40 Caso(s)
1742	Trisomía 5p	Trastorno	40 Caso(s)
1699	Trisomía 12p	Trastorno	40 Caso(s)
163746	Neuropatía periférica desmielinizante-leucodistrofia desmielinizante central-síndrome de Waardenburg-enfermedad de Hirschsprung	Trastorno	40 Caso(s)
140966	Queratodermia palmoplantar tipo Nagashima	Trastorno	40 Caso(s)
1369	Síndrome de catarata congénita-miocardopatía hipertrófica-miopatía mitocondrial	Trastorno	40 Caso(s)
1225	Síndrome de Baller-Gerold	Trastorno	40 Caso(s)
1023	Hipertricosis congénita generalizada tipo Ambras	Subtipo de trastorno	40 Caso(s)
496641	Síndrome de atrofia cerebral difusa progresiva de inicio precoz-microcefalia-debilidad muscular-atrofia óptica	Trastorno	39 Caso(s)
458758	Hemangioendotelioma compuesto	Trastorno	39 Caso(s)
391677	Síndrome de talla baja-atrofia óptica-anomalía de Pelger-Huët	Trastorno	39 Caso(s)
317473	Pancitopenia por mutaciones en el gen IKZF1	Trastorno	39 Caso(s)
99852	Síndrome de Ravine	Trastorno	38 Caso(s)
91	Deficiencia de aromatasas	Trastorno	38 Caso(s)
69085	Síndrome de miembros-mamario	Trastorno	38 Caso(s)
55654	Hipotricosis simple	Trastorno	38 Caso(s)
485350	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X asociado al gen CLCN4	Trastorno	38 Caso(s)
457260	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-hipotonía-trastorno del movimiento	Trastorno	38 Caso(s)
36	Síndrome acrocalloso	Trastorno	38 Caso(s)
314621	Duplicación de la glándula hipofisaria	Trastorno	38 Caso(s)
209867	Desprendimiento de retina regmatógeno autosómico dominante	Trastorno	38 Caso(s)
171629	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 35	Trastorno	38 Caso(s)
1647	Síndrome óculo-cerebro-cutáneo	Trastorno	38 Caso(s)
163696	Síndrome de mioclonías de acción-insuficiencia renal	Trastorno	38 Caso(s)
96334	Síndrome de Kagami-Ogata por disomía uniparental paterna del cromosoma 14	Subtipo de trastorno	37 Caso(s)
79406	Epidermolísis ampollosa juntural de inicio tardío	Trastorno	37 Caso(s)
596753	Síndrome VEXAS	Trastorno	37 Caso(s)
494428	Fibroelastosis pleuroparenquimatosa idiopática	Trastorno	37 Caso(s)
493342	Urticaria vibratoria	Trastorno	37 Caso(s)
391417	Enfermedad de HSD10	Trastorno	37 Caso(s)
3455	Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch	Trastorno	37 Caso(s)
3208	Deficiencia aislada de succinato-CoQ reductasa	Trastorno	37 Caso(s)
209341	Atrofia muscular espinal proximal asociada al gen DYNC1H1 autosómica dominante de inicio en la infancia	Subtipo de trastorno	37 Caso(s)
100044	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante tipo B	Trastorno	37 Caso(s)
98955	Distrofia corneal epitelial de Lisch	Trastorno	36 Caso(s)
98908	Enfermedad de depósito de lípidos neutros con miopatía	Trastorno	36 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	Número de casos
300573	Polimicrogria por una mutación en el gen TUBB2B	Trastorno	36 Caso(s)
289478	Síndrome PASH	Trastorno	36 Caso(s)
1855	Espondilocondrodisplasia	Trastorno	36 Caso(s)
168583	Cirrosis hereditaria de los niños indios de América del Norte	Subtipo de trastorno	36 Caso(s)
166308	Epilepsia focal benigna del lactante con puntas y ondas en línea media durante el sueño	Trastorno	36 Caso(s)
1532	Síndrome de Gómez-López-Hernández	Trastorno	36 Caso(s)
101000	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 20	Trastorno	36 Caso(s)
98773	Ataxia espinocerebelosa tipo 21	Trastorno	35 Caso(s)
970	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 2	Trastorno	35 Caso(s)
96125	Deleción terminal 6p	Trastorno	35 Caso(s)
589905	Síndrome de trastornos de conducta-discapacidad intelectual-obesidad-rasgos dismórficos asociado al gen PHIP	Trastorno	35 Caso(s)
566231	Resistencia a la hormona tiroidea por una mutación en el receptor alfa de hormona tiroidea	Trastorno	35 Caso(s)
464311	Síndrome de discapacidad intelectual por una mutación puntual en el gen DYRK1A	Subtipo de trastorno	35 Caso(s)
446	Hemocromatosis neonatal	Trastorno	35 Caso(s)
443073	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2S	Trastorno	35 Caso(s)
3416	Hiperostosis cortical generalizada	Trastorno	35 Caso(s)
3275	Sinostosis espondilo-carpo-tarsal	Trastorno	35 Caso(s)
293621	Distrofia corneal endotelial ligada al cromosoma X	Trastorno	35 Caso(s)
2777	Osteomesopcnosis	Trastorno	35 Caso(s)
2117	Síndrome de Hartsfield	Trastorno	35 Caso(s)
2040	Fístula respiratorio-biliar congénita	Trastorno	35 Caso(s)
198	Síndrome del cuerno occipital	Trastorno	35 Caso(s)
1437	Síndrome del cromosoma 1 en anillo	Trastorno	35 Caso(s)
101001	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 21	Trastorno	35 Caso(s)
100045	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante tipo C	Trastorno	35 Caso(s)
100024	Enfermedad de cadenas pesadas mu	Subtipo de trastorno	35 Caso(s)
943	Aciduria malónica	Trastorno	34 Caso(s)
93269	Síndrome de polidactilia y costillas cortas tipo Majewski	Trastorno	34 Caso(s)
75496	Síndrome de Ehlers-Danlos espondilodisplásico asociado al gen B4GALT7	Subtipo de trastorno	34 Caso(s)
398097	Síndrome antifosfolipídico neonatal	Trastorno	34 Caso(s)
363528	Síndrome de discapacidad intelectual-estrabismo	Trastorno	34 Caso(s)
353284	Síndrome de Rubinstein-Taybi por haploinsuficiencia de EP300	Subtipo de trastorno	34 Caso(s)
2953	Síndrome de Ehlers-Danlos musculocontractural	Trastorno	34 Caso(s)
2874	Facomatosis pigmento-queratótica	Trastorno	34 Caso(s)
1620	Deleción terminal 3p	Trastorno	34 Caso(s)
500150	Síndrome de malformaciones cerebrales-anomalías musculoesqueléticas-dismorfia facial-discapacidad intelectual	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
488280	Síndrome de duplicación 14q32	Trastorno	33 Caso(s)
447977	Miopatía escápulo-húmero-peroneal distal progresiva	Trastorno	33 Caso(s)
411543	Hiperactividad grave de la fosforribosilpirofosfato-sintetasa	Subtipo de trastorno	33 Caso(s)
3322	Síndrome de Hoyeraal-Hreidarsson	Trastorno	33 Caso(s)
3314	Enfermedad de Thiemann forma familiar	Trastorno	33 Caso(s)
329457	Artrogriposis distal tipo 5D	Trastorno	33 Caso(s)
3102	Síndrome de Richieri Costa-Pereira	Trastorno	33 Caso(s)
300373	Acrogigantismo ligado al cromosoma X	Trastorno	33 Caso(s)
2795	Síndrome de ovarios poliquísticos-disfunción del esfínter uretral	Trastorno	33 Caso(s)
2783	Osteopetrosis dominante tipo 1	Trastorno	33 Caso(s)
2406	Síndrome de cautiverio	Trastorno	33 Caso(s)
225123	Hemocromatosis asociada al gen TFR2	Trastorno	33 Caso(s)
2170	Deficiencia de metilcobalamina tipo cbl G	Subtipo de trastorno	33 Caso(s)
1681	Diprosopus	Trastorno	33 Caso(s)
1388	Síndrome de Catel-Manzke	Trastorno	33 Caso(s)
123	Síndrome de Björnstadt	Trastorno	33 Caso(s)
832	Deficiencia de succinil-CoA: 3 oxoácido CoA transferasa	Trastorno	32 Caso(s)
67039	Displasia odontomaxilar segmentaria	Trastorno	32 Caso(s)
641353	Síndrome infantil de neurodegeneración-espasticidad progresiva-discapacidad intelectual-lesiones de la sustancia blanca	Trastorno	32 Caso(s)
622925	Diseción y aneurisma de la aorta torácica sindrómica grave ligada al cromosoma X	Trastorno	32 Caso(s)
617910	Melanoma conjuntival maligno	Trastorno	32 Caso(s)
572768	Síndrome de microcefalia-micromelia	Subtipo de trastorno	32 Caso(s)
458763	Hemangioendotelioma retiforme	Trastorno	32 Caso(s)
412217	Síndrome de distonía-afonía	Trastorno	32 Caso(s)
35664	Síndrome de De Bary asociado al gen ALDH18A1	Subtipo de trastorno	32 Caso(s)
324535	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 11	Trastorno	32 Caso(s)
3163	Síndrome SHORT	Trastorno	32 Caso(s)
314373	Diarrea crónica infantil por hiperactividad de la guanilato-ciclasa 2C	Trastorno	32 Caso(s)
293843	Síndrome 3MC	Trastorno	32 Caso(s)
217371	Insuficiencia hepática infantil aguda por un defecto de síntesis de las proteínas codificadas por el ADNmt	Trastorno	32 Caso(s)
141096	Fosa nasal supernumeraria	Trastorno	32 Caso(s)
99898	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del IFNgamma1	Trastorno	31 Caso(s)
96173	Síndrome del cromosoma 9 en anillo	Trastorno	31 Caso(s)
431255	Atrofia muscular espinal escapulooperoneal	Trastorno	31 Caso(s)
231573	Dermatosis erosiva y vesicular congénita	Trastorno	31 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	Número de casos
1711	Trisomía 17 en mosaico	Trastorno	31 Caso(s)
139485	Ataxia autosómica recesiva por deficiencia de ubiquinona	Trastorno	31 Caso(s)
99944	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2K	Trastorno	30 Caso(s)
98970	Distrofia corneal moteada	Trastorno	30 Caso(s)
98764	Ataxia espinocerebelosa tipo 27	Trastorno	30 Caso(s)
957	Displasia acropectorovertebral	Trastorno	30 Caso(s)
94065	Síndrome de microdelección 15q24	Subtipo de trastorno	30 Caso(s)
93940	Hendidura laringotraqueoesofágica tipo 3	Subtipo de trastorno	30 Caso(s)
93346	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Strudwick	Trastorno	30 Caso(s)
93315	Displasia espondilometafisaria tipo fracturas 'en esquina'	Trastorno	30 Caso(s)
91481	Dermoide anular de la córnea	Trastorno	30 Caso(s)
91396	Criptofalmia aislada	Trastorno	30 Caso(s)
90045	Malabsorción hereditaria de folato	Trastorno	30 Caso(s)
88924	Enfermedad del riñón poliquistico autosómica dominante tipo 1 con esclerosis tuberosa	Trastorno	30 Caso(s)
85277	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Cantagrel	Trastorno	30 Caso(s)
85202	Síndrome de Keutel	Trastorno	30 Caso(s)
85164	Síndrome de camptodactilia-talla alta-escoliosis-hipoacusia	Trastorno	30 Caso(s)
79456	Mastocitosis cutánea difusa	Trastorno	30 Caso(s)
79292	Enfermedad del ojo de pez	Subtipo de trastorno	30 Caso(s)
79157	Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa	Trastorno	30 Caso(s)
79155	Hidroxiquinureninuria	Trastorno	30 Caso(s)
77298	Síndrome de anoftalmia/microftalmia-atresia esofágica	Trastorno	30 Caso(s)
715	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosforilasa quinasa muscular	Trastorno	30 Caso(s)
66628	Obesidad por deficiencia congénita de leptina	Subtipo de trastorno	30 Caso(s)
642099	Displasia espondiloepimetafisaria con laxitud articular tipo Beighton	Trastorno	30 Caso(s)
477650	Reumatismo fibroblástico	Trastorno	30 Caso(s)
458768	Angioendotelioma intralinfático primario	Trastorno	30 Caso(s)
397709	Síndrome de discapacidad intelectual-cara tosca-macrocefalia-hipotrofia cerebelosa	Trastorno	30 Caso(s)
34592	Inmunodeficiencia por expresión deficiente del CMH de clase I	Trastorno	30 Caso(s)
3352	Síndrome trico-dento-óseo	Trastorno	30 Caso(s)
3266	Sinostosis húmero-radio-cubital aislada	Trastorno	30 Caso(s)
3258	Síndrome de Cenani-Lenz	Trastorno	30 Caso(s)
3005	Enfermedad de Pyle	Trastorno	30 Caso(s)
29	Aciduria mevalónica	Subtipo de trastorno	30 Caso(s)
2849	Síndrome de Perlman	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
2834	Síndrome de la piel arrugada	Subtipo de trastorno	30 Caso(s)
2763	Osteocraneoostenosis	Trastorno	30 Caso(s)
275523	Enfermedad linfoproliferativa autoinmune de Diansani	Trastorno	30 Caso(s)
2746	Opsismodisplasia	Trastorno	30 Caso(s)
2733	Omodisplasia	Trastorno	30 Caso(s)
2728	Síndrome de blefarofimosis-discapacidad intelectual tipo Ohdo	Trastorno	30 Caso(s)
2721	Displasia odonto-ónico-dérmica	Trastorno	30 Caso(s)
246	Disostosis acrofacial postaxial	Trastorno	30 Caso(s)
238446	Síndrome de microduplicación 15q11q13	Trastorno	30 Caso(s)
228415	Síndrome de microduplicación 5q35	Trastorno	30 Caso(s)
228236	Elastosis focal lineal	Trastorno	30 Caso(s)
228116	Síndrome de Hughes-Stovin	Trastorno	30 Caso(s)
220295	Complejo xeroderma pigmentoso/síndrome de Cockayne	Trastorno	30 Caso(s)
209943	Síndrome IRVAN	Trastorno	30 Caso(s)
209370	Encefalopatía grave de inicio neonatal con microcefalia	Trastorno	30 Caso(s)
2063	Síndrome de fusión esplenogonadal-anomalías de las extremidades-micrognatia	Trastorno	30 Caso(s)
2036	Síndrome de cuero cabelludo-oreja-pezones	Trastorno	30 Caso(s)
178345	Síndrome de exceso de aromatasa	Trastorno	30 Caso(s)
1752	Trisomía 8q	Trastorno	30 Caso(s)
1662	Dermopatía restrictiva	Trastorno	30 Caso(s)
1596	Delección terminal 15q	Trastorno	30 Caso(s)
1545	Síndrome de Crisponi	Trastorno	30 Caso(s)
1525	Cráneo-osteo-artropatía	Trastorno	30 Caso(s)
1427	Displasia oto-espondilo-megaepifisaria	Trastorno	30 Caso(s)
141163	Anquilosis glosopalatina	Trastorno	30 Caso(s)
140933	Atrofodermia lineal de Moulin	Trastorno	30 Caso(s)
139552	Neuropatía motora distal hereditaria tipo Jerash	Trastorno	30 Caso(s)
137834	Síndrome de Frank-Ter Haar	Trastorno	30 Caso(s)
1314	Calcificaciones talámicas simétricas	Trastorno	30 Caso(s)
1229	Síndrome similar a la infección intrauterina congénita	Trastorno	30 Caso(s)
572773	Síndrome de microcefalia-talla baja-anomalías de las extremidades	Subtipo de trastorno	29 Caso(s)
466775	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica recesiva tipo 2X	Trastorno	29 Caso(s)
3255	Síndrome de Filippi	Trastorno	29 Caso(s)
2753	Síndrome orofaciocdigital tipo 4	Trastorno	29 Caso(s)
2460	Síndrome de Van den Ende-Gupta	Trastorno	29 Caso(s)
139444	Leucoencefalopatía con quistes anteriores y bilaterales en el lóbulo temporal	Trastorno	29 Caso(s)
1186	Ataxia espinocerebelosa de inicio en el lactante	Trastorno	29 Caso(s)
99812	Síndrome LIG4	Trastorno	28 Caso(s)
85173	Síndrome IMAGE	Trastorno	28 Caso(s)
79124	Síndrome de enfermedad hepática veno-oclusiva-inmunodeficiencia	Trastorno	28 Caso(s)
521258	Síndrome de microduplicación Xq25	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	Número de casos
50814	Displasia craneolenticulosutural	Trastorno	28 Caso(s)
468631	Malformaciones corticales microcefálicas-talla baja por deficiencia de RTTN	Trastorno	28 Caso(s)
457077	Síndrome TAFRO	Trastorno	28 Caso(s)
398069	Síndrome similar a Prader-Willi asociado al gen MAGEL2	Trastorno	28 Caso(s)
391392	Síndrome familiar de dolor episódico con afectación predominante de las extremidades inferiores	Subtipo de trastorno	28 Caso(s)
3459	Síndrome de Wilson-Turner	Trastorno	28 Caso(s)
34528	Hipomagnesemia primaria autosómica dominante con hipocalciuria	Trastorno	28 Caso(s)
329466	Distonía focal autosómica dominante tipo DYT25	Trastorno	28 Caso(s)
314022	Adenocarcinoma gástrico y poliposis proximal del estómago	Trastorno	28 Caso(s)
276193	Ataxia espinoocerebelosa tipo 35	Trastorno	28 Caso(s)
228174	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2N	Trastorno	28 Caso(s)
2220	Hipertricosis cubital	Trastorno	28 Caso(s)
163681	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo asociada al gen CNTNAP2	Trastorno	28 Caso(s)
139547	Atrofia muscular espinal distal tipo 3	Trastorno	28 Caso(s)
96078	Síndrome de microduplicación 16p13.3	Trastorno	27 Caso(s)
95434	Síndrome de ataxia cerebelosa-trastorno del movimiento autosómico recesivo	Trastorno	27 Caso(s)
93358	Síndrome de displasia espondiloepimetafisaria con extremidades cortas-anomalías de calcificación	Trastorno	27 Caso(s)
592574	Síndrome de Menke-Hennekam	Trastorno	27 Caso(s)
586130	Insomnio fatal esporádico	Trastorno	27 Caso(s)
466	Insomnio familiar fatal	Trastorno	27 Caso(s)
329235	Hipotiroidismo congénito central ligado al cromosoma X con agrandamiento testicular de inicio tardío	Trastorno	27 Caso(s)
319635	Amiloidosis cutánea discrómica	Trastorno	27 Caso(s)
313808	Leucoencefalopatía difusa hereditaria con esferoides axonales y células gliales pigmentadas	Trastorno	27 Caso(s)
280133	Deficiencia del componente 3 del complemento	Trastorno	27 Caso(s)
2623	Displasia gelefísica	Trastorno	27 Caso(s)
261250	Síndrome de microdelección 16q24.3	Trastorno	27 Caso(s)
251287	Distrofia macular anular concéntrica benigna	Trastorno	27 Caso(s)
2169	Deficiencia de metilcobalamina tipo cbl E	Subtipo de trastorno	27 Caso(s)
1040	Anadisplasia metafisaria	Trastorno	27 Caso(s)
100993	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 12	Trastorno	27 Caso(s)
98771	Ataxia espinoocerebelosa tipo 18	Trastorno	26 Caso(s)
52994	Leiomioma orbital	Trastorno	26 Caso(s)
488613	Síndrome de retraso global del desarrollo-anomalías neuro-oftalmológicas-crisis-discapacidad intelectual	Trastorno	26 Caso(s)
40366	Embriofetopatía por acitretina/etretinato	Trastorno	26 Caso(s)
357332	Síndrome de sindactilia-camptodactilia y clinodactilia del quinto dedo de la mano-dedos de los pies bifidos	Trastorno	26 Caso(s)
2574	Síndrome de Moynahan	Trastorno	26 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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
199343	Síndrome EAST	Trastorno	26 Caso(s)
1974	Síndrome facio-dígito-genital autosómico recesivo	Trastorno	26 Caso(s)
1262	Síndrome de Böök	Trastorno	26 Caso(s)
93109	Megacalicosis congénita	Trastorno	25 Caso(s)
85203	Síndrome acro-pectoral	Trastorno	25 Caso(s)
79319	MPI-CDG	Trastorno	25 Caso(s)
7	Síndrome 3C	Trastorno	25 Caso(s)
637061	Hipoplasia aislada del nervio óptico	Trastorno	25 Caso(s)
56305	Atelosteogénesis tipo III	Trastorno	25 Caso(s)
56304	Atelosteogénesis tipo II	Trastorno	25 Caso(s)
54028	Síndrome de Plummer-Vinson	Trastorno	25 Caso(s)
527497	Leucodistrofia hipomielinizante autosómica recesiva asociada al gen NKX6-2	Trastorno	25 Caso(s)
50944	Síndrome de Schöpf-Schulz-Passarge	Trastorno	25 Caso(s)
488632	Síndrome de discapacidad intelectual asociada al gen TBCK	Trastorno	25 Caso(s)
458803	Ataxia espino-cerebelosa tipo 42	Trastorno	25 Caso(s)
453499	Síndrome de trastorno del neurodesarrollo-dismorfia craneofacial-defecto cardíaco-anomalías esqueléticas	Trastorno	25 Caso(s)
397941	MAN1B1-CDG	Trastorno	25 Caso(s)
39041	Síndrome de Omenn	Trastorno	25 Caso(s)
3472	Síndrome de Yunis-Varon	Trastorno	25 Caso(s)
314597	Síndrome de Chudley-McCullough	Trastorno	25 Caso(s)
281122	Bebé colodión autorresolutivo	Trastorno	25 Caso(s)
268249	Embriopatía por micofenolato mofetilo	Trastorno	25 Caso(s)
251019	Síndrome de microdelección 2q32q33	Trastorno	25 Caso(s)
2499	Metacondromatosis	Trastorno	25 Caso(s)
230	Deficiencia de dopamina beta-hidroxilasa	Trastorno	25 Caso(s)
1715	Trisomía 18p	Trastorno	25 Caso(s)
1519	Síndrome de hipertelorismo asociado al gen SPECC1L	Trastorno	25 Caso(s)
1448	Síndrome del cromosoma 6 en anillo	Trastorno	25 Caso(s)
98972	Distrofia nebulosa central de François	Trastorno	24 Caso(s)
97234	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosfoglicerato mutasa	Trastorno	24 Caso(s)
66629	Síndrome de megacolon de Goldberg-Shprintzen	Trastorno	24 Caso(s)
488333	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2W	Trastorno	24 Caso(s)
487809	Gastritis colagenosa pediátrica	Trastorno	24 Caso(s)
480864	Síndrome de crisis encefalomiopáticas metabólicas recurrentes-rabdomiólisis-arritmia cardíaca-discapacidad intelectual	Trastorno	24 Caso(s)
438216	Síndrome neonatal de hipotonía-crisis-encefalopatía grave asociado al gen PURA por una mutación puntual	Subtipo de trastorno	24 Caso(s)
438213	Síndrome neonatal de hipotonía-crisis-encefalopatía grave asociado al gen PURA	Trastorno	24 Caso(s)
401973	Síndrome MEND	Trastorno	24 Caso(s)
399096	Anoctaminopatía distal	Trastorno	24 Caso(s)
313846	Síndrome de telangiectasia cutánea familiar y predisposición al cáncer orofaríngeo	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	Número de casos
300525	Pseudohipoaldosteronismo tipo 2D	Subtipo de trastorno	24 Caso(s)
300496	Síndrome de anomalías congénitas múltiples-hipotonía-crisis tipo 2	Trastorno	24 Caso(s)
251383	Síndrome CK	Trastorno	24 Caso(s)
247262	Síndrome de hiperfosfatasa-discapacidad intelectual	Trastorno	24 Caso(s)
209902	Hipercolesterolemia por deficiencia de colesterol 7-alfa-hidroxilasa	Trastorno	24 Caso(s)
2069	Síndrome gastrocutáneo	Trastorno	24 Caso(s)
183713	Susceptibilidad a infecciones bacterianas por deficiencia de la vía de señalización TLR	Trastorno	24 Caso(s)
171607	Paraparesia espástica ligada al cromosoma X tipo 34	Trastorno	24 Caso(s)
1490	Síndrome de distrofia de córnea-sordera de percepción	Trastorno	24 Caso(s)
1361	Deficiencia de carnosinasa	Trastorno	24 Caso(s)
1234	Síndrome de Bartsocas-Papas	Trastorno	24 Caso(s)
99901	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa 9	Trastorno	23 Caso(s)
93329	Omodisplasia, forma autosómica recesiva	Subtipo de trastorno	23 Caso(s)
597939	Hipertiroxinemia disprealbuminémica eutiroides	Trastorno	23 Caso(s)
569821	Linfedema primario congénito de Gordon	Trastorno	23 Caso(s)
538574	Síndrome de queratodermia palmoplantar-neuropatía sensitivo-motora hereditaria	Trastorno	23 Caso(s)
477817	Síndrome de duplicación de genes contiguos PMP22-RAI1	Trastorno	23 Caso(s)
445018	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de LRBA	Trastorno	23 Caso(s)
411493	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 10	Trastorno	23 Caso(s)
364198	Astrágalo bipartito	Trastorno	23 Caso(s)
314588	Triplicación terminal 15q	Subtipo de trastorno	23 Caso(s)
261652	Síndrome de Kleefstra por una mutación puntual	Subtipo de trastorno	23 Caso(s)
238475	Hipercolanemia familiar	Trastorno	23 Caso(s)
1782	Disosteoesclerosis	Trastorno	23 Caso(s)
1617	Síndrome de retraso del desarrollo-trastorno del lenguaje-distonía dopa-sensible-parkinsonismo por una microdelección 2q24	Subtipo de trastorno	23 Caso(s)
157973	Distrofia muscular congénita por una mutación en el gen LMNA	Trastorno	23 Caso(s)
101028	Deficiencia de transaldolasa	Trastorno	23 Caso(s)
98805	Distonía primaria tipo DYT4	Trastorno	22 Caso(s)
94063	Síndrome de microdelección 12q14	Trastorno	22 Caso(s)
93953	Quiste del conducto tirogloso familiar	Trastorno	22 Caso(s)
91387	Aneurisma aórtico torácico y disección aórtica familiar	Trastorno	22 Caso(s)
85282	Síndrome MEHMO	Trastorno	22 Caso(s)
85201	Síndrome genitopatelar	Trastorno	22 Caso(s)
85191	Displasia de Singleton-Merten	Trastorno	22 Caso(s)
79499	Síndrome de sordera-onicodistrofia autosómica dominante	Trastorno	22 Caso(s)
71271	Síndrome de mano hendida-pie hendido-sordera	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
542306	Síndrome de discapacidad intelectual-arritmia cardíaca por deficiencia de GNB5	Trastorno	22 Caso(s)
528105	Síndrome de hipohidrosis-desequilibrio electrolítico-disfunción de las glándulas lagrimales-ictiosis-xerostomía	Trastorno	22 Caso(s)
466943	Síndrome de dismorfia facial-retraso del desarrollo-trastornos de la conducta asociado al gen WAC	Trastorno	22 Caso(s)
464738	Síndrome de Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef	Trastorno	22 Caso(s)
445038	Síndrome de aciduria 3-metilglutacónica-catarata neonatal-afectación neurológica-neutropenia congénita	Trastorno	22 Caso(s)
431272	Distrofia muscular escapulooperoneal ligada al cromosoma X	Trastorno	22 Caso(s)
398173	Displasia dérmica focal facial tipo II	Subtipo de trastorno	22 Caso(s)
363677	Miopatía autosómica recesiva de inicio en la infancia con oftalmoplejía externa	Trastorno	22 Caso(s)
329195	Retraso del desarrollo con trastorno del espectro autista e inestabilidad en la marcha	Trastorno	22 Caso(s)
314718	Síndrome de arteriopatía letal por deficiencia de fibulina-4	Trastorno	22 Caso(s)
269229	Displasia pontino-tegmental cap	Trastorno	22 Caso(s)
2492	Síndrome FATCO	Trastorno	22 Caso(s)
247820	Síndrome de displasia ectodérmica-sindactilia	Trastorno	22 Caso(s)
228423	Espectro de la deficiencia de GATA2	Trastorno	22 Caso(s)
209908	Apraxia del habla infantil aislada	Trastorno	22 Caso(s)
1827	Displasia frontonasal acromélica	Trastorno	22 Caso(s)
1723	Trisomía 2 en mosaico	Trastorno	22 Caso(s)
168612	Deficiencia congénita de alfa-fetoproteína	Trastorno	22 Caso(s)
163690	Síndrome de hipotonía-cistinuria	Trastorno	22 Caso(s)
93606	Síndrome nefrogénico de antidiuresis inapropiada (NSIAD)	Trastorno	21 Caso(s)
93114	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante tipo E	Trastorno	21 Caso(s)
79091	Síndrome de miopatía hereditaria de cuerpos de inclusión-contracturas de las articulaciones-oftalmoplejía	Trastorno	21 Caso(s)
69082	Síndrome odonto-trico-ónico-dígito-palmar	Trastorno	21 Caso(s)
66625	Síndrome cerebro-óculo-nasal	Trastorno	21 Caso(s)
542301	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de CARMIL2	Trastorno	21 Caso(s)
482077	Enfermedad cerebral de pequeño vaso autosómica dominante asociada al gen HTRA1	Trastorno	21 Caso(s)
468672	Síndrome colobomatoso de macroftalmia-microcornea	Trastorno	21 Caso(s)
466768	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2Z	Trastorno	21 Caso(s)
447964	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2V	Trastorno	21 Caso(s)
402003	Queratodermia palmoplantar focal no epidermolítica autosómica dominante con ampollas plantares	Trastorno	21 Caso(s)
401869	Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 1	Trastorno	21 Caso(s)
398189	Displasia dérmica focal facial tipo IV	Subtipo de trastorno	21 Caso(s)
391389	Síndrome familiar de dolor episódico con afectación	Subtipo de	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	Número de casos
	predominante de la parte superior del cuerpo	trastorno	
363649	Síndrome de hipoplasia mandibular-sordera-rasgos progeroides-lipodistrofia	Trastorno	21 Caso(s)
324972	Síndrome MAGIC	Trastorno	21 Caso(s)
3063	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Snyder	Trastorno	21 Caso(s)
221145	Cutis laxa con anomalías urinarias, gastrointestinales y pulmonares graves	Trastorno	21 Caso(s)
199326	Hipomagnesemia aislada autosómica dominante, tipo Glaudemans	Trastorno	21 Caso(s)
171881	Miopatía con capuchón	Trastorno	21 Caso(s)
168593	Síndrome de muerte infantil súbita-disgenesia de los testículos	Trastorno	21 Caso(s)
1578	Deficiencia de pterin-4 alfa-carbinolamina deshidratasa	Subtipo de trastorno	21 Caso(s)
98791	Síndrome de alfa talasemia-discapacidad intelectual ligado al cromosoma 16	Trastorno	20 Caso(s)
98768	Ataxia espinoocerebelosa tipo 13	Trastorno	20 Caso(s)
97232	Miopatía con inclusiones en huella dactilar	Trastorno	20 Caso(s)
971	Síndrome acrorrenal	Trastorno	20 Caso(s)
96175	Síndrome del cromosoma 11 en anillo	Trastorno	20 Caso(s)
93941	Hendidura laringotraqueoesofágica tipo 4	Subtipo de trastorno	20 Caso(s)
88642	Insensibilidad congénita al dolor-anosmia-artropatía neuropática	Trastorno	20 Caso(s)
88639	Neurodegeneración por deficiencia en 3-hidroxisobutilil-CoA-hidrolasa	Trastorno	20 Caso(s)
88628	Síndrome de ataxia de columna posterior-retinosis pigmentaria	Trastorno	20 Caso(s)
86920	Dermatopatía pigmentosa reticularis	Trastorno	20 Caso(s)
86919	Síndrome de queratosis palmaris et plantaris-clinodactilia	Trastorno	20 Caso(s)
86797	Liquen mixedematoso atípico	Trastorno	20 Caso(s)
85192	Síndrome de lesiones en anillo del cuero cabelludo-fragilidad ósea	Trastorno	20 Caso(s)
83616	Panencefalitis por rubéola	Trastorno	20 Caso(s)
79476	Síndrome de Griscelli tipo 1	Subtipo de trastorno	20 Caso(s)
79154	Aciduria 2-aminoadípica 2-oxoadípica	Trastorno	20 Caso(s)
79084	Lipodistrofia parcial familiar tipo Köbberling	Trastorno	20 Caso(s)
73271	Diátesis hemorrágica por un defecto del receptor de colágeno	Trastorno	20 Caso(s)
71289	Síndrome de sinostosis radiocubital-trombocitopenia amegacariocítica	Trastorno	20 Caso(s)
69723	Tirosinemia tipo 3	Trastorno	20 Caso(s)
69084	Displasia ectodérmica pura de cabello-uña	Trastorno	20 Caso(s)
67046	Aciduria 3-metilglutacónica tipo 1	Trastorno	20 Caso(s)
641380	Síndrome PAPASH	Trastorno	20 Caso(s)
63442	Displasia epifisiaria-falángica en forma de ángel	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
599376	Hipomielinización de estructuras milelinizadas a temprana edad	Trastorno	20 Caso(s)
53583	Coreoatetosis distónica paroxística con ataxia episódica y espasticidad	Trastorno	20 Caso(s)
457240	Síndrome de discapacidad intelectual-talla baja-sobrepeso ligado al cromosoma X	Trastorno	20 Caso(s)
455	Ictiosis epidermolítica superficial	Trastorno	20 Caso(s)
448242	Braquiolmia autosómica recesiva	Trastorno	20 Caso(s)
443811	PGM3-CDG	Trastorno	20 Caso(s)
420179	Síndrome de sobrecrecimiento de Malan	Trastorno	20 Caso(s)
391376	Síndrome de microcefalia congénita-encefalopatía grave-atrofia cerebral progresiva	Trastorno	20 Caso(s)
369897	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática con anomalías craneofaciales variables	Trastorno	20 Caso(s)
3387	Hipertricosis cervical anterior aislada	Trastorno	20 Caso(s)
33445	Enfermedad neuroectodérmica melanolisosomal	Trastorno	20 Caso(s)
3137	Deficiencia de N-acetil-alfa-D-galactosaminidasa	Trastorno	20 Caso(s)
309854	Síndrome de cirrosis-distonía-policitemia-hipermanganesemia	Trastorno	20 Caso(s)
3021	Síndrome RAPADILINO	Trastorno	20 Caso(s)
30	Aciduria orótica hereditaria	Trastorno	20 Caso(s)
289863	Encefalopatía por glicina atípica	Subtipo de trastorno	20 Caso(s)
2847	Defecto pericárdico y diafragmático	Trastorno	20 Caso(s)
280779	Vasculopatía colágena cutánea	Trastorno	20 Caso(s)
2755	Síndrome orofaciadigital tipo 8	Trastorno	20 Caso(s)
2751	Síndrome orofaciadigital tipo 2	Trastorno	20 Caso(s)
2717	Síndrome óculo-trico-anal	Trastorno	20 Caso(s)
268114	Enfermedad leucoproliferativa autoinmune asociada al gen RAS	Trastorno	20 Caso(s)
26137	Arteritis temporal juvenil	Trastorno	20 Caso(s)
251393	Epidermolisis ampollosa juntural localizada	Trastorno	20 Caso(s)
251061	Síndrome de microdelección 7q31	Trastorno	20 Caso(s)
251028	Síndrome asociado al gen SATB2 por un reordenamiento cromosómico	Subtipo de trastorno	20 Caso(s)
247522	Síndrome de discinesia ciliar primaria-retinosis pigmentaria	Trastorno	20 Caso(s)
2394	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E3	Subtipo de trastorno	20 Caso(s)
2375	Síndrome de parálisis laríngea-discapacidad intelectual	Trastorno	20 Caso(s)
228247	Pseudoxantoma elástico adquirido	Trastorno	20 Caso(s)
228179	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2M	Trastorno	20 Caso(s)
2021	Fibrocondrogénesis	Trastorno	20 Caso(s)
1807	Displasia dérmica focal facial tipo III	Subtipo de trastorno	20 Caso(s)
178364	Microftalmia sindrómica tipo 5	Trastorno	20 Caso(s)
1513	Displasia craneodiafisaria	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	Número de casos
1466	Síndrome COFS	Subtipo de trastorno	20 Caso(s)
1447	Síndrome del cromosoma 4 en anillo	Trastorno	20 Caso(s)
139455	Bestrofinopatía autosómica recesiva	Trastorno	20 Caso(s)
1394	Displasia cerebro-facio-torácica	Trastorno	20 Caso(s)
1387	Síndrome de catarata-discapacidad intelectual-hipogonadismo	Trastorno	20 Caso(s)
1358	Síndrome de Carey-Fineman-Ziter	Trastorno	20 Caso(s)
1134	Arrinia aislada	Trastorno	20 Caso(s)
101110	Ataxia espinocerebolosa tipo 20	Trastorno	20 Caso(s)
100976	Ictiosis del área del traje de baño	Trastorno	20 Caso(s)
100043	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante tipo A	Trastorno	20 Caso(s)
935	Displasia esquelética de las extremidades cortas con inmunodeficiencia combinada grave	Trastorno	19 Caso(s)
89838	Epidermólisis ampollosa simple generalizada autosómica recesiva	Trastorno	19 Caso(s)
75857	Síndrome de delección terminal 6q	Trastorno	19 Caso(s)
597623	Síndrome de trastorno del neurodesarrollo regresivo-distonía-crisis asociado al gen IRF2BPL	Trastorno	19 Caso(s)
529962	Síndrome de microdelección 17q24.2	Trastorno	19 Caso(s)
505248	Síndrome similar a mucopolisacaridosis con defectos cardíacos congénitos y trastornos hematopoyéticos	Trastorno	19 Caso(s)
497757	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2 asociada al gen MME	Trastorno	19 Caso(s)
494433	Síndrome MIRAGE	Trastorno	19 Caso(s)
482601	Miopatía distal asociada a adenilsuccinato sintetasa de tipo 1	Trastorno	19 Caso(s)
466962	Sarcoma de tórax deficiente en SMARCA4	Trastorno	19 Caso(s)
438159	Enfermedad autoinmune multisistémica de inicio precoz asociada al gen STAT3	Trastorno	19 Caso(s)
43115	Miopatía hereditaria con acidosis láctica por deficiencia de ISCU	Trastorno	19 Caso(s)
397946	Paraplejía espástica autosómica tipo 58	Trastorno	19 Caso(s)
391320	Trastorno de sangrado del este de Texas	Subtipo de trastorno	19 Caso(s)
352662	Síndrome de disqueratosis intraepitelial corneal-hiperqueratosis palmoplantar-disqueratosis laríngea	Trastorno	19 Caso(s)
3339	Síndrome oculoectodérmico	Trastorno	19 Caso(s)
3145	Síndrome de resistencia a la arginina vasopresina-calcificación intracraneal-talla baja-dismorfia facial	Trastorno	19 Caso(s)
284169	Síndrome de dismorfia facial-retraso del desarrollo-trastornos de conducta por microdelección 10p11.21p12.31	Subtipo de trastorno	19 Caso(s)
280671	Distrofia muscular congénita megaconial	Trastorno	19 Caso(s)
2707	Síndrome óculo-cerebro-facial tipo Kaufman	Trastorno	19 Caso(s)
268261	Síndrome de discapacidad intelectual asociado al gen DYRK1A por microdelección 21q22.13q22.2	Subtipo de trastorno	19 Caso(s)
251046	Síndrome de microdelección 6p22	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
247868	Síndrome de fiebre periódica hereditaria asociada al gen NLRP12	Trastorno	19 Caso(s)
2399	Síndrome de lipoma nasopalpebral-coloboma	Trastorno	19 Caso(s)
228410	Síndrome de anomalías cardíacas-talla baja-hipermovilidad articular-dismorfia facial	Trastorno	19 Caso(s)
228387	Displasia espondilo-megaepifisaria-metafisaria	Trastorno	19 Caso(s)
178487	Botulismo intestinal del adulto	Subtipo de trastorno	19 Caso(s)
171848	Síndrome de polineuropatía-hipoacusia-ataxia-retinosis pigmentaria-cataratas	Trastorno	19 Caso(s)
139447	Leucoencefalopatía cavitada progresiva	Trastorno	19 Caso(s)
139441	Hipomielinización con atrofia de los ganglios basales y del cerebelo	Trastorno	19 Caso(s)
99741	Síndrome de King-Denborough	Trastorno	18 Caso(s)
96171	Síndrome del cromosoma 2 en anillo	Trastorno	18 Caso(s)
86309	DPAGT1-CDG	Trastorno	18 Caso(s)
85167	Síndrome de displasia espondilometafisaria-distrofia de conos-bastones	Trastorno	18 Caso(s)
66637	Diafoespondilodisostosis	Trastorno	18 Caso(s)
643549	Síndrome de Hao-Fountain	Trastorno	18 Caso(s)
637051	Encefalitis por virus Borna	Trastorno	18 Caso(s)
613274	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 14	Trastorno	18 Caso(s)
589856	Síndrome de atresia de coanas-atelia-hipotiroidismo-retraso puberal-talla baja	Trastorno	18 Caso(s)
508498	Síndrome de discapacidad intelectual-anomalías cardíacas-talla baja-laxitud articular	Trastorno	18 Caso(s)
481152	Microcefalia asociada al gen PYCR2-leucoencefalopatía progresiva	Trastorno	18 Caso(s)
468641	Enteropatía crónica asociada al gen SLCO2A1	Trastorno	18 Caso(s)
370046	Didimosis aplasticosebácea	Trastorno	18 Caso(s)
369962	Acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo cbIX	Subtipo de trastorno	18 Caso(s)
363417	Síndrome de braquidactilia preaxial de Temtamy	Trastorno	18 Caso(s)
324588	Discinesia familiar y mioquimia facial	Trastorno	18 Caso(s)
319569	Susceptibilidad mendeliana autosómica recesiva a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del IFNgammaR1	Trastorno	18 Caso(s)
300319	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2P	Trastorno	18 Caso(s)
261344	Trisomía 1q	Trastorno	18 Caso(s)
251523	Hiperzincemia e hipercalprotectinemia	Trastorno	18 Caso(s)
2501	Condrodisplasia metafisaria tipo Spahr	Trastorno	18 Caso(s)
238505	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de CD27	Trastorno	18 Caso(s)
2353	Síndrome de Schilbach-Rott	Trastorno	18 Caso(s)
228402	Síndrome de microdelección 2q23.1	Trastorno	18 Caso(s)
171719	Síndrome marfanoide-cutis laxa	Trastorno	18 Caso(s)
158025	Histiocitosis progresiva mucinosa hereditaria	Trastorno	18 Caso(s)
1449	Síndrome del cromosoma 7 en anillo	Trastorno	18 Caso(s)
1441	Síndrome del cromosoma 17 en anillo	Trastorno	18 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	Número de casos
139515	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4J	Trastorno	18 Caso(s)
1272	Síndrome de Aymé-Gripp	Trastorno	18 Caso(s)
99853	Ovarioleucodistrofia	Subtipo de trastorno	17 Caso(s)
93282	Displasia espondiloepifisaria tipo paquistaní	Trastorno	17 Caso(s)
91131	DK1-CDG	Trastorno	17 Caso(s)
79283	Acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo cbID	Subtipo de trastorno	17 Caso(s)
69744	Hipoqueratosis palmoplantar circunscrita	Trastorno	17 Caso(s)
633004	Síndrome de discapacidad intelectual-dismorfia facial-talla baja asociado al gen KDM3B	Trastorno	17 Caso(s)
631085	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 86	Trastorno	17 Caso(s)
560	Síndrome de Marshall	Trastorno	17 Caso(s)
543470	Síndrome de atrofia óptica-ataxia-neuropatía periférica-retraso global del desarrollo	Trastorno	17 Caso(s)
502434	Síndrome de discapacidad intelectual-dismorfia facial-reflujo gastroesofágico asociado al gen STAG1	Trastorno	17 Caso(s)
500533	Síndrome de polihidramnios-megalencefalia-epilepsia sintomática	Trastorno	17 Caso(s)
480880	Dismorfia facial restringida a mujeres ligada al cromosoma X-talla baja-atresia de coanas-discapacidad intelectual	Trastorno	17 Caso(s)
477673	Síndrome de microcefalia postnatal-hipotonía infantil-diplejía espástica-disartria-discapacidad intelectual	Trastorno	17 Caso(s)
464760	Anomalía cavitaria familiar del disco óptico	Trastorno	17 Caso(s)
436159	Síndrome linfoproliferativo autoinmune por haploinsuficiencia de CTLA4	Trastorno	17 Caso(s)
435988	Síndrome de disritmia auricular e intestinal crónico	Trastorno	17 Caso(s)
404443	Síndrome de Tatton-Brown-Rahman	Trastorno	17 Caso(s)
399058	Miopatía de inicio tardío asociada a alfa-B-cristalina	Trastorno	17 Caso(s)
363429	Síndrome de ataxia cerebelosa autosómico recesivo-signos piramidales-nistagmo-apraxia oculomotora	Trastorno	17 Caso(s)
353298	Síndrome de Roifman	Trastorno	17 Caso(s)
3350	Síndrome de temblor esencial-nistagmo-úlceras duodenales	Trastorno	17 Caso(s)
324381	Miopatía hereditaria por cuerpos de inclusión tipo 4	Trastorno	17 Caso(s)
3204	Síndrome de Stormorken-Sjaastad-Langslet	Trastorno	17 Caso(s)
319595	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del STAT1	Trastorno	17 Caso(s)
300530	Pseudohipoaldosteronismo tipo 2E	Subtipo de trastorno	17 Caso(s)
2318	Síndrome de Joubert con defecto óculo-renal	Trastorno	17 Caso(s)
230839	Síndrome de Ehlers-Danlos similar al tipo clásico 1	Trastorno	17 Caso(s)
227976	Atrofia óptica autosómica recesiva tipo OPA7	Trastorno	17 Caso(s)
210141	Tetraplejía espástica congénita hereditaria	Trastorno	17 Caso(s)
210115	Osteomielitis multifocal estéril con periostitis y pustulosis	Trastorno	17 Caso(s)
1954	Eritrodermia congénita letal	Trastorno	17 Caso(s)
1908	Embriofetopatía por aminopterina/metotrexato	Trastorno	17 Caso(s)
1325	Síndrome de camptodactilia-taurinúria	Trastorno	17 Caso(s)
1104	Síndrome de anoftalmía plus	Trastorno	17 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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
93357	Displasia SPONASTRIME	Trastorno	16 Caso(s)
920	Síndrome de abléfaron-macrostomía	Trastorno	16 Caso(s)
85198	Disespondiloencondromatosis	Trastorno	16 Caso(s)
71528	Obesidad por deficiencia de prohormona convertasa-I	Subtipo de trastorno	16 Caso(s)
69737	Síndrome de Bosley-Salih-Aloainy	Trastorno	16 Caso(s)
641385	Síndrome PASS	Trastorno	16 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)
631076	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 83	Trastorno	16 Caso(s)
53296	Colagenoma cutáneo familiar	Trastorno	16 Caso(s)
488191	Infertilidad femenina por arresto meiótico del ovocito	Trastorno	16 Caso(s)
464282	Síndrome de paraparesia espástica-retraso grave del desarrollo-epilepsia	Trastorno	16 Caso(s)
457279	Síndrome de discapacidad intelectual-macrocefalia-hipotonía-alteraciones de la conducta	Trastorno	16 Caso(s)
397606	Amiloidosis sistémica PrP	Trastorno	16 Caso(s)
369861	Síndrome de anemia sideroblástica congénita-inmunodeficiencia de células B-fiebre periódica-retraso del desarrollo	Trastorno	16 Caso(s)
369852	Síndrome de neutropenia congénita-mielofibrosis-nefromegalia	Trastorno	16 Caso(s)
34514	Distrofia muscular de cinturas R7 asociada a teletonina	Trastorno	16 Caso(s)
33067	Condrodisplasia metafisaria tipo Jansen	Trastorno	16 Caso(s)
319524	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 15	Trastorno	16 Caso(s)
319171	Síndrome de microdelección terminal 17p13.1	Trastorno	16 Caso(s)
314566	Apraxia progresiva primaria del habla	Trastorno	16 Caso(s)
314376	Obstrucción intestinal en el recién nacido por deficiencia de guanilato-ciclasa 2C	Trastorno	16 Caso(s)
306734	Distonía primaria tipo DYT21	Trastorno	16 Caso(s)
306674	Síndrome de Rufor-Rakeb	Trastorno	16 Caso(s)
293864	Síndrome de hipoplasia del páncreas-atresia intestinal-hipoplasia de la vesícula biliar	Trastorno	16 Caso(s)
289601	Síndrome de calcificación arterial y articular múltiple hereditaria	Trastorno	16 Caso(s)
279943	Neutrofilia hereditaria	Trastorno	16 Caso(s)
261257	Síndrome de microdelección terminal 17p13.3	Trastorno	16 Caso(s)
2538	Síndrome de microgastria-anomalía de reducción de las extremidades	Trastorno	16 Caso(s)
238455	Distonía-parkinsonismo infantil	Trastorno	16 Caso(s)
2102	Deficiencia de GTP-ciclohidrolasa I	Subtipo de trastorno	16 Caso(s)
2089	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno sintasa hepática	Trastorno	16 Caso(s)
178355	Displasia de Smith-McCort	Trastorno	16 Caso(s)
1438	Síndrome del cromosoma 10 en anillo	Trastorno	16 Caso(s)
1231	Síndrome de Barber-Say	Trastorno	16 Caso(s)
1195	Atransferrinemia congénita	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	Número de casos
99954	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4H	Trastorno	15 Caso(s)
98949	Criptofalmia completa	Subtipo de trastorno	15 Caso(s)
96181	Disomía uniparental materna del cromosoma 6	Trastorno	15 Caso(s)
90796	Anomalía del desarrollo sexual 46,XY por deficiencia aislada de 17,20-liasa	Trastorno	15 Caso(s)
90400	Escleromixedema sin gammapatía monoclonal	Subtipo de trastorno	15 Caso(s)
88620	Anosmia congénita aislada	Trastorno	15 Caso(s)
88618	Deficiencia de S-adenosilhomocisteína hidrolasa	Trastorno	15 Caso(s)
85146	Síndrome escapulooperoneal neurogénico, tipo Kaeser	Trastorno	15 Caso(s)
79351	Deficiencia de 3-fosfoglicerato deshidrogenasa forma infantil/juvenil	Subtipo de trastorno	15 Caso(s)
79325	ALG8-CDG	Trastorno	15 Caso(s)
79321	ALG3-CDG	Trastorno	15 Caso(s)
79284	Acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo cbIF	Subtipo de trastorno	15 Caso(s)
79149	Distrofia dermo-condro-coneal	Trastorno	15 Caso(s)
69063	Nefropatía membranosa congénita por aloinmunización fetomaterna por anticuerpos anti-endopeptidasa neutra	Trastorno	15 Caso(s)
631248	Síndrome de Mitchell	Trastorno	15 Caso(s)
619363	Síndrome NOCARH	Trastorno	15 Caso(s)
599507	Deficiencia del factor XI adquirida	Trastorno	15 Caso(s)
570371	Síndrome de Bartter tipo 5	Subtipo de trastorno	15 Caso(s)
53696	Síndrome de artrogriposis-enfermedad de las células del cuerno anterior	Trastorno	15 Caso(s)
527276	Encefalopatía por un defecto en la fisión mitocondrial y peroxisomal	Trastorno	15 Caso(s)
521426	Trastorno del neurodesarrollo asociado al gen PLAA	Trastorno	15 Caso(s)
513456	Síndrome de discapacidad intelectual-crisis-trastornos de la marcha-dismorfia facial	Trastorno	15 Caso(s)
482606	Síndrome ligado al cromosoma X de cicatrización queloidemovilidad articular reducida-aumento de la relación copa/disco óptico	Trastorno	15 Caso(s)
457050	Miopatía mitocondrial autosómica dominante con intolerancia al ejercicio	Trastorno	15 Caso(s)
456369	Miopatía con cuerpos de poliglucosano tipo 2	Trastorno	15 Caso(s)
447997	Síndrome de tetraplejía espástica-cuerpo calloso delgado-microcefalia progresiva postnatal	Trastorno	15 Caso(s)
436169	Trastorno de sangrado asociado a trombomodulina	Trastorno	15 Caso(s)
436144	Síndrome de restricción del crecimiento intrauterino-talla baja-diabetes de inicio precoz en el adulto	Trastorno	15 Caso(s)
401768	Miopatía proximal con signos extrapiramidales	Trastorno	15 Caso(s)
397744	Síndrome de neuropatía periférica-miopatía-ronquera-hipoacusia	Trastorno	15 Caso(s)
397615	Obesidad por deficiencia de CEP19	Subtipo de 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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
329324	Síndrome de Klippel-Trenaunay invertido	Trastorno	15 Caso(s)
314647	Ataxia cerebelosa no progresiva con discapacidad intelectual	Trastorno	15 Caso(s)
314432	Síndrome de hernia spiegeliana-criptorquidia	Trastorno	15 Caso(s)
280763	Discapacidad intelectual grave y paraparesia espástica progresiva	Trastorno	15 Caso(s)
280633	Síndrome de anomalías congénitas múltiples-hipotonía-epilepsia	Trastorno	15 Caso(s)
250984	Síndrome de Stickler autosómico recesivo	Subtipo de trastorno	15 Caso(s)
221043	Síndrome de poiquilodermia fibrosante hereditaria-contracturas tendinosas-miopatía-fibrosis pulmonar	Trastorno	15 Caso(s)
2075	Síndrome génito-palato-cardíaco	Trastorno	15 Caso(s)
1901	Síndrome de Ehlers-Danlos dermatosparaxis	Trastorno	15 Caso(s)
171680	Lisencefalia por una mutación en el gen TUBA1A	Trastorno	15 Caso(s)
137754	Afección neurológica asociada a la deficiencia de aminoacilasa 1	Trastorno	15 Caso(s)
93356	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Missouri	Trastorno	14 Caso(s)
90390	Síndrome de anoniquia-onicondistrofia	Subtipo de trastorno	14 Caso(s)
88659	Nefropatía progresiva con hipertensión autosómica dominante	Trastorno	14 Caso(s)
75378	Tricromacia oligocónica	Trastorno	14 Caso(s)
589515	Síndrome de discapacidad del desarrollo-ataxia-epilepsia asociado al gen PUM1	Trastorno	14 Caso(s)
562528	Síndrome de contracturas congénitas faciales y de las extremidades-hipotonía-retraso del desarrollo	Trastorno	14 Caso(s)
508529	Epidermolisis ampollosa simple intermedia con miocardiopatía	Trastorno	14 Caso(s)
480907	Síndrome de discapacidad intelectual-retraso global del desarrollo-dismorfia facial-remanente caudal del sacro ligado al cromosoma X	Trastorno	14 Caso(s)
480483	Colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 4	Subtipo de trastorno	14 Caso(s)
466718	Epiteliopatía pigmentaria retiniana arrugada de Martinica	Trastorno	14 Caso(s)
457351	Síndrome de microcefalia-discapacidad intelectual-hipoacusia neurosensorial-epilepsia-tono muscular anómalo	Trastorno	14 Caso(s)
423384	Neutropenia congénita grave por deficiencia de JAGN1	Trastorno	14 Caso(s)
401849	Paraparesia espástica autosómica tipo 72	Trastorno	14 Caso(s)
397758	Distrofia retiniana con disfunción retiniana interna y anomalías de las células ganglionares	Trastorno	14 Caso(s)
371007	Distrofia muscular congénita con hiperlaxitud	Trastorno	14 Caso(s)
369970	Síndrome de microcórnea-miopía con atrofia coriorretiniana-telecanto	Trastorno	14 Caso(s)
369920	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 9	Trastorno	14 Caso(s)
364028	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X por mutaciones en el gen GRIA3	Trastorno	14 Caso(s)
36355	Trastorno de sangrado por un defecto de P2Y12	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	Número de casos
3363	Síndrome de tricomegalia-degeneración retiniana pigmentaria-talla baja significativa	Trastorno	14 Caso(s)
320375	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 55	Trastorno	14 Caso(s)
314394	Síndrome de talla baja-onicodisplasia-dismorfia facial-hipotricosis	Trastorno	14 Caso(s)
314051	Síndrome de leucoencefalopatía-anomalías del tálamo y tallo cerebral-lactato elevado	Trastorno	14 Caso(s)
313892	Retraso del desarrollo y del lenguaje por deficiencia de SOX5	Subtipo de trastorno	14 Caso(s)
307766	Síndrome de cabello rizado-queratodermia acral-caries	Trastorno	14 Caso(s)
284289	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva de inicio en el adulto	Trastorno	14 Caso(s)
284139	Síndrome similar al Larsen, tipo B3GAT3	Trastorno	14 Caso(s)
2789	Síndrome del meningocele lateral	Trastorno	14 Caso(s)
2719	Síndrome oculocerebral-hipopigmentación tipo Cross	Trastorno	14 Caso(s)
261323	Síndrome de microdelección 21q22.11q22.12	Trastorno	14 Caso(s)
2435	Síndrome de máculas cutáneas hiper- e hipopigmentadas-retraso del crecimiento-discapacidad intelectual	Trastorno	14 Caso(s)
238750	Síndrome de microdelección 4q21	Trastorno	14 Caso(s)
2378	Síndrome de Laurin-Sandrow	Trastorno	14 Caso(s)
199351	Distonía-parkinsonismo de inicio en el adulto	Trastorno	14 Caso(s)
1791	Displasia frontofacionasal	Trastorno	14 Caso(s)
168796	Síndrome corazón-mano tipo esloveno	Trastorno	14 Caso(s)
1516	Craneosinostosis bilambdoidea y sagital no sindrómica	Trastorno	14 Caso(s)
139578	Neuropatía sensitiva hereditaria mutilante con paraparesia espástica	Trastorno	14 Caso(s)
137783	Síndrome de contractura letal congénita tipo 3	Trastorno	14 Caso(s)
1193	Síndrome de Atkin-Flaitz	Trastorno	14 Caso(s)
96055	Tetrasomía 21	Trastorno	13 Caso(s)
939	Aciduria 3 hidroxí-isobutírica	Trastorno	13 Caso(s)
85174	Displasia pseudodiastrófica	Trastorno	13 Caso(s)
79502	Queratodermia palmoplantar punctata tipo 2	Trastorno	13 Caso(s)
79478	Síndrome de Griscelli tipo 3	Subtipo de trastorno	13 Caso(s)
79329	MGAT2-CDG	Trastorno	13 Caso(s)
69739	Síndrome disgenésico del tronco encefálico de Athabaskan	Trastorno	13 Caso(s)
66631	Síndrome CEDNIK	Trastorno	13 Caso(s)
633014	Síndrome de retraso del desarrollo-discapacidad intelectual-sordera neurosensorial asociado al gen SLC12A2	Trastorno	13 Caso(s)
631068	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 80	Trastorno	13 Caso(s)
611247	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 11	Trastorno	13 Caso(s)
610569	Síndrome de malformaciones cerebrales letales tempranas congénitas-artrogriposis asociado al gen KIAA1109	Trastorno	13 Caso(s)
556985	Leucoencefalopatía calcificante-displasia esquelética de inicio precoz	Trastorno	13 Caso(s)
542657	Hiperclorhidrosis aislada	Trastorno	13 Caso(s)
538963	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de ITK	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
538096	Polineuropatía axonal sensitivo-motora neonatal letal autosómica recesiva	Trastorno	13 Caso(s)
50945	Condrodisplasia de Blomstrand letal	Trastorno	13 Caso(s)
476394	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1 asociada al gen PMP2	Trastorno	13 Caso(s)
466934	Leucodistrofia hipomielinizante autosómica recesiva asociada al gen VPS11	Trastorno	13 Caso(s)
448251	Síndrome de ataxia progresiva-sordera autosómico recesivo	Trastorno	13 Caso(s)
443098	Hiperostosis craneal interna	Trastorno	13 Caso(s)
439212	Síndrome de miopatía de inicio precoz-arreflexia-dificultad respiratoria-disfagia	Trastorno	13 Caso(s)
436274	Manifestaciones cutáneas similares al pseudoxantoma elástico con retinosis pigmentaria	Trastorno	13 Caso(s)
436151	Síndrome de discapacidad intelectual-afasia expresiva-dismorfia facial	Trastorno	13 Caso(s)
435438	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 7	Trastorno	13 Caso(s)
401953	Ataxia episódica con trastornos del habla	Trastorno	13 Caso(s)
399103	Miopatía nebulínica distal	Trastorno	13 Caso(s)
363412	Hipomielinización con afectación del tronco cerebral y de la médula espinal y espasticidad de los miembros inferiores	Trastorno	13 Caso(s)
356978	Aciduria D,L-2-hidroxiglutarica	Trastorno	13 Caso(s)
329813	Disomía uniparental paterna de genoma completo en mosaico	Trastorno	13 Caso(s)
329249	Síndrome grave de resistencia a insulina-obesidad por deficiencia de SH2B1 de inicio precoz	Subtipo de trastorno	13 Caso(s)
3268	Síndrome de sinostosis radiocubital-microcefalia-escoliosis	Trastorno	13 Caso(s)
319605	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas ligada al cromosoma X	Trastorno	13 Caso(s)
319547	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del IFNgammaR2	Trastorno	13 Caso(s)
313936	Síndrome PENS	Trastorno	13 Caso(s)
3097	Síndrome de Meacham	Trastorno	13 Caso(s)
306530	Síndrome de parálisis facial hereditaria congénita-hipoacusia variable	Trastorno	13 Caso(s)
3042	Síndrome de discapacidad intelectual-catarata-pabellón auditivo calcificado-miopatía	Trastorno	13 Caso(s)
293958	Síndrome de hipertelorismo-senos preauriculares-obstrucción del conducto lagrimal-sordera	Trastorno	13 Caso(s)
284160	Síndrome de microdelección 8q21.11	Trastorno	13 Caso(s)
280406	Síndrome nefrótico familiar resistente a esteroides asociado a sordera neurosensorial	Trastorno	13 Caso(s)
2802	Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X y ataxia espinocerebelosa	Trastorno	13 Caso(s)
2319	Síndrome de Juberg-Hayward	Trastorno	13 Caso(s)
231720	Síndrome de deficiencia de hormonas hipofisarias combinada no adquirida-hipoacusia neurosensorial-	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	Número de casos
	anomalías de la columna vertebral		
1788	Disostosis acrofacial tipo Rodríguez	Trastorno	13 Caso(s)
178377	Síndrome de osteoesclerosis-retraso del desarrollo-craneosinostosis	Trastorno	13 Caso(s)
171612	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 37	Trastorno	13 Caso(s)
168549	Displasia espondilometafisaria axial	Trastorno	13 Caso(s)
1435	Síndrome de microdelección Xq21	Trastorno	13 Caso(s)
140969	Síndrome de Saldino-Mainzer	Trastorno	13 Caso(s)
101102	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2H	Trastorno	13 Caso(s)
99672	Síndrome diente-uña de Fried	Trastorno	12 Caso(s)
98772	Ataxia espinocerebelosa tipo 19/22	Trastorno	12 Caso(s)
96186	Disomía uniparental materna del cromosoma 20	Trastorno	12 Caso(s)
85320	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-macrocefalia-macroorquidia	Trastorno	12 Caso(s)
844	Síndrome de Lown-Ganong-Levine	Trastorno	12 Caso(s)
79328	ALG9-CDG	Trastorno	12 Caso(s)
603689	Síndrome similar a Bohring-Opitz asociado al gen KLHL7	Trastorno	12 Caso(s)
597743	Síndrome de microcefalia-discapacidad intelectual grave-anomalías congénitas múltiples asociado al gen SETD2	Trastorno	12 Caso(s)
59303	Síndrome neonatal de ictiosis-colangitis esclerosante	Trastorno	12 Caso(s)
508533	Síndrome de displasia esquelética-inmunodeficiencia de células T-retraso del desarrollo	Trastorno	12 Caso(s)
505237	Síndrome de crisis de inicio precoz-anomalías de las extremidades distales-dismorfia facial-retraso generalizado del desarrollo	Trastorno	12 Caso(s)
496689	Síndrome de cifoescoliosis-atrofia lateral de la lengua-paraparesia espástica hereditaria	Trastorno	12 Caso(s)
459033	Ataxia-apraxia oculomotora tipo 4	Trastorno	12 Caso(s)
442582	Amiloidosis AH	Trastorno	12 Caso(s)
420573	Inmunodeficiencia combinada grave una deficiencia de CTPS1	Trastorno	12 Caso(s)
412066	Demencia neurodegenerativa asociada al gen PRKAR1B con filamentos intermedios	Trastorno	12 Caso(s)
363523	Síndrome de hipohidrosis-hipoplasia del esmalte-queratodermia palmoplantar-discapacidad intelectual	Trastorno	12 Caso(s)
314585	Síndrome de sobrecrecimiento 15q	Trastorno	12 Caso(s)
300570	Disgenesia cortical con hipoplasia pontocerebelosa por una mutación en el gen TUBB3	Trastorno	12 Caso(s)
300547	Hipercalcemia del lactante autosómica recesiva	Trastorno	12 Caso(s)
2935	Polisindactilia cruzada	Trastorno	12 Caso(s)
2919	Síndrome orofaciocdigital tipo 5	Trastorno	12 Caso(s)
284460	Retinopatía externa anular aguda	Trastorno	12 Caso(s)
280620	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 6	Trastorno	12 Caso(s)
280384	Síndrome de discapacidad intelectual recesiva-disfunción motora-contracciones articulares múltiples	Trastorno	12 Caso(s)
2662	Síndrome de Keipert	Trastorno	12 Caso(s)
2579	Síndrome de atrofia muscular-ataxia-retinosis pigmentaria-diabetes mellitus	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
254531	Síndrome de Temple por hipometilación en 14q32.2 del alelo paterno	Subtipo de trastorno	12 Caso(s)
247794	Síndrome de catarata juvenil-microcórnea-glucoosuria renal	Trastorno	12 Caso(s)
244305	Hipofosfatemia dominante con nefrolitiasis u osteoporosis	Trastorno	12 Caso(s)
238763	Glaucoma secundario a esferofaquia/ectopia lentis y megalocórnea	Trastorno	12 Caso(s)
2224	Hipertriptofanemia familiar	Trastorno	12 Caso(s)
217377	Síndrome de microduplicación Xp11.22-p11.23	Trastorno	12 Caso(s)
217346	Síndrome de microdelección 19q13.11	Trastorno	12 Caso(s)
210571	Distonía 16	Trastorno	12 Caso(s)
209973	Hemiplejía alternante nocturna benigna de la infancia	Trastorno	12 Caso(s)
199340	Distrofia muscular tipo Selcen	Trastorno	12 Caso(s)
1784	Disostosis acro-fronto-facio-nasal	Trastorno	12 Caso(s)
171829	Síndrome de microdelección 6q16	Trastorno	12 Caso(s)
166035	Síndrome de braquidactilia-talla baja-retinosis pigmentaria	Trastorno	12 Caso(s)
1555	Síndrome de cutis gyrata-acantosis nigricans-craneosinostosis	Trastorno	12 Caso(s)
1487	Síndrome de Cooks	Trastorno	12 Caso(s)
1473	Coloboma-fisura labiopalatina-discapacidad intelectual	Trastorno	12 Caso(s)
1458	Síndrome CODAS	Trastorno	12 Caso(s)
141148	Miohiperplasia hemifacial	Trastorno	12 Caso(s)
1179	Desviación tónica paroxística benigna de la mirada hacia arriba de la infancia con ataxia	Trastorno	12 Caso(s)
1008	Síndrome de alopecia-epilepsia-piorrea-discapacidad intelectual	Trastorno	12 Caso(s)
100046	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante tipo D	Trastorno	12 Caso(s)
98912	Miopatía distal de inicio tardío tipo Maskerbery-Griggs	Trastorno	11 Caso(s)
96172	Síndrome del cromosoma 3 en anillo	Trastorno	11 Caso(s)
91135	Hiperlaxitud de la piel del cuerpo por deficiencia de factor de coagulación dependiente de vitamina K	Trastorno	11 Caso(s)
91132	Síndrome hipotricosis e ictiosis	Trastorno	11 Caso(s)
85336	Síndrome neurodegenerativo ligado al cromosoma X tipo Hamel	Trastorno	11 Caso(s)
83629	Síndrome de leucoencefalopatía-displasia espondiloepimetafisaria	Trastorno	11 Caso(s)
79324	ALG12-CDG	Trastorno	11 Caso(s)
79076	Poliposis juvenil del lactante	Subtipo de trastorno	11 Caso(s)
620368	Hipomagnesemia primaria con discapacidad intelectual asociada a EGF	Trastorno	11 Caso(s)
620363	Síndrome de hipomagnesemia primaria-crisis generalizadas-discapacidad intelectual-obesidad	Trastorno	11 Caso(s)
600663	Trastorno del neurodesarrollo grave-estereotipias motoras-estreñimiento crónico-alteración del ciclo sueño-vigilia asociado al gen NRXN1	Trastorno	11 Caso(s)
597738	Síndrome de Luscan-Lumish	Trastorno	11 Caso(s)
572798	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa	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	Número de casos
	asociada al gen WARS2		
569816	Linfedema primario de inicio tardío asociado al gen CELSR1	Trastorno	11 Caso(s)
555407	Deficiencia de NAD(P)HX epimerasa	Trastorno	11 Caso(s)
522077	Síndrome de hipotonía infantil-anomalías oculomotoras-movimientos hipercinéticos-retraso del desarrollo	Trastorno	11 Caso(s)
521450	Síndrome multisistémico asociado al gen LAMA5	Trastorno	11 Caso(s)
521406	Síndrome de distonía-parkinsonismo-hipermanganesemia	Trastorno	11 Caso(s)
521308	Síndrome de displasia frontonasal-nariz bífida-anomalías de las extremidades superiores	Trastorno	11 Caso(s)
506307	Síndrome de Stromme	Trastorno	11 Caso(s)
477749	Microangiopatía pontina autosómica dominante con leucoencefalopatía	Trastorno	11 Caso(s)
468661	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 74	Trastorno	11 Caso(s)
464724	Síndrome de insuficiencia hepática aguda infantil asociada a fiebre	Trastorno	11 Caso(s)
457185	Síndrome de encefalomiopatía-miocardiopatía-dificultad respiratoria neonatal	Trastorno	11 Caso(s)
444077	Síndrome de deterioro cognitivo-facies tosca-defectos cardíacos-obesidad-afectación pulmonar-talla baja-displasia esquelética	Trastorno	11 Caso(s)
444051	Síndrome de microdelección 20q11.2	Trastorno	11 Caso(s)
444013	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 23	Trastorno	11 Caso(s)
443988	Ventriculomegalia con enfermedad quística renal	Trastorno	11 Caso(s)
397937	Miopatía por cuerpos de poliglucosano tipo 1	Trastorno	11 Caso(s)
352712	Síndrome de dismorfia facial-inmunodeficiencia-livedo-talla baja	Trastorno	11 Caso(s)
330050	Encefalopatía por un defecto en la fisión mitocondrial y peroxisomal asociada al gen DNM1L	Subtipo de trastorno	11 Caso(s)
319189	Mioclónica cortical familiar	Trastorno	11 Caso(s)
313884	Síndrome de microdelección 12p12.1	Subtipo de trastorno	11 Caso(s)
313855	Displasia con huesos incurvados asociada al gen FGFR2	Trastorno	11 Caso(s)
313850	Degeneración cerebelosa-retiniana del lactante	Trastorno	11 Caso(s)
300293	Hipertrigliceridemia y esteatosis hepática infantil transitoria	Trastorno	11 Caso(s)
2987	Síndrome de pterigium antecubital	Trastorno	11 Caso(s)
2959	Síndrome de progeria-talla baja-nevos pigmentados	Trastorno	11 Caso(s)
2854	Síndrome de Fuhrmann	Trastorno	11 Caso(s)
2832	Síndrome de párpado superior anómalo-ausencia de pestañas	Trastorno	11 Caso(s)
280553	Miopatía miofibrilar hipertónica letal del lactante	Trastorno	11 Caso(s)
261349	Síndrome de microdelección 2p15p16.1	Trastorno	11 Caso(s)
238744	Síndrome mamario-dígito-ónico	Trastorno	11 Caso(s)
2329	Síndrome de Karsck-Neugebauer	Trastorno	11 Caso(s)
228169	Neurodegeneración estriatal autosómica dominante	Trastorno	11 Caso(s)
2253	Síndrome de hipoplasia foveal-catarata presenil	Trastorno	11 Caso(s)
221120	Síndrome de pseudoaminopterina	Trastorno	11 Caso(s)
217390	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de DOCK8	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
2163	Síndrome de holoprosencefalia-craneosinostosis	Trastorno	11 Caso(s)
210133	Síndrome de leuconiquia total-lesiones tipo acantosis nigricans-cabello anómalo	Trastorno	11 Caso(s)
2016	Síndrome de paladar hendido-sinequias laterales	Trastorno	11 Caso(s)
1757	Síndrome de dimelia-diplopia fibular	Trastorno	11 Caso(s)
168624	Síndrome de escafocefalia familiar tipo McGillivray	Trastorno	11 Caso(s)
168588	Hiperandrogenismo por deficiencia de cortisona reductasa	Trastorno	11 Caso(s)
166282	Síndrome familiar del seno enfermo	Trastorno	11 Caso(s)
166272	Odontocondrodisplasia	Trastorno	11 Caso(s)
1660	Dermo-odonto-displasia	Trastorno	11 Caso(s)
1497	Disgenesia del cuerpo calloso compleja ligada al cromosoma X	Subtipo de trastorno	11 Caso(s)
1479	Síndrome de comunicación interauricular con defecto de conducción	Trastorno	11 Caso(s)
1031	Síndrome esmalte-renal	Trastorno	11 Caso(s)
99807	Síndrome tipo PEHO	Trastorno	10 Caso(s)
99329	Síndrome 48,XYYY	Trastorno	10 Caso(s)
97340	Síndrome de Hunter-McAlpine	Trastorno	10 Caso(s)
97240	Miopatía con cuerpos cebra	Trastorno	10 Caso(s)
968	Displasia acromesomélica tipo Hunter-Thompson	Trastorno	10 Caso(s)
96178	Síndrome del cromosoma 16 en anillo	Trastorno	10 Caso(s)
958	Síndrome acro-reno-mandibular	Trastorno	10 Caso(s)
93599	Hiperoxaluria primaria tipo 2	Subtipo de trastorno	10 Caso(s)
93406	Sindactilia tipo 5	Trastorno	10 Caso(s)
93398	Genocondromatosis tipo 2	Trastorno	10 Caso(s)
93347	Displasia anauxética	Trastorno	10 Caso(s)
916	Síndrome de Aase-Smith	Trastorno	10 Caso(s)
90398	Liquen mixodematoso localizado con rasgos mixtos de subtipos diferentes	Subtipo de trastorno	10 Caso(s)
86918	Síndrome de queratodermia palmoplantar difuso-acrocianosis	Trastorno	10 Caso(s)
85329	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-hipotonía-dismorfia facial-comportamiento agresivo	Trastorno	10 Caso(s)
85274	Discapacidad intelectual sindrómica ligada al cromosoma X tipo 7	Trastorno	10 Caso(s)
85163	Síndrome de hipomielinización-catarata congénita	Trastorno	10 Caso(s)
79503	Ictiosis histrix de Curth-Macklin	Trastorno	10 Caso(s)
79281	Deficiencia de alfa-N-acetilgalactosaminidasa tipo 3	Subtipo de trastorno	10 Caso(s)
79280	Deficiencia de alfa-N-acetilgalactosaminidasa tipo 2	Subtipo de trastorno	10 Caso(s)
79279	Deficiencia de alfa-N-acetilgalactosaminidasa tipo 1	Subtipo de trastorno	10 Caso(s)
79083	Lipodistrofia parcial familiar asociada al gen PPARG	Trastorno	10 Caso(s)
71212	Hiperinsulinismo por deficiencia de 3-hidroxilacil-CoA deshidrogenasa de cadena corta	Trastorno	10 Caso(s)
641390	Síndrome PsAPASH	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	Número de casos
641361	Síndrome de retraso del neurodesarrollo-hipotonía-ataxia cerebelosa-defectos de la conducción cardiaca	Trastorno	10 Caso(s)
621758	Síndrome de fibrosis-neurodegeneración-angiomas cerebral	Trastorno	10 Caso(s)
619948	Síndrome de autoinmunidad-autoinflamación-inmunodeficiencia de inicio precoz por haploinsuficiencia de SOCS1	Trastorno	10 Caso(s)
611216	Síndrome de anemia aplásica-discapacidad intelectual-talla baja significativa	Trastorno	10 Caso(s)
603448	Síndrome de hipoplasia cerebelosa-discapacidad intelectual-microcefalia congénita-distonía-anemia-retraso del crecimiento	Trastorno	10 Caso(s)
568062	Displasia linfática generalizada asociada al gen PIEZO1 con hidropesía fetal no inmunológico	Trastorno	10 Caso(s)
567502	Síndrome de inmunodeficiencia de células B-anomalías de las extremidades-malformaciones urogenitales	Trastorno	10 Caso(s)
562569	Síndrome de defectos cardiacos congénitos-dismorfia facial-retraso del desarrollo asociado al gen TMEM94	Trastorno	10 Caso(s)
531151	Síndrome de microdelección 9q21.13	Trastorno	10 Caso(s)
529665	Síndrome de retraso del neurodesarrollo-crisis-anomalías oftálmicas-osteopenia-atrofia cerebelosa	Trastorno	10 Caso(s)
521445	Síndrome de microcefalia-dismorfia facial-anomalías oculares-anomalías congénitas múltiples	Trastorno	10 Caso(s)
506358	Síndrome de Gabriele-de Vries	Trastorno	10 Caso(s)
495274	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2T	Trastorno	10 Caso(s)
494344	Síndrome de neurodesarrollo asociado al gen RERE	Trastorno	10 Caso(s)
468699	SLC39A8-CDG	Trastorno	10 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)
466926	Síndrome de crisis-escoliosis-macrocefalia	Trastorno	10 Caso(s)
464443	COG6-CGD	Trastorno	10 Caso(s)
453504	Síndrome de trastorno del neurodesarrollo-dismorfia craneofacial-defecto cardíaco-anomalías esqueléticas, por una mutación puntual	Subtipo de trastorno	10 Caso(s)
439854	Miocardopatía hipertrófica fatal congénita por una enfermedad del almacenamiento del glucógeno	Trastorno	10 Caso(s)
420789	Encefalopatía autoinmune con parasomnia y apnea obstructiva del sueño	Trastorno	10 Caso(s)
401901	Síndrome similar a la enfermedad de Huntington por expansiones de C9ORF72	Trastorno	10 Caso(s)
399081	Miopatía distal de inicio precoz asociada al gen KLHL9	Trastorno	10 Caso(s)
39	Acromelanosis	Trastorno	10 Caso(s)
363400	Síndrome neurodegenerativo grave con lipodistrofia	Trastorno	10 Caso(s)
352737	Albinismo oculocutáneo tipo 1 sensible a la temperatura	Subtipo de trastorno	10 Caso(s)
352734	Albinismo oculocutáneo tipo 1 con pigmentación mínima	Subtipo de trastorno	10 Caso(s)
352641	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva con espasticidad de	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	inicio tardío		
35107	Desmosterolosis	Trastorno	10 Caso(s)
3469	Síndrome de aprosencefalia XK	Trastorno	10 Caso(s)
3439	Síndrome de Von Voss-Cherstvoy	Trastorno	10 Caso(s)
33574	Deficiencia de glutamato-cisteína ligasa	Trastorno	10 Caso(s)
3317	Displasia toraco-laringo-pélvica	Trastorno	10 Caso(s)
329228	Talla baja significativa primordial microcefálica por deficiencia de ZNF335	Trastorno	10 Caso(s)
3259	Síndrome de sindactilia-polidactilia-lóbulo auditivo anómalo	Trastorno	10 Caso(s)
324262	Ataxia cerebelosa congénita por deficiencia de MGLUR1 autosómica recesiva	Subtipo de trastorno	10 Caso(s)
319671	Síndrome de Alazami	Trastorno	10 Caso(s)
314662	Síndrome de sobrecrecimiento segmentario progresivo con hiperplasia fibroadiposa	Trastorno	10 Caso(s)
313906	Quiste pancreático congénito	Trastorno	10 Caso(s)
309246	Gangliosidosis GM2, variante AB	Trastorno	10 Caso(s)
3032	Síndrome similar a Meckel asociado al gen NPHP3	Trastorno	10 Caso(s)
3023	Síndrome de atresia del conducto auditivo externo-talud vertical-hipertelorismo	Trastorno	10 Caso(s)
294016	Síndrome de microcefalia-malformación capilar	Trastorno	10 Caso(s)
2880	Deficiencia de fosfoenolpiruvato carboxiquinasa	Trastorno	10 Caso(s)
284227	Síndrome TEMPI	Trastorno	10 Caso(s)
2839	Displasia de hombro y pelvis	Trastorno	10 Caso(s)
280794	Mastocitosis cutánea difusa pseudoxantomatosa	Subtipo de trastorno	10 Caso(s)
280615	Hemoglobinopatía Toms River	Trastorno	10 Caso(s)
276280	Síndrome de hemihiperplasia-lipomatosis múltiple	Trastorno	10 Caso(s)
2658	Talla baja significativa hiperostótica de Lenz-Majewski	Trastorno	10 Caso(s)
263482	Displasia espondiloepimetáfisaria tipo Maroteaux	Trastorno	10 Caso(s)
263458	Hiperinsulinismo por deficiencia de INSR	Trastorno	10 Caso(s)
2590	Síndrome de atrofia muscular espinal-epilepsia mioclónica progresiva	Trastorno	10 Caso(s)
254504	Botulismo por inhalación	Subtipo de trastorno	10 Caso(s)
254411	Liquen plano anular atrófico	Trastorno	10 Caso(s)
2496	Síndrome de mesomelia-sinostosis	Trastorno	10 Caso(s)
240112	Síndrome de parálisis supranuclear progresiva-afasia progresiva no fluida	Subtipo de trastorno	10 Caso(s)
228426	Enfermedad autoinmune multisistémica sindrómica por deficiencia de Itch	Trastorno	10 Caso(s)
2255	Síndrome de hipoplasia pancreática-diabetes-cardiopatía congénita	Trastorno	10 Caso(s)
220465	Síndrome de Laron con inmunodeficiencia	Trastorno	10 Caso(s)
217335	Síndrome RIN2	Trastorno	10 Caso(s)
210144	Síndrome polimalformativo letal tipo Boissel	Trastorno	10 Caso(s)
2072	Síndrome de enfermedad de Gaucher-oftalmoplejía-calcificación cardiovascular	Subtipo de 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	Número de casos
2047	Síndrome de Flynn-Aird	Trastorno	10 Caso(s)
2008	Síndrome acro-cardio-facial	Trastorno	10 Caso(s)
169090	Inmunodeficiencia combinada por disfunción en el canal CRAC	Trastorno	10 Caso(s)
166073	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6	Trastorno	10 Caso(s)
163966	Condrodisplasia dominante ligada al cromosoma X tipo Chassaing-Lacombe	Trastorno	10 Caso(s)
1627	Delección 5q35	Trastorno	10 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)
1471	Síndrome de coloboma macular-braquidactilia tipo B	Trastorno	10 Caso(s)
1443	Síndrome del cromosoma 19 en anillo	Trastorno	10 Caso(s)
1439	Síndrome del cromosoma 12 en anillo	Trastorno	10 Caso(s)
1426	Displasia de Greenberg	Trastorno	10 Caso(s)
141007	Síndrome orofaciodigital tipo 9	Trastorno	10 Caso(s)
139426	Mioclonía perioral con ausencias	Trastorno	10 Caso(s)
139406	Encefalopatía por deficiencia de prosaposina	Trastorno	10 Caso(s)
1336	Síndrome de hiperqueratosis-hiperpigmentación	Trastorno	10 Caso(s)
1313	Síndrome de calcificación del plexo coroideo infantil	Trastorno	10 Caso(s)
1263	Displasia en boomerang	Trastorno	10 Caso(s)
1171	Síndrome de ataxia cerebelosa-arreflexia-pies cavos-atrofia óptica-hipoacusia neurosensorial	Trastorno	10 Caso(s)
1150	Síndrome de artrogriposis múltiple congénita-cara de silbido	Trastorno	10 Caso(s)
101111	Ataxia espinoocerebelosa tipo 25	Trastorno	10 Caso(s)
101007	Paraparesia espástica autosómica recesiva, tipo 27	Trastorno	10 Caso(s)
1010	Queratodermia palmoplantar autosómica dominante y alopecia congénita	Trastorno	10 Caso(s)
100994	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 13	Trastorno	10 Caso(s)
99014	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al cromosoma X tipo 5	Trastorno	9 Caso(s)
94124	Ataxia espinoocerebelosa con neuropatía axonal tipo 1	Trastorno	9 Caso(s)
93952	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Hedera	Trastorno	9 Caso(s)
93317	Displasia espondilometafisaria tipo Sedaghatian	Trastorno	9 Caso(s)
85338	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-ataxia-apraxia	Trastorno	9 Caso(s)
85286	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Shashi	Trastorno	9 Caso(s)
85199	Síndrome de craneosinostosis-anomalías anales-poroqueratosis	Trastorno	9 Caso(s)
83619	Síndrome de macrostomia-apéndices preauriculares-oftalmoplejía externa	Trastorno	9 Caso(s)
79405	Epidermólisis ampollosa juntural inversa	Trastorno	9 Caso(s)
79322	DPM1-CDG	Trastorno	9 Caso(s)
636941	Síndrome de Ehlers-Danlos vascular-polimicrogria	Trastorno	9 Caso(s)
631106	Ataxia espinoocerebelosa tipo 49	Trastorno	9 Caso(s)
631082	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 85	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
619233	Síndrome de persistencia hereditaria de hemoglobina fetal-discapacidad intelectual	Trastorno	9 Caso(s)
505208	Aciduria 3-metilglutacónica tipo 8	Trastorno	9 Caso(s)
502423	Síndrome de miopatía mitocondrial-ataxia cerebelosa-retinopatía pigmentaria	Trastorno	9 Caso(s)
488197	Síndrome de distrofia retiniana progresiva-coloboma de iris-catarata congénita familiar	Trastorno	9 Caso(s)
480851	Trombocitopenia hereditaria con mielofibrosis de inicio precoz	Trastorno	9 Caso(s)
477814	Síndrome de microcefalia progresiva-crisis-ceguera cortical-retraso del desarrollo	Trastorno	9 Caso(s)
438075	Cetoacidosis por deficiencia del transportador de monocarboxilato 1	Trastorno	9 Caso(s)
425120	Vasculopatía con inicio en el lactante asociada al gen STING	Trastorno	9 Caso(s)
420561	Síndrome de Temple-Baraitser	Trastorno	9 Caso(s)
401945	Enfermedad de Moyamoya con acalasia de inicio precoz	Trastorno	9 Caso(s)
397787	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de IKK2	Trastorno	9 Caso(s)
397750	Parálisis periódica con neuropatía motora distal de inicio tardío	Trastorno	9 Caso(s)
397612	Síndrome de macrocefalia-retraso del desarrollo	Trastorno	9 Caso(s)
370927	SSR4-CDG	Trastorno	9 Caso(s)
363710	Ataxia espinocerebelosa tipo 37	Trastorno	9 Caso(s)
35704	Deficiencia de L-arginina:glicina amidinotransferasa	Trastorno	9 Caso(s)
35701	Deficiencia de 3-hidroxi 3-metilglutaril-CoA (HMG) sintasa	Trastorno	9 Caso(s)
352745	Albinismo oculocutáneo tipo 7	Trastorno	9 Caso(s)
329478	Miopatía distal del adulto por una mutación en el gen VCP	Trastorno	9 Caso(s)
324585	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante con dolor neuropático	Trastorno	9 Caso(s)
319199	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 53	Trastorno	9 Caso(s)
314679	Síndrome cerebro-facio-articular	Trastorno	9 Caso(s)
314466	Síndrome de Meigs atípico	Trastorno	9 Caso(s)
300179	Síndrome de Ehlers-Danlos cifoescoliótico por deficiencia de FKBP22	Subtipo de trastorno	9 Caso(s)
2952	Síndrome de pulgares en aducción-artrogriposis, tipo Christian	Trastorno	9 Caso(s)
293948	Síndrome de microdelección 1p21.3	Trastorno	9 Caso(s)
293939	Síndrome de microduplicación Xq28 terminal	Trastorno	9 Caso(s)
2808	Parálisis de músculos de laringe	Trastorno	9 Caso(s)
280679	Síndrome de angiopatía de Moyamoya-talla baja-dismorfia facial-hipogonadismo hipergonadotrópico	Trastorno	9 Caso(s)
2680	Síndrome de neuropatía por hipomielinización-artrogriposis	Trastorno	9 Caso(s)
263487	COG5-CDG	Trastorno	9 Caso(s)
261190	Síndrome de paladar hendido-defecto cardíaco congénito-discapacidad intelectual por una microdelección 15q14	Subtipo de trastorno	9 Caso(s)
2557	Síndrome de Mietens	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	Número de casos
254525	Síndrome de Temple por microdeleción paterna 14q32.2	Subtipo de trastorno	9 Caso(s)
251279	Síndrome de microftalmia-retinosis pigmentaria-foveosquisis-drusas del disco óptico	Trastorno	9 Caso(s)
231531	Síndrome de Hermansky-Pudlak por deficiencia de BLOC-1	Subtipo de trastorno	9 Caso(s)
231154	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia parcial de RAG1	Trastorno	9 Caso(s)
228003	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de CORO1A	Trastorno	9 Caso(s)
2213	Síndrome hipertelorismo-microtia-hendidura facial	Trastorno	9 Caso(s)
221039	Poiquilodermia esclerosante hereditaria tipo Weary	Trastorno	9 Caso(s)
209951	Paraparesia espástica autosómica tipo 18	Trastorno	9 Caso(s)
169095	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de FOXP1	Trastorno	9 Caso(s)
168558	Anomalía del desarrollo sexual 46,XY-insuficiencia suprarrenal por deficiencia de CYP11A1	Trastorno	9 Caso(s)
163979	Síndrome de discapacidad intelectual-anomalías craneofacioesqueléticas ligado al X	Trastorno	9 Caso(s)
1553	Síndrome de Curry-Jones	Trastorno	9 Caso(s)
1512	Síndrome de Crane Heise	Trastorno	9 Caso(s)
140936	Síndrome de Lelis	Trastorno	9 Caso(s)
137628	Síndrome de anomalías cardíacas-heterotaxia	Trastorno	9 Caso(s)
1345	Síndrome de miocardiopatía-cataratas-enfermedad de la cadera y la columna vertebral	Trastorno	9 Caso(s)
1292	Síndrome de braquimorfismo-oncodisplasia-disfalangismo	Trastorno	9 Caso(s)
1264	Síndrome trico-retino-dento-digital	Trastorno	9 Caso(s)
1120	Síndrome de agenesia pulmonar-defecto cardíaco-anomalías del pulgar	Trastorno	9 Caso(s)
1000	Albinismo ocular con sordera neurosensorial tardía	Trastorno	9 Caso(s)
99330	Síndrome 49,XYYYY	Trastorno	8 Caso(s)
98807	Distonía primaria tipo DYT13	Trastorno	8 Caso(s)
922	Acilia nasal familiar	Trastorno	8 Caso(s)
85273	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Abidi	Trastorno	8 Caso(s)
79350	Deficiencia de 3-fosfoserina fosfatasa, forma infantil/juvenil	Subtipo de trastorno	8 Caso(s)
79333	COG7-CDG	Trastorno	8 Caso(s)
79323	MPDU1-CDG	Trastorno	8 Caso(s)
633028	Síndrome similar a Prader-Willi asociado al gen CPE	Trastorno	8 Caso(s)
600731	Síndrome de Clark-Baraitser	Trastorno	8 Caso(s)
597201	Enfermedad inflamatoria intestinal asociada al gen TRIM22	Trastorno	8 Caso(s)
572013	Síndrome de lisencefalia posterior-puente aplanado y defecto de cruce de la línea media medular	Trastorno	8 Caso(s)
542585	Síndrome de neuropatía auditiva-atrofia óptica	Trastorno	8 Caso(s)
536516	Síndrome de Ehlers-Danlos miopático	Trastorno	8 Caso(s)
519388	Disgenesia del segmento anterior autosómica recesiva	Trastorno	8 Caso(s)
514352	Síndrome congénito de braquiesófago-estómago	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	intratorácico-anomalías vertebrales		
502430	Síndrome de Weiss-Kruszka	Trastorno	8 Caso(s)
496790	Síndrome de anomalías oculares-neuropatía axonal-retraso del desarrollo	Trastorno	8 Caso(s)
494526	Discinesia generalizada con afectación orofacial de inicio en la lactancia	Trastorno	8 Caso(s)
494444	Síndrome de hipoacusia neurosensorial-trombocitopenia asociado al gen DIAPH1	Trastorno	8 Caso(s)
476093	Síndrome de neuropatía motora distal axonal-miopatía miofibrilar autosómico dominante	Trastorno	8 Caso(s)
468684	CCDC115-CDG	Trastorno	8 Caso(s)
466722	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 77	Trastorno	8 Caso(s)
464336	Enfermedad BENTA	Trastorno	8 Caso(s)
459061	Síndrome de displasia craneofacial-talla baja-anomalías ectodérmicas-discapacidad intelectual	Trastorno	8 Caso(s)
457485	Síndrome de macrocefalia-discapacidad intelectual-trastorno del neurodesarrollo-tórax pequeño	Trastorno	8 Caso(s)
457406	Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 4	Trastorno	8 Caso(s)
438274	Hiper glucagonemia asociada al gen GCGR	Trastorno	8 Caso(s)
435845	Síndrome de espasticidad neonatal letal-encefalopatía epiléptica	Trastorno	8 Caso(s)
435638	Síndrome de microdeleción 3p25.3	Trastorno	8 Caso(s)
420686	Síndrome de cabello lanoso-queratodermia palmoplantar	Trastorno	8 Caso(s)
404454	Síndrome de alacrimia-coreoatetosis-disfunción hepática	Trastorno	8 Caso(s)
401942	Hendidura media del labio superior e inferior familiar	Trastorno	8 Caso(s)
397715	Síndrome de Joubert con distrofia torácica asfixiante de Jeune	Trastorno	8 Caso(s)
397590	Síndrome de Silver-Russell por una mutación puntual	Subtipo de trastorno	8 Caso(s)
391408	Síndrome de microcefalia primaria-discapacidad intelectual leve-diabetes de inicio juvenil	Trastorno	8 Caso(s)
370943	Síndrome de trastorno del espectro autista-epilepsia-artrogriposis	Trastorno	8 Caso(s)
352675	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al cromosoma X tipo 6	Trastorno	8 Caso(s)
352670	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante tipo F	Trastorno	8 Caso(s)
352649	Enfermedad del transporte vesicular cerebral de dopamina-serotonina	Trastorno	8 Caso(s)
352479	Distrofia muscular de cinturas R20 asociada al gen ISPD	Trastorno	8 Caso(s)
3474	Síndrome CHIME	Trastorno	8 Caso(s)
33572	Deficiencia de 5-oxoprolinasa	Trastorno	8 Caso(s)
331226	Susceptibilidad a infecciones por deficiencia de TYK2	Trastorno	8 Caso(s)
329258	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2Q	Trastorno	8 Caso(s)
324321	Disfunción del nodo sinusal y sordera	Trastorno	8 Caso(s)
3219	Síndrome de Fountain	Trastorno	8 Caso(s)
3216	Síndrome de sordera conductiva-malformación del	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	Número de casos
	pabellón auricular		
314811	Talla baja por deficiencia de GHSR	Trastorno	8 Caso(s)
314637	Miocardopatía hipertrófica mitocondrial con acidosis láctica por deficiencia de MTO1	Trastorno	8 Caso(s)
306577	Neuropatía de fibras finas hereditaria ligada a canalopatías de sodio	Trastorno	8 Caso(s)
306558	Síndrome de microcefalia primaria-epilepsia-diabetes neonatal permanente	Trastorno	8 Caso(s)
306547	Síndrome de porencefalia-microcefalia-catarata congénita bilateral	Trastorno	8 Caso(s)
3019	Síndrome de Ramon	Trastorno	8 Caso(s)
2958	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-dismorfia-atrofia cerebral	Trastorno	8 Caso(s)
2934	Síndrome de polisindactilia-malformación cardíaca	Trastorno	8 Caso(s)
2885	Síndrome de piebaldismo-neuropatías	Trastorno	8 Caso(s)
2812	Síndrome de la piel rígida de Parana	Trastorno	8 Caso(s)
280325	Deleción terminal 12p	Trastorno	8 Caso(s)
280071	ALG11-CDG	Trastorno	8 Caso(s)
276432	Síndrome de Ogden	Trastorno	8 Caso(s)
263665	Enteropatía de células NK	Trastorno	8 Caso(s)
261483	Síndrome de duplicación Xq27.3q28	Trastorno	8 Caso(s)
261211	Síndrome de microdeleción 16p11.2p12.2	Trastorno	8 Caso(s)
2563	Síndrome MOMO	Trastorno	8 Caso(s)
2561	Síndrome de molares piramidales-labio superior anómalo	Trastorno	8 Caso(s)
254528	Síndrome de Kagami-Ogata por microdeleción materna 14q32.2	Subtipo de trastorno	8 Caso(s)
251290	Foramina parietal con hipoplasia clavicular	Trastorno	8 Caso(s)
244310	RFT1-CDG	Trastorno	8 Caso(s)
2371	Síndrome similar a Larsen letal	Trastorno	8 Caso(s)
2351	Síndrome de Kousseff	Trastorno	8 Caso(s)
2326	Síndrome de Kallmann-cardiopatía	Trastorno	8 Caso(s)
231736	Síndrome de microcórnea-megalolenticonus posterior-persistencia de la vasculatura fetal-coloboma	Trastorno	8 Caso(s)
2252	Síndrome de hipoplasia radial-pulgares trifalángicos-hipospadias-diastema maxilar	Trastorno	8 Caso(s)
221054	Acrocefalopolidactilia	Trastorno	8 Caso(s)
2206	Hiperostosis vertebral anquilosante con tilosis	Trastorno	8 Caso(s)
2180	Síndrome de hidrocefalia-displasia costoventral-anomalía de Sprengel	Trastorno	8 Caso(s)
2107	Síndrome de Hall-Riggs	Trastorno	8 Caso(s)
2013	Síndrome de paladar hendido-orejas grandes-cabeza pequeña	Trastorno	8 Caso(s)
1884	Síndrome de ectopia de cristalino-distrofia corioretinana-miopia	Trastorno	8 Caso(s)
1852	Displasia retiniana ligada al cromosoma X	Trastorno	8 Caso(s)
1824	Síndrome de Lowry-Wood	Trastorno	8 Caso(s)
178506	Calcificación cerebral tipo Rajab	Trastorno	8 Caso(s)
178389	Síndrome de osteopetrosis-hipogammaglobulinemia	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
1655	Síndrome de derivados mullerianos-linfangiectasia-polidactilia	Trastorno	8 Caso(s)
163956	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Nascimento	Trastorno	8 Caso(s)
157965	Síndrome de Ehlers-Danlos espondilodisplásico asociado al gen SLC391A13	Subtipo de trastorno	8 Caso(s)
1454	Síndrome de Joubert con defecto hepático	Trastorno	8 Caso(s)
1450	Síndrome del cromosoma 8 en anillo	Trastorno	8 Caso(s)
137639	Síndrome de leucodistrofia-hipodondia-ataxia-hipomielinización	Subtipo de trastorno	8 Caso(s)
1366	Queratodermia palmoplantar autosómica recesiva y alopecia congénita	Trastorno	8 Caso(s)
1327	Síndrome de camptodactilia de Guadalajara tipo 1	Trastorno	8 Caso(s)
1318	Campomelia tipo Cumming	Trastorno	8 Caso(s)
1278	Síndrome de braquidactilia-hallux varus preaxial	Trastorno	8 Caso(s)
1226	Síndrome de Bamforth	Trastorno	8 Caso(s)
1188	Síndrome de ataxia-sordera-discapacidad intelectual	Trastorno	8 Caso(s)
99843	Deficiencia de adhesión leucocitaria tipo II	Subtipo de trastorno	7 Caso(s)
99710	Acroqueratodermia punteada con pigmentación similar a pecas	Trastorno	7 Caso(s)
93382	Braquidactilia A6	Trastorno	7 Caso(s)
93316	Displasia espondilometafisaria tipo Schmidt	Trastorno	7 Caso(s)
929	Síndrome de acalasia-microcefalia	Trastorno	7 Caso(s)
90103	Síndrome de Charcot-Marie-Tooth-sordera-discapacidad intelectual	Trastorno	7 Caso(s)
85334	Síndrome neurodegenerativo ligado al cromosoma X tipo Bertini	Trastorno	7 Caso(s)
85194	Síndrome espondilo-ocular	Trastorno	7 Caso(s)
83620	Anendocrinosis entérica	Trastorno	7 Caso(s)
79094	Síndrome de Grange	Trastorno	7 Caso(s)
71526	Obesidad por deficiencia de pro-opiomelanocortin	Subtipo de trastorno	7 Caso(s)
65282	Síndrome de Carvajal	Trastorno	7 Caso(s)
631095	Ataxia espinocerebelosa tipo 44	Trastorno	7 Caso(s)
631088	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 87	Trastorno	7 Caso(s)
619953	Inmunodeficiencia linfoproliferativa hiperinflamatoria familiar	Trastorno	7 Caso(s)
611201	Síndrome del neurodesarrollo-oculogastrointestinal	Trastorno	7 Caso(s)
600691	Deficiencia combinada de los factores VII y X	Trastorno	7 Caso(s)
589608	Hipopigmentación lineal y asimetría craneofacial con anomalías acrales, oculares y cerebrales	Trastorno	7 Caso(s)
589527	Ataxia espinocerebelosa tipo 45	Trastorno	7 Caso(s)
589442	Síndrome de talla baja-displasia esquelética-degeneración retiniana-discapacidad intelectual-hipoacusia neurosensorial	Trastorno	7 Caso(s)
562559	Síndrome de protrusión maxilar anterior-estrabismo-discapacidad intelectual	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	Número de casos
544628	Síndrome de Fanconi atípico-hiperinsulinismo neonatal	Trastorno	7 Caso(s)
538101	Neuropatía axonal congénita con encefalopatía	Trastorno	7 Caso(s)
536532	Síndrome de Ehlers-Danlos similar al tipo clásico 2	Trastorno	7 Caso(s)
529977	Síndrome de desregulación inmunológica-enfermedad inflamatoria intestinal-artritis-infecciones recurrentes-linfopenia	Trastorno	7 Caso(s)
513436	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 78	Trastorno	7 Caso(s)
508476	Síndrome de labio leporino y paladar hendido-dismorfia craneofacial-defecto cardíaco congénito-hipoacusia	Trastorno	7 Caso(s)
508093	Síndrome MEPAN	Trastorno	7 Caso(s)
504530	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de moesina	Trastorno	7 Caso(s)
500548	Displasia metafisaria osteoesclerótica	Trastorno	7 Caso(s)
500180	Síndrome de regresión cognitiva y motora de inicio en la infancia con trastorno del movimiento extrapiramidal	Trastorno	7 Caso(s)
497764	Ataxia espinoocerebelosa tipo 43	Trastorno	7 Caso(s)
496693	Síndrome de onfalocèle-hernia diafragmática-anomalías cardiovasculares-defecto del rayo radial	Trastorno	7 Caso(s)
488650	Miopatía distal tipo Tateyama	Trastorno	7 Caso(s)
487825	Síndrome de Pierpont	Trastorno	7 Caso(s)
486811	Atrofia muscular espinal de inicio prenatal con fracturas óseas congénitas	Trastorno	7 Caso(s)
477857	Susceptibilidad mendeliana autosómica recesiva a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del receptor RORgamma	Trastorno	7 Caso(s)
468666	Anhidrosis generalizada aislada con glándulas sudoríparas normales	Trastorno	7 Caso(s)
467166	Disgiria asociada a una tubulinopatía	Trastorno	7 Caso(s)
466703	TMEM199-CDG	Trastorno	7 Caso(s)
459051	Displasia espondiloepifisaria tipo Stanescu	Trastorno	7 Caso(s)
457375	Trastorno neurológico con cataratas y afectación cardíaca letal infantil asociado al gen ITPA	Trastorno	7 Caso(s)
447896	Síndrome de temblor-ataxia-hipomielinización central	Subtipo de trastorno	7 Caso(s)
439822	Síndrome por haploinsuficiencia de PDE4D	Trastorno	7 Caso(s)
436242	Enfermedad de conducción cardíaca infrahisiana-taquiarritmia auricular familiar	Trastorno	7 Caso(s)
435387	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2Y	Trastorno	7 Caso(s)
404463	Síndrome multisistémico de disfunción de los músculos lisos	Trastorno	7 Caso(s)
404440	Síndrome de discapacidad intelectual-dismorfia facial por haploinsuficiencia de SETD5	Trastorno	7 Caso(s)
401785	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 62	Trastorno	7 Caso(s)
399086	Miopatía distal finlandesa de aparición en las extremidades superiores	Trastorno	7 Caso(s)
397695	Síndrome de microdelección 3q27.3	Trastorno	7 Caso(s)
391646	Síndrome de Feingold tipo 2	Subtipo de 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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
370022	Síndrome de ataxia-discapacidad intelectual-apraxia oculomotora-quistes cerebelosos	Trastorno	7 Caso(s)
369950	Síndrome de discapacidad intelectual-crisis-macrocefalia-obesidad	Trastorno	7 Caso(s)
369939	Síndrome de discapacidad motora e intelectual grave-sordera neurosensorial-distonía	Trastorno	7 Caso(s)
363992	Síndrome de ictiosis-talla baja-braquidactilia-microesferofaquia	Trastorno	7 Caso(s)
363432	Ataxia cerebelosa congénita autosómica recesiva por deficiencia de GRID2	Subtipo de trastorno	7 Caso(s)
363396	Síndrome de miopía alta-sordera neurosensorial	Trastorno	7 Caso(s)
357001	Síndrome de microdelección 19p13.13	Trastorno	7 Caso(s)
352587	Epilepsia focal-discapacidad intelectual-malformación cerebro-cerebelosa	Trastorno	7 Caso(s)
352582	Epilepsia mioclónica familiar del lactante	Trastorno	7 Caso(s)
33573	Deficiencia de gamma-glutamil transpeptidasa	Trastorno	7 Caso(s)
3341	Síndrome de tortícolis-queloides-criptorquidia-displasia renal	Trastorno	7 Caso(s)
329802	Síndrome de microduplicación 5p13	Trastorno	7 Caso(s)
329329	Paquigiria frontotemporal autosómica recesiva	Trastorno	7 Caso(s)
324632	Infección por el virus Hendra	Trastorno	7 Caso(s)
320355	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 41	Trastorno	7 Caso(s)
319623	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas ligada al cromosoma X por deficiencia de CYBB	Subtipo de trastorno	7 Caso(s)
319504	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 8	Trastorno	7 Caso(s)
3194	Síndrome corneo-dermato-óseo	Trastorno	7 Caso(s)
317476	XMEN	Trastorno	7 Caso(s)
314689	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de STK4	Trastorno	7 Caso(s)
314655	Síndrome de hipotonía-crisis-encefalopatía neonatal grave por microdelección 5q31.3	Subtipo de trastorno	7 Caso(s)
308425	Acidemia metilmalónica por deficiencia de metilmalonil-CoA epimerasa	Trastorno	7 Caso(s)
3078	Discapacidad intelectual grave ligada al cromosoma X, tipo Gustavson	Trastorno	7 Caso(s)
300382	Síndrome de aspecto progeroide y marfanoide-lipodistrofia	Trastorno	7 Caso(s)
293978	Síndrome de insuficiencia de la adenohipófisis-inmunodeficiencia variable	Trastorno	7 Caso(s)
293165	Síndrome de piel frágil-cabello lanoso-queratodermia palmoplantar	Trastorno	7 Caso(s)
2920	Síndrome de Oliver	Trastorno	7 Caso(s)
2872	Síndrome cardiocraneal tipo Pfeiffer	Trastorno	7 Caso(s)
280365	Laminopatía lipodistrófica grave autosómica semidominante	Trastorno	7 Caso(s)
2645	Displasia osteoglofónica	Trastorno	7 Caso(s)
263347	Síndrome MRCS	Trastorno	7 Caso(s)
261279	Síndrome de microdelección 17q23.1q23.2	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	Número de casos
261229	Síndrome de microduplicación 14q11.2	Trastorno	7 Caso(s)
261204	Síndrome de microduplicación 16p11.2p12.2	Trastorno	7 Caso(s)
2598	Miopatía mitocondrial y anemia sideroblástica	Trastorno	7 Caso(s)
2560	Síndrome de Möbius-neuropatía axonal-hipogonadismo hipogonadotrópico	Trastorno	7 Caso(s)
254930	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 7	Trastorno	7 Caso(s)
254534	Síndrome de Kagami-Ogata por hipermetilación en 14q32.2 del alelo materno	Subtipo de trastorno	7 Caso(s)
247198	Atrofia cerebral y cerebelosa progresiva	Trastorno	7 Caso(s)
2439	Síndrome de Patterson-Stevenson-Fontaine	Trastorno	7 Caso(s)
228379	Tricodisplasia espinulosa asociada a virus	Trastorno	7 Caso(s)
228190	Síndrome de ductus arterioso persistente-válvula aórtica bicúspide-anomalías de las manos	Trastorno	7 Caso(s)
2232	Síndrome de hipogonadismo hipergonadotrópico primario-alopécia parcial	Trastorno	7 Caso(s)
2141	Síndrome de defecto diafragmático-anomalía de las extremidades-defecto craneal	Trastorno	7 Caso(s)
211067	Ataxia episódica tipo 5	Trastorno	7 Caso(s)
209970	Ataxia episódica tipo 7	Trastorno	7 Caso(s)
2095	Síndrome de Gorlin-Chaudhry-Moss	Trastorno	7 Caso(s)
199332	Síndrome endocrino-cerebro-osteodisplásico	Trastorno	7 Caso(s)
1875	Síndrome de distrofia muscular congénita-catarata infantil-hipogonadismo	Trastorno	7 Caso(s)
1858	Síndrome de displasia esquelética-epilepsia-talla baja	Trastorno	7 Caso(s)
1842	Displasia ósea letal tipo Holmgren	Trastorno	7 Caso(s)
1818	Displasia ectodérmica tipo trico-odonto-oniqual	Trastorno	7 Caso(s)
178338	Síndrome de sensibilidad a UV	Trastorno	7 Caso(s)
168566	Enfermedad mitocondrial letal por deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 3	Trastorno	7 Caso(s)
163976	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Van Esch	Trastorno	7 Caso(s)
163693	Síndrome de microdelección 2p21	Trastorno	7 Caso(s)
1574	Síndrome de degeneración retiniana-nanofthalmia-glaucoma	Trastorno	7 Caso(s)
140952	Síndrome de sindactilia-telecanto-malformaciones renales y anogenitales	Trastorno	7 Caso(s)
139474	Síndrome de microduplicación 17q11.2	Trastorno	7 Caso(s)
1299	Síndrome branquio-esqueleto-genital	Trastorno	7 Caso(s)
1131	Disostosis mandibulofacial ligada al cromosoma X	Trastorno	7 Caso(s)
1078	Síndrome de anquilosis de pulgares-braquidactilia-discapacidad intelectual	Trastorno	7 Caso(s)
101078	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al cromosoma X tipo 4	Trastorno	7 Caso(s)
101008	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 28	Trastorno	7 Caso(s)
999	Albinismo cutáneo, fenotipo Hermine	Trastorno	6 Caso(s)
99141	Atresia posterior de coanas-síndrome de linfedema	Trastorno	6 Caso(s)
991	Síndrome PAGOD	Trastorno	6 Caso(s)
98893	Distrofia muscular congénita tipo 1B	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
91498	Parálisis congénita del nervio troclear, forma familiar	Trastorno	6 Caso(s)
85276	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Armfield	Trastorno	6 Caso(s)
79156	Síndrome de crisis-discapacidad intelectual por hidroxilsinuria	Trastorno	6 Caso(s)
79106	Síndrome de Eiken	Trastorno	6 Caso(s)
66518	Síndrome de quintos metacarpianos cortos-resistencia a la insulina	Trastorno	6 Caso(s)
642085	Displasia espondiloepimetafisaria con laxitud articular asociada al gen EXOC6B	Trastorno	6 Caso(s)
619367	Síndrome autoinflamatorio asociado a SAMD9L	Trastorno	6 Caso(s)
569274	Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 5	Trastorno	6 Caso(s)
565624	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 39	Trastorno	6 Caso(s)
555402	Deficiencia de NAD(P)HX deshidratasa	Trastorno	6 Caso(s)
541423	Síndrome de retraso del crecimiento-discapacidad intelectual-hepatopatía	Trastorno	6 Caso(s)
538958	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de CD70	Trastorno	6 Caso(s)
512260	Ataxia cerebelosa congénita por una mutación en el gen RNU12	Trastorno	6 Caso(s)
508523	Hiperfenilalaninemia por deficiencia de DNAJC12	Trastorno	6 Caso(s)
505242	Síndrome de regresión psicomotor-apraxia oculomotora-trastornos del movimiento-nefropatía	Trastorno	6 Caso(s)
500545	Trastorno grave del neurodesarrollo con dificultades para alimentarse-movimientos estereotipados de las manos-cataratas bilaterales	Trastorno	6 Caso(s)
500055	Síndrome de microdelección 16p13.2	Subtipo de trastorno	6 Caso(s)
496756	Síndrome de encefalopatía progresiva-ataxia espástica-atrofia muscular espinal distal de inicio precoz	Trastorno	6 Caso(s)
495879	Agenesia congénita del escroto	Trastorno	6 Caso(s)
495844	Leucodistrofia hipomielinizante autosómica recesiva asociada al gen C11ORF73	Trastorno	6 Caso(s)
488642	Trastorno de discapacidad intelectual-neurodesarrollo asociado al gen TELO2	Trastorno	6 Caso(s)
480898	Síndrome de retraso global del desarrollo-anomalías visuales-atrofia cerebelosa progresiva-hipotonía truncal	Trastorno	6 Caso(s)
467176	Síndrome grave de hipotonía-retraso del desarrollo psicomotor-estrabismo-defecto septal cardíaco	Trastorno	6 Caso(s)
466791	Síndrome de macrocefalia-discapacidad intelectual-no compactación del ventrículo izquierdo	Trastorno	6 Caso(s)
466688	Síndrome de discapacidad intelectual grave-agenesia del cuerpo calloso-dismorfia facial-ataxia cerebelosa	Trastorno	6 Caso(s)
464288	Síndrome de talla baja-braquidactilia-obesidad-retraso global del desarrollo	Trastorno	6 Caso(s)
457378	Osteocondrodisplasia letal compleja	Trastorno	6 Caso(s)
447980	Síndrome de microduplicación 19p13.3	Trastorno	6 Caso(s)
444463	Síndrome de anemia hemolítica autoinmune-trombocitopenia autoinmune-inmunodeficiencia primaria por deficiencia de TPP2	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	Número de casos
436141	Síndrome de discapacidad intelectual grave-hipotonía-estrabismo-cara tosca-pies plano-valgos	Trastorno	6 Caso(s)
436003	Síndrome de Pierre Robin-contracturas-retraso del desarrollo	Trastorno	6 Caso(s)
423454	Síndrome de anomalías en uñas y dientes-queratodermia palmoplantar marginal-hiperpigmentación oral	Trastorno	6 Caso(s)
401874	Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 2	Trastorno	6 Caso(s)
401777	Síndrome de atrofia óptica-discapacidad intelectual	Trastorno	6 Caso(s)
398127	Escleroderma neonatal	Trastorno	6 Caso(s)
370088	Síndrome de insuficiencia hepática aguda-afectación multisistémica del lactante	Trastorno	6 Caso(s)
363540	Leucoencefalopatía con ataxia cerebelosa leve y edema de sustancia blanca	Trastorno	6 Caso(s)
357329	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de IL21R	Trastorno	6 Caso(s)
352682	Lisencefalia en empedrado sin afectación muscular u ocular	Trastorno	6 Caso(s)
352654	Síndrome de neurodegeneración progresiva-ceguera-ataxia-espasticidad de inicio precoz	Trastorno	6 Caso(s)
352447	Síndrome de oftalmoplejía externa progresiva-miopatía-emaciación	Trastorno	6 Caso(s)
3316	Síndrome de Thomas	Trastorno	6 Caso(s)
3246	Sinfalangismo-anomalías múltiples de manos y pies	Trastorno	6 Caso(s)
324569	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 8	Trastorno	6 Caso(s)
319651	Anemia megaloblástica constitucional con enfermedad neurológica grave	Trastorno	6 Caso(s)
319612	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas ligada al cromosoma X por deficiencia de IKBKG	Subtipo de trastorno	6 Caso(s)
319574	Susceptibilidad mendeliana autosómica recesiva a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del IFNgammaR2	Trastorno	6 Caso(s)
319563	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del ISG15	Trastorno	6 Caso(s)
3175	Síndrome de espasticidad-discapacidad intelectual-epilepsia ligado al cromosoma X	Trastorno	6 Caso(s)
317428	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de ORAI1	Subtipo de trastorno	6 Caso(s)
314667	TMEM165-CDG	Trastorno	6 Caso(s)
314399	Aplasia y mielodisplasia autosómica dominante	Trastorno	6 Caso(s)
3077	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-psicosis-macroorquidia	Trastorno	6 Caso(s)
3074	Síndrome de discapacidad intelectual-talla baja-hipertelorismo	Trastorno	6 Caso(s)
3038	Síndrome de retraso del habla-asimetría facial-estrabismo-incisura de lóbulo auditivo	Trastorno	6 Caso(s)
289513	Síndrome de microdelección 12q15q21.1	Trastorno	6 Caso(s)
2824	Síndrome de paraparesia-discapacidad intelectual-hiperqueratosis	Trastorno	6 Caso(s)
2815	Síndrome de paraparesia espástica-sordera	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
2804	Síndrome W	Trastorno	6 Caso(s)
2793	Síndrome oto-ónico-peroneal	Trastorno	6 Caso(s)
2743	Síndrome de oftalmoplejía-discapacidad intelectual-lengua escrotal	Trastorno	6 Caso(s)
254361	Distrofia muscular de cinturas R17 asociada a plectina	Trastorno	6 Caso(s)
254346	Síndrome de microdeleción 19p13.12	Trastorno	6 Caso(s)
254343	Síndrome de ataxia espástica autosómica recesiva-atrofia óptica-disartria	Trastorno	6 Caso(s)
247815	Ataxia autosómica recesiva por deficiencia de PEX10	Trastorno	6 Caso(s)
2464	Síndrome marfanoide tipo De Silva	Trastorno	6 Caso(s)
2339	Síndrome de queratosis folicular-talla baja significativa-atrofia cerebral	Trastorno	6 Caso(s)
2328	Síndrome de Kapur-Toriello	Trastorno	6 Caso(s)
230851	Síndrome de Ehlers-Danlos cardíaco-valvular	Trastorno	6 Caso(s)
2306	Síndrome similar al síndrome por isotretinoína	Trastorno	6 Caso(s)
2230	Síndrome de hipogonadismo hipogonadotrópico-alopecia fronto parietal	Trastorno	6 Caso(s)
211017	Ataxia espinocerebolosa tipo 30	Trastorno	6 Caso(s)
2057	Síndrome de blefarofimosis-ptosis-esotropía-sindactilia-talla baja	Trastorno	6 Caso(s)
1951	Síndrome de epilepsia-telangiectasia	Trastorno	6 Caso(s)
1808	Displasia ectodérmica hidrótica tipo Christianson-Fourie	Trastorno	6 Caso(s)
178303	Síndrome de microdeleción 8q22.1	Trastorno	6 Caso(s)
169464	Deficiencia primaria de CD59	Trastorno	6 Caso(s)
168984	Síndrome CLAPO	Trastorno	6 Caso(s)
1661	Dermoide corneal ligado al cromosoma X	Trastorno	6 Caso(s)
157820	Síndrome de sudoración inducida por frío	Trastorno	6 Caso(s)
1307	Síndrome de deficiencias en las extremidades distales-micrognatia	Trastorno	6 Caso(s)
1051	Síndrome de Ramos-Arroyo	Trastorno	6 Caso(s)
100071	Trisomía 3 en mosaico	Trastorno	6 Caso(s)
98676	Atrofia óptica autosómica recesiva aislada	Trastorno	5 Caso(s)
97341	Maculopatía placoidea persistente	Trastorno	5 Caso(s)
94056	Sinostosis húmero-cubital aislada	Trastorno	5 Caso(s)
93352	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Shohat	Trastorno	5 Caso(s)
90399	Liquen mixedematoso localizado con gammapatía monoclonal o síntomas sistémicos	Subtipo de trastorno	5 Caso(s)
90301	Síndrome de acantosis nigricans-resistencia a la insulina-calambres musculares-agrandamiento acral	Trastorno	5 Caso(s)
86915	Síndrome de linfedema-comunicación interauricular-cambios faciales	Trastorno	5 Caso(s)
86914	Síndrome de linfedema-anomalía arteriovenosa cerebral-hipertensión pulmonar primaria	Trastorno	5 Caso(s)
86821	Síndrome de lisencefalia tipo 3-secuencia de aquinesia fetal familiar	Trastorno	5 Caso(s)
85297	Ataxia espinocerebelosa ligada al cromosoma X tipo 3	Trastorno	5 Caso(s)
85295	Enfermedad HSD10 tipo atípico	Subtipo de 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	Número de casos
85284	Síndrome BRESEK	Trastorno	5 Caso(s)
85280	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-cubitus valgus-dismorfia	Trastorno	5 Caso(s)
85175	Displasia de Astley-Kendall	Trastorno	5 Caso(s)
85165	Síndrome de acondroplasia grave-retraso del desarrollo-acantosis nigricans	Trastorno	5 Caso(s)
85112	Síndrome de queratodermia palmoplantar-reversión sexual XX-predisposición a carcinoma de células escamosas	Trastorno	5 Caso(s)
84132	Miopatía asociada a desmina con inclusiones similares a cuerpos de Mallory	Trastorno	5 Caso(s)
83472	Síndrome CAMOS	Trastorno	5 Caso(s)
79095	Defecto congénito de la síntesis de ácidos biliares tipo 4	Trastorno	5 Caso(s)
75374	Bradiopsia	Trastorno	5 Caso(s)
73272	Retraso del crecimiento por deficiencia del factor de crecimiento similar a la insulina tipo 1	Trastorno	5 Caso(s)
65287	Deficiencia de beta-ureidopropionasa	Trastorno	5 Caso(s)
631073	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 82	Trastorno	5 Caso(s)
596759	Inmunodeficiencia combinada por haploinsuficiencia de RELA	Trastorno	5 Caso(s)
572428	Proteinosis alveolar pulmonar-hipogammaglobulinemia de inicio en el lactante	Trastorno	5 Caso(s)
569290	Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 6	Trastorno	5 Caso(s)
566192	Trombocitopenia de plaquetas pequeñas congénita autosómica recesiva	Trastorno	5 Caso(s)
557056	Ataxia espástica-disartria por deficiencia de glutaminasa	Trastorno	5 Caso(s)
557003	Síndrome oculoesqueletodental	Trastorno	5 Caso(s)
544488	Síndrome de retraso global del desarrollo-alopecia-macrocefalia-dismorfia facial-anomalías estructurales cerebrales	Trastorno	5 Caso(s)
529965	Síndrome de discapacidad intelectual-autismo-apraxia del habla-dismorfia craneofacial	Trastorno	5 Caso(s)
527450	Síndrome de miopía grave-laxitud articular generalizada-talla baja	Trastorno	5 Caso(s)
508542	Síndrome congénito de insuficiencia medular progresiva-inmunodeficiencia de células B-displasia esquelética	Trastorno	5 Caso(s)
50815	Síndrome de sordera branquiogénica	Trastorno	5 Caso(s)
505227	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de GINS1	Trastorno	5 Caso(s)
500144	Síndrome de encefalopatía progresiva-hipoacusia-hipoplasia pontina-atrofia cerebral de inicio precoz	Trastorno	5 Caso(s)
500062	Síndrome de fiebre periódica-paniculitis-dermatosis de inicio en el lactante	Trastorno	5 Caso(s)
498251	Fiebre periódica dependiente del ciclo menstrual	Trastorno	5 Caso(s)
488635	Síndrome de epilepsia-discapacidad intelectual-anomalías cerebrales de inicio precoz	Trastorno	5 Caso(s)
488618	Deficiencia de transcetolasa	Trastorno	5 Caso(s)
488434	Síndrome de camptodactilia de Guadalajara tipo 3	Trastorno	5 Caso(s)
488232	Síndrome de malformación de pie hendido-polidactilia	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	mesoaxial		
488168	Síndrome de microcefalia-catarata congénita-dermatitis psoriasiforme	Trastorno	5 Caso(s)
481665	Deficiencia de UPS18	Trastorno	5 Caso(s)
480491	Colestasis intrahepática familiar progresiva asociada al gen MYO5B	Subtipo de trastorno	5 Caso(s)
466695	Displasia supra-apical	Trastorno	5 Caso(s)
464756	Tumor neuroendocrino gástrico familiar tipo 1	Trastorno	5 Caso(s)
464440	Distonía primaria tipo DYT27	Trastorno	5 Caso(s)
464366	Displasia esquelética letal asociada al gen NEK9	Trastorno	5 Caso(s)
459056	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 75	Trastorno	5 Caso(s)
457284	Síndrome de microcefalia-hipoplasia del cuerpo calloso-discapacidad intelectual-dismorfia facial	Trastorno	5 Caso(s)
457212	Síndrome progresivo de temblor esencial-trastorno del habla-dismorfia facial-discapacidad intelectual-conducta anómala	Trastorno	5 Caso(s)
447737	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de DOCK2	Trastorno	5 Caso(s)
445062	Síndrome de diabetes mellitus de inicio juvenil-neurodegeneración central y periférica	Trastorno	5 Caso(s)
444002	Síndrome de microdelección 11q22.2q22.3	Trastorno	5 Caso(s)
423275	Ataxia espinocerebelosa tipo 40	Trastorno	5 Caso(s)
402364	Atrofia cerebral y cerebelosa infantil con microcefalia postnatal progresiva	Trastorno	5 Caso(s)
401986	Síndrome de microdelección 1p31p32	Trastorno	5 Caso(s)
397593	Acidosis láctica neonatal grave por deficiencia del complejo NFS1-ISD11	Trastorno	5 Caso(s)
391487	Síndrome de enteropatía autoinmune y endocrinopatía-susceptibilidad a infecciones crónicas asociado al gen STAT1	Trastorno	5 Caso(s)
369847	Síndrome de discapacidad intelectual-movimiento hiperkinético-ataxia troncal	Trastorno	5 Caso(s)
363665	Síndrome de acro-osteólisis-envejecimiento prematuro-lesiones tipo queiloide	Trastorno	5 Caso(s)
363654	Síndrome de parkinsonismo ligado al cromosoma X-espasticidad	Trastorno	5 Caso(s)
363618	Síndrome progeroide cardio-cutáneo asociado al gen LMNA	Trastorno	5 Caso(s)
363611	Trastorno del neurodesarrollo asociado al gen CTCF	Trastorno	5 Caso(s)
356996	Síndrome de discapacidad intelectual-trastorno del sueño asociado al gen ANK3	Trastorno	5 Caso(s)
353320	Deficiencia de piruvato carboxilasa tipo benigno	Subtipo de trastorno	5 Caso(s)
352718	Distrofia retiniana progresiva por defectos del transporte de retinol	Trastorno	5 Caso(s)
352596	Epilepsia mioclónica progresiva con distonía	Trastorno	5 Caso(s)
3383	Aplasia de la tróclea del húmero	Trastorno	5 Caso(s)
3304	Síndrome de complejo de Fallot-discapacidad intelectual-retraso del crecimiento	Trastorno	5 Caso(s)
329173	Síndrome autoinflamatorio con infección bacteriana	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	Número de casos
	piogénica y amilopectinosis		
3291	Síndrome de Teebi-Shaltout	Trastorno	5 Caso(s)
3238	Síndrome cardio-espondilo-carpo-facial	Trastorno	5 Caso(s)
3230	Síndrome de sordera-oligodoncia	Trastorno	5 Caso(s)
3217	Síndrome de sordera-diverticulosis en el intestino delgado-neuropatía	Trastorno	5 Caso(s)
320391	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 46	Trastorno	5 Caso(s)
320385	Neuropatía sensitiva y autonómica hereditaria por una mutación en el gen TECPR2	Trastorno	5 Caso(s)
320360	Paraparesia espástica mitocondrial asociada al gen MT-ATP6	Trastorno	5 Caso(s)
319519	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 14	Trastorno	5 Caso(s)
319160	Miopatía congénita con núcleos internos y cores atípicos	Trastorno	5 Caso(s)
3180	Síndrome espondilo-camptodactilia	Trastorno	5 Caso(s)
3168	Síndrome de Sillence	Trastorno	5 Caso(s)
3166	Sialuria	Trastorno	5 Caso(s)
3164	Síndrome de onfalocele, tipo Shprintzen-Goldberg	Trastorno	5 Caso(s)
314652	Amiloidosis variante ABeta2M	Trastorno	5 Caso(s)
314555	Síndrome de dismorfia facial-anomalías oculares-osteopenia-discapacidad intelectual-anomalías dentarias	Trastorno	5 Caso(s)
314034	Síndrome de microduplicación 7p22.1	Trastorno	5 Caso(s)
3079	Discapacidad intelectual tipo Buenos Aires	Trastorno	5 Caso(s)
300552	Colangitis folicular y pancreatitis	Trastorno	5 Caso(s)
300504	Matricoma oncocítico	Trastorno	5 Caso(s)
300313	Síndrome de cataratas congénitas-hipoacusia-retraso grave del desarrollo	Trastorno	5 Caso(s)
3003	Picnoacondrogénesis	Trastorno	5 Caso(s)
293964	Hipoglucemia hipoinsulinémica y hemihipertrofia corporal	Trastorno	5 Caso(s)
293955	Encefalopatía infantil por deficiencia de tiamina pirofosfoquinasa	Trastorno	5 Caso(s)
293925	Síndrome letal de encefalocele occipital-displasia esquelética	Trastorno	5 Caso(s)
293462	Distrofia corneal predescemética	Trastorno	5 Caso(s)
2840	Síndrome de displasia pélvica-pseudoartrogriposis de las extremidades inferiores	Trastorno	5 Caso(s)
2831	Displasia rizomélica de Patterson-Lowry	Trastorno	5 Caso(s)
2819	Síndrome de paraparesia espástica-lesiones cutáneas faciales	Trastorno	5 Caso(s)
280403	Síndrome de onfalocele familiar con dismorfia facial	Trastorno	5 Caso(s)
280183	Aciduria metilmalónica por defectos del receptor de la transcobalamina	Trastorno	5 Caso(s)
2798	Síndrome de paquigiria-discapacidad intelectual-epilepsia	Trastorno	5 Caso(s)
2736	Síndrome letal de onfalocele-paladar hendido	Trastorno	5 Caso(s)
2715	Síndrome óculo-reno-cerebeloso grave	Trastorno	5 Caso(s)
2714	Síndrome óculo-palato-cerebral	Trastorno	5 Caso(s)
2703	Síndrome de mancha en vino de Oporto-megacisterna magna-hidrocefalia	Trastorno	5 Caso(s)
2672	Síndrome de Neuhauser-Eichner-Opitz	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
2669	Síndrome de nefrosis-sordera-malformaciones del tracto urinario y digitales	Trastorno	5 Caso(s)
2668	Síndrome de nefropatía-sordera-hiperparatiroidismo	Trastorno	5 Caso(s)
264200	Síndrome de microdelección 14q22q23	Trastorno	5 Caso(s)
261102	Síndrome de microduplicación terminal 7q11.23	Trastorno	5 Caso(s)
2571	Trastorno inmunoneurológico ligado al cromosoma X	Trastorno	5 Caso(s)
2558	Síndrome de Mikati-Najjar-Sahli	Trastorno	5 Caso(s)
255235	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática con tubulopatía renal	Trastorno	5 Caso(s)
2536	Síndrome de microcórnea-glaucoma-ausencia de senos frontales	Trastorno	5 Caso(s)
2491	Síndrome de anomalías en los conductos mullerianos-anomalías de las extremidades	Trastorno	5 Caso(s)
2432	Síndrome de macrosomía-microftalmia-paladar hendido	Trastorno	5 Caso(s)
2325	Epidermolísis ampollosa simple con anodoncia/hipodoncia	Trastorno	5 Caso(s)
228390	Síndrome de displasia frontonasal-alopecia-anomalías genitales	Trastorno	5 Caso(s)
228240	Elastodermia	Trastorno	5 Caso(s)
228227	Elastosis dérmica focal de inicio tardío	Trastorno	5 Caso(s)
217026	Microcefalia-síndrome facio-cardio-esquelético, tipo Hadziselimovic	Trastorno	5 Caso(s)
2158	Síndrome de histidinuria-defecto tubular renal	Trastorno	5 Caso(s)
2085	Síndrome de glaucoma-apnea del sueño	Trastorno	5 Caso(s)
2077	Síndrome de German	Trastorno	5 Caso(s)
206580	Enfermedad de la motoneurona inferior autosómica recesiva de la infancia	Trastorno	5 Caso(s)
2001	Síndrome de fisura labiopalatina-malrotación intestinal-cardiopatía	Trastorno	5 Caso(s)
199337	Síndrome de insuficiencia pancreática-anemia-hiperostosis	Trastorno	5 Caso(s)
1811	Displasia odontomiconiquial	Trastorno	5 Caso(s)
169079	Deficiencia de cernunnos-XLF	Trastorno	5 Caso(s)
168563	Síndrome de disgenesia gonadal 46 XY-neuropatía sensitivo-motora	Trastorno	5 Caso(s)
168443	Síndrome de displasia espondiloepimetafisaria-hipotricosis	Trastorno	5 Caso(s)
1657	Dermato-osteólisis tipo Kirghize	Trastorno	5 Caso(s)
157962	Síndrome oculoauricular tipo Schorderet	Trastorno	5 Caso(s)
157954	Síndrome ANE	Trastorno	5 Caso(s)
156728	Displasia espondiloepimetafisaria tipo matrilina-3	Trastorno	5 Caso(s)
1566	Síndrome de malformación de Dandy-Walker-polidactilia postaxial	Trastorno	5 Caso(s)
1514	Síndrome craneodigital-discapacidad intelectual	Trastorno	5 Caso(s)
1415	Síndrome de Hardikar	Trastorno	5 Caso(s)
1129	Síndrome de aracnodactilia-osificación anómala-discapacidad intelectual	Trastorno	5 Caso(s)
1113	Síndrome de afalanga-sindactilia-microcefalia	Trastorno	5 Caso(s)
101076	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al cromosoma X tipo 2	Trastorno	5 Caso(s)
1005	Síndrome de alopecia-contracturas-talla baja significativa-	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	Número de casos
	discapacidad intelectual		
96192	Disomía uniparental paterna del cromosoma 7	Trastorno	4 Caso(s)
96188	Disomía uniparental materna del cromosoma 22	Trastorno	4 Caso(s)
93946	Síndrome cerebro-palato-cardíaco de Hamel	Subtipo de trastorno	4 Caso(s)
93405	Sindactilia tipo 4	Trastorno	4 Caso(s)
93333	Síndrome de Cousin-Walbraum-Cegarra	Trastorno	4 Caso(s)
921	Síndrome de Abruzzo-Erickson	Trastorno	4 Caso(s)
90023	Síndrome de inmunodeficiencia primaria por deficiencia de P14/LAMTOR2	Trastorno	4 Caso(s)
88635	Miopatía vacuolar con agregación de proteínas del retículo sarcoplásmico	Trastorno	4 Caso(s)
85326	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Stoll	Trastorno	4 Caso(s)
85325	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Stevenson	Trastorno	4 Caso(s)
85323	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Seemanova	Trastorno	4 Caso(s)
85285	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Schimke	Trastorno	4 Caso(s)
85283	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Miles-Carpenter	Trastorno	4 Caso(s)
85186	Síndrome de hipoplasia cerebelosa-esclerosis endosteal	Trastorno	4 Caso(s)
85184	Displasia craneometadiafisaria, tipo hueso wormiano	Trastorno	4 Caso(s)
85172	Displasia microcefálica osteodisplásica tipo Saul Wilson	Trastorno	4 Caso(s)
806	Síndrome de Scott	Trastorno	4 Caso(s)
77295	Odontoleucodistrofia	Subtipo de trastorno	4 Caso(s)
75391	Inmunodeficiencia primaria con deficiencia de células natural-killer e insuficiencia suprarrenal	Trastorno	4 Caso(s)
69735	Síndrome de hipotricosis-linfedema-telangiectasia-defecto renal	Trastorno	4 Caso(s)
65743	Síndrome de pterigium múltiple autosómico dominante	Trastorno	4 Caso(s)
65288	Síndrome de diabetes mellitus neonatal permanente-agenesia pancreática y cerebelosa	Trastorno	4 Caso(s)
619979	Síndrome de retraso del desarrollo-inmunodeficiencia-leucoencefalopatía-hipohomocisteinemia	Trastorno	4 Caso(s)
617919	Síndrome autoinflamatorio por frío asociado al gen F12	Trastorno	4 Caso(s)
611256	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 12	Trastorno	4 Caso(s)
611237	Parkinsonismo con polineuropatía	Trastorno	4 Caso(s)
611223	Síndrome dorsoventral asociado al gen EN1	Trastorno	4 Caso(s)
600668	Síndrome de trastorno del neurodesarrollo-discapacidad intelectual grave-dismorfia facial asociado al gen CCNK	Trastorno	4 Caso(s)
598603	Síndrome de dismorfia facial-hipotricosis-epilepsia-discapacidad intelectual/retraso del desarrollo-hiperplasia gingival	Trastorno	4 Caso(s)
580933	Defectos del desarrollo cerebral y cardíaco letales	Trastorno	4 Caso(s)
566067	Síndrome autoinflamatorio-inmunodeficiencia-disfunción neutrofílica asociado al gen CEBPE	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
557064	Encefalopatía epiléptica neonatal por deficiencia de glutaminasa	Trastorno	4 Caso(s)
556955	Síndrome de agenesia pancreática-holoprosencefalia	Trastorno	4 Caso(s)
529574	Síndrome de retracción de Duane con sordera congénita	Trastorno	4 Caso(s)
521438	Síndrome congénito de anomalías vertebral-cardiaco-renales	Trastorno	4 Caso(s)
521390	Síndrome de paraparesia espástica-discapacidad intelectual-nistagmo-obesidad	Trastorno	4 Caso(s)
521305	Miopatía proximal con depleción mitocondrial focal	Trastorno	4 Caso(s)
506353	Paraparesia espástica compleja autosómica recesiva por disfunción de la vía de Kennedy	Trastorno	4 Caso(s)
505216	Aciduria 3-metilglutacónica tipo 9	Trastorno	4 Caso(s)
500188	Síndrome de atresia del canal auditivo externo-canal auditivo interno dilatado-dismorfia facial ligado al cromosoma X	Trastorno	4 Caso(s)
500159	Síndrome de microcefalia-hipoplasia del cuerpo calloso y del vérmix cerebeloso-dismorfia facial-discapacidad intelectual	Trastorno	4 Caso(s)
500095	Síndrome de talla alta-discapacidad intelectual-anomalías renales	Trastorno	4 Caso(s)
498693	Síndrome de artrogriposis múltiple congénita no letal autosómica recesiva asociada al gen MYBPC1	Trastorno	4 Caso(s)
498488	Síndrome de sobrecrecimiento con translocación 2q37	Trastorno	4 Caso(s)
498485	Síndrome de sobrecrecimiento-defecto de modelado metafisario-displasia espondilar	Trastorno	4 Caso(s)
497906	Síndrome de degeneración de los ganglios basales de inicio en la infancia	Trastorno	4 Caso(s)
495818	Síndrome de microdelección 9q33.3q34.11	Trastorno	4 Caso(s)
486815	Síndrome de distrofia muscular congénita-insuficiencia respiratoria-anomalías cutáneas-hiperlaxitud articular	Trastorno	4 Caso(s)
485421	Encefalopatía por un defecto en la fisión mitocondrial y peroxisomal asociada al gen MFF	Subtipo de trastorno	4 Caso(s)
480682	Distrofia muscular de cinturas R21 asociada al gen POGlut1	Trastorno	4 Caso(s)
480556	Colangitis esclerosante neonatal aislada	Trastorno	4 Caso(s)
480536	Poliposis adenomatosa familiar atenuada asociada al gen MSH3	Subtipo de trastorno	4 Caso(s)
480476	Colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 5	Subtipo de trastorno	4 Caso(s)
478049	Síndrome letal de no compactación del ventrículo izquierdo-hipotonía-cataratas-retraso del desarrollo	Trastorno	4 Caso(s)
476126	Síndrome de micrognatia-infecciones recurrentes-alteraciones de la conducta-discapacidad intelectual leve	Trastorno	4 Caso(s)
468717	Condrodisplasia punctata rizomélica tipo 5	Subtipo de trastorno	4 Caso(s)
46059	Latosterolosis	Trastorno	4 Caso(s)
459074	Síndrome de agenesia del cuerpo calloso-macrocefalia-hipertelorismo	Trastorno	4 Caso(s)
457395	Síndrome de displasia espondiloepimetafisaria-talla baja-	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	Número de casos
	cuartos metatarsianos cortos-discapacidad intelectual progresivo		
456328	Síndrome de miopatía miotubular-anomalías genitales ligado al cromosoma X	Trastorno	4 Caso(s)
451612	Obstrucción congénita familiar del conducto nasolagrimon	Trastorno	4 Caso(s)
447893	Síndrome de hipomielinización-atrofia cerebelosa-hipoplasia del cuerpo calloso	Subtipo de trastorno	4 Caso(s)
447784	Deficiencia del transportador mitocondrial del piruvato	Trastorno	4 Caso(s)
444138	Síndrome de descamación cutánea-leuconiquia-queratosis punctata acral-queilitis-almohadillas de nudillo	Trastorno	4 Caso(s)
444069	Síndrome de malformación cerebral fetal letal-atresia duodenal-hipoplasia renal bilateral	Trastorno	4 Caso(s)
443995	Disostosis mandibulofacial con alopecia	Trastorno	4 Caso(s)
438134	Síndrome de neurodegeneración progresiva con fotosensibilidad asociado al gen PCNA	Trastorno	4 Caso(s)
438114	Leucodistrofia hipomielinizante autosómica recesiva asociada al gen RARS	Trastorno	4 Caso(s)
436166	Síndrome autoinflamatorio-fiebre periódica-enterocolitis del lactante	Trastorno	4 Caso(s)
435998	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica recesiva tipo D	Trastorno	4 Caso(s)
435660	Lipodistrofia parcial familiar asociada al gen LIPE	Trastorno	4 Caso(s)
424027	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 8	Trastorno	4 Caso(s)
420702	Neutropenia congénita grave autosómica recesiva por deficiencia en CSF3R	Trastorno	4 Caso(s)
412069	Síndrome de discapacidad intelectual-apnea obstructiva del sueño-dismorfia leve asociado a AHDC1	Trastorno	4 Caso(s)
404473	Síndrome de discapacidad intelectual grave-diplejía espástica progresiva	Trastorno	4 Caso(s)
404466	Infertilidad femenina por un defecto de la zona pelúcida	Trastorno	4 Caso(s)
404437	Síndrome de atrofia cerebral y cerebelosa difusa-crisis intratables-microcefalia progresiva	Trastorno	4 Caso(s)
401979	Displasia espondilometafisaria autosómica recesiva, tipo Mégarbané	Trastorno	4 Caso(s)
401948	Encefalopatía hiperamonémica por deficiencia de anhidrasa carbónica VA	Trastorno	4 Caso(s)
401862	Deficiencia de lipoil transferasa 1	Trastorno	4 Caso(s)
401835	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 70	Trastorno	4 Caso(s)
401810	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 64	Trastorno	4 Caso(s)
401780	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 61	Trastorno	4 Caso(s)
398079	Síndrome similar a Prader-Willi asociado al gen SIM1	Trastorno	4 Caso(s)
397951	Síndrome de microcefalia-cuerpo calloso delgado-discapacidad intelectual	Trastorno	4 Caso(s)
397927	Síndrome de agenesia sacra-osificación anómala de los cuerpos vertebrales-canal notocordal persistente	Trastorno	4 Caso(s)
397755	Parálisis periódica con síndrome similar al compartimental transitorio	Trastorno	4 Caso(s)
397623	Síndrome de talla baja-atresia del conducto auditivo-hipoplasia mandibular-anomalías esqueléticas	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
370052	Síndrome SCALP	Trastorno	4 Caso(s)
369942	CADDS	Trastorno	4 Caso(s)
369837	Síndrome de discapacidad intelectual-crisis-hipofosfatasa-anomalías oftalmológicas y esqueléticas	Trastorno	4 Caso(s)
364577	Síndrome de Pierre Robin-discapacidad intelectual-braquidactilia	Trastorno	4 Caso(s)
363969	Atrofia cerebral autosómica recesiva	Trastorno	4 Caso(s)
363965	Síndrome de Koolen-De Vries por una mutación puntual	Subtipo de trastorno	4 Caso(s)
363705	Síndrome craneofaciofrontodigital	Trastorno	4 Caso(s)
363686	Síndrome de discapacidad intelectual grave-lenguaje pobre-estrabismo-cara con muecas-dedos largos	Trastorno	4 Caso(s)
363444	Síndrome de retraso del desarrollo-microcefalia-dismorfia facial asociado al gen THOC6	Trastorno	4 Caso(s)
357175	Síndrome de cúbito corto-dismorfia-hipotonía-discapacidad intelectual	Trastorno	4 Caso(s)
356961	SLC35A2-CDG	Trastorno	4 Caso(s)
356947	Síndrome de microdelección 3q26q27	Trastorno	4 Caso(s)
352470	Síndrome de delección del ADN mitocondrial asociado al gen DNA2	Trastorno	4 Caso(s)
3355	Displasia trico-odonto-oniquial	Trastorno	4 Caso(s)
329332	Síndrome de microcefalia-hipoplasia cerebelosa-trastorno de la conducción cardíaca	Trastorno	4 Caso(s)
3270	Síndrome de sinostosis radiocubital-retraso del desarrollo-hipotonía	Trastorno	4 Caso(s)
324581	Miopatía congénita benigna del samaritano	Trastorno	4 Caso(s)
324313	Síndrome de microdelección 9p13	Trastorno	4 Caso(s)
3232	Síndrome de sordera-malformaciones del oído-parálisis facial	Trastorno	4 Caso(s)
3207	Síndrome de hipoplasia de la sustancia blanca-agenesia del cuerpo caloso-discapacidad intelectual	Trastorno	4 Caso(s)
319509	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 9	Trastorno	4 Caso(s)
319195	Displasia condroectodérmica con ceguera nocturna	Trastorno	4 Caso(s)
3186	Síndrome de holoprosencefalia-anomalías radiales, cardíacas y renales	Trastorno	4 Caso(s)
314721	Displasia de dentina atípica por deficiencia de SMOC2	Subtipo de trastorno	4 Caso(s)
314632	Lipofuscinosis ceroide neuronal juvenil asociada al gen ATP13A2	Trastorno	4 Caso(s)
314381	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 6	Trastorno	4 Caso(s)
313795	Síndrome de Jawad	Trastorno	4 Caso(s)
313781	Síndrome de microdelección 20p13	Trastorno	4 Caso(s)
3132	Síndrome de Say-Barber-Miller	Trastorno	4 Caso(s)
3101	Síndrome de Richieri Costa-da Silva	Trastorno	4 Caso(s)
3088	Síndrome de Revesz	Trastorno	4 Caso(s)
306550	Inmunodeficiencia asociada al gen FADD	Trastorno	4 Caso(s)
3055	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-hipogonadismo-ictiosis-obesidad-talla baja	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	Número de casos
3052	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-epilepsia-psoriasis	Trastorno	4 Caso(s)
3044	Síndrome de discapacidad intelectual-dismorfia-hipogonadismo-diabetes mellitus	Trastorno	4 Caso(s)
3035	Síndrome de retraso de crecimiento-hidrocefalia-hipoplasia pulmonar	Trastorno	4 Caso(s)
3015	Síndrome radio-renal	Trastorno	4 Caso(s)
300501	Síndrome de dolor orbital y neurofibromas sistémicos-hábito marfanoide	Trastorno	4 Caso(s)
2972	Síndrome de fracaso de la erupción dentaria-hipoplasia maxilar-genu valgum	Trastorno	4 Caso(s)
2946	Síndrome de braquidactilia-pulgar largo	Trastorno	4 Caso(s)
293967	Síndrome de hipogonadismo hipogonadotrópico-microcefalia grave-hipoacusia neurosensorial-dismorfia	Trastorno	4 Caso(s)
293825	Anemia diseritropoyética congénita tipo IV	Trastorno	4 Caso(s)
2865	Síndrome de talla baja-cuello alado-trastorno cardiaco	Trastorno	4 Caso(s)
284339	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 7	Trastorno	4 Caso(s)
2838	Síndrome de diverticulitis calicial renal-sordera	Trastorno	4 Caso(s)
2820	Síndrome de paraparesia espástica-nefropatía-sordera	Trastorno	4 Caso(s)
280654	Displasia ungueal autosómica recesiva	Trastorno	4 Caso(s)
280598	Neuropatía sensitivo-motora hereditaria con piel hiperelástica	Trastorno	4 Caso(s)
280586	Condrodisplasia con luxaciones articulares, tipo gPAPP	Trastorno	4 Caso(s)
280558	Síndrome de rotura cromosómica de Varsovia	Trastorno	4 Caso(s)
280142	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de LCK	Trastorno	4 Caso(s)
2769	Osteodisplasia familiar, tipo Anderson	Trastorno	4 Caso(s)
2730	Oligodactilia postaxial tetramélica	Trastorno	4 Caso(s)
2723	Síndrome odontotricomélico	Trastorno	4 Caso(s)
263410	Síndrome de espasmos infantiles-retraso psicomotor-atrofia cerebral progresiva-enfermedad de los ganglios basales	Trastorno	4 Caso(s)
2589	Síndrome de mioclonías-ataxia cerebelosa-sordera	Trastorno	4 Caso(s)
2570	Síndrome letal de contracturas congénito con malformaciones corticales y restricción del crecimiento intrauterino	Trastorno	4 Caso(s)
251304	Paniculitis de inicio en el lactante con uveitis y granulomatosis sistémica	Trastorno	4 Caso(s)
251056	Síndrome de microdelección 6q25.2q25.3	Trastorno	4 Caso(s)
250977	AICA ribosiduria	Trastorno	4 Caso(s)
250972	Polimicrogiria con hipoplasia del nervio óptico	Trastorno	4 Caso(s)
2497	Displasia mesomélica del antebrazo tipo Fryns	Trastorno	4 Caso(s)
247827	Síndrome de displasia ectodérmica-sindactilia cutánea	Trastorno	4 Caso(s)
247790	Sobrecarga de hierro ligada a FTH1	Trastorno	4 Caso(s)
247604	Esclerosis lateral primaria juvenil	Trastorno	4 Caso(s)
2463	Síndrome de hábito marfanoide-discapacidad intelectual autosómico recesivo	Trastorno	4 Caso(s)
2412	Síndrome de luxación de cadera-dismorfia	Trastorno	4 Caso(s)
2386	Síndrome de leucoencefalopatía-queratodermia	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	palmoplantar		
228399	Síndrome de microduplicación 8q12	Trastorno	4 Caso(s)
228374	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B5	Trastorno	4 Caso(s)
2278	Síndrome de ictiosis-discapacidad intelectual-talla baja significativa-afectación renal	Trastorno	4 Caso(s)
2269	Síndrome de ictiosis-alopecia-eclabion-ectropion-discapacidad intelectual	Trastorno	4 Caso(s)
2218	Síndrome de hipertricosis cervical-neuropatía periférica	Trastorno	4 Caso(s)
2215	Síndrome de pterigium múltiple-hipertermia maligna	Trastorno	4 Caso(s)
217407	Hipotricosis hereditaria con vesículas cutáneas recurrentes	Trastorno	4 Caso(s)
217396	Polineuropatía progresiva con necrosis estriatal bilateral	Trastorno	4 Caso(s)
2150	Síndrome de enfermedad de Hirschsprung tipo D-braquidactilia	Trastorno	4 Caso(s)
210163	Miopatía congénita letal tipo Compton-North	Trastorno	4 Caso(s)
210136	Síndrome de fibrosis pulmonar-hiperplasia hepática-hipoplasia de médula ósea	Trastorno	4 Caso(s)
210128	Aciduria urocánica	Trastorno	4 Caso(s)
209967	Ataxia episódica tipo 6	Trastorno	4 Caso(s)
2031	Síndrome de fibrosis hepática-quistes renales-discapacidad intelectual	Trastorno	4 Caso(s)
1973	Síndrome faciocardiorrenal	Trastorno	4 Caso(s)
1952	Síndrome de epífisis punteada-hiperplasia osteoclástica	Trastorno	4 Caso(s)
1816	Síndrome de leucomelanodermia-infantilismo-discapacidad intelectual-hipodondia-hipotricosis	Trastorno	4 Caso(s)
1809	Displasia ectodérmica hidrótica tipo Halal	Trastorno	4 Caso(s)
1794	Disostosis óculo-máximo-facial	Trastorno	4 Caso(s)
1787	Disostosis acrofacial tipo Palagonia	Trastorno	4 Caso(s)
178400	Miopatía distal de inicio en el músculo tibial anterior	Trastorno	4 Caso(s)
178396	Enfermedad hemorrágica por una mutación Pittsburgh en alfa 1-antitripsina	Trastorno	4 Caso(s)
1768	Disgenesia caudal familiar	Trastorno	4 Caso(s)
171844	Síndrome de ceguera-escoliosis-aracnodactilia	Trastorno	4 Caso(s)
171703	Síndrome de microcefalia-polimicrogiria-agenesia del cuerpo calloso	Trastorno	4 Caso(s)
1682	Síndrome de Síndrome de disección arterial-lentiginosis	Trastorno	4 Caso(s)
166024	Displasia epifisaria múltiple-macrocefalia-dismorfia facial	Trastorno	4 Caso(s)
165805	Epilepsia familiar mesial temporal con crisis febriles	Trastorno	4 Caso(s)
163985	Síndrome de hiperekplexia-epilepsia	Trastorno	4 Caso(s)
163971	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Cilliers	Trastorno	4 Caso(s)
163668	Displasia espondiloepifisaria tipo MacDermot	Trastorno	4 Caso(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)
158687	Trastorno erosivo acantolítico letal	Trastorno	4 Caso(s)
157832	Craniorrinia	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	Número de casos
1538	Síndrome de craneosinostosis-malformación de Dandy-Walker-hidrocefalia	Trastorno	4 Caso(s)
1528	Displasia craneotelencefálica	Trastorno	4 Caso(s)
1508	Síndrome coxo-auricular	Trastorno	4 Caso(s)
1436	Síndrome de displasia esquelética-discapacidad intelectual ligado al cromosoma X	Trastorno	4 Caso(s)
1423	Condrodisplasia recesiva letal	Trastorno	4 Caso(s)
140976	Síndrome RHYNS	Trastorno	4 Caso(s)
1406	Síndrome de Charlie M	Trastorno	4 Caso(s)
139573	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria con sordera y retraso global	Trastorno	4 Caso(s)
137908	Hipotonía con acidemia láctica e hiperamonemia	Trastorno	4 Caso(s)
137625	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno sintasa en músculo y corazón	Trastorno	4 Caso(s)
1338	Síndrome de cardiopatía-hamartomas linguales-polisindactilia	Trastorno	4 Caso(s)
1323	Síndrome de camptodactilia-contracturas articulares-anomalías faciales esqueléticas	Trastorno	4 Caso(s)
1296	Síndrome de Lambert	Trastorno	4 Caso(s)
1261	Síndrome de Bonneman-Meinecke-Reich	Trastorno	4 Caso(s)
1135	Síndrome de arrinia-atresia de coanas-microftalmia	Trastorno	4 Caso(s)
1117	Síndrome de aplasia cutis-miopía	Trastorno	4 Caso(s)
1110	Síndrome de anomalías del arco aórtico-dismorfia facial-discapacidad intelectual	Trastorno	4 Caso(s)
1094	Síndrome de anoniquia-microcefalia	Trastorno	4 Caso(s)
97678	Disomía uniparental materna del cromosoma 13	Trastorno	3 Caso(s)
95700	Hipoplasia suprarrenal familiar con ausencia de la hormona luteinizante hipofisaria	Trastorno	3 Caso(s)
93947	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Golabi-Ito-Hall	Subtipo de trastorno	3 Caso(s)
93267	Síndrome de cráneo en trébol-anomalías congénitas múltiples	Trastorno	3 Caso(s)
90030	Anemia hemolítica por deficiencia de glutatión reductasa	Trastorno	3 Caso(s)
85324	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Shrimpton	Trastorno	3 Caso(s)
85321	Síndrome de sordera-discapacidad intelectual, tipo Martin-Probst	Trastorno	3 Caso(s)
85317	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-hipogammaglobulinemia-deterioro neurológico progresivo	Trastorno	3 Caso(s)
85290	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Wilson	Trastorno	3 Caso(s)
83642	Anemia microcítica con sobrecarga hepática de hierro	Trastorno	3 Caso(s)
83617	Síndrome de agammaglobulinemia-microcefalia-craneosinostosis-dermatitis grave	Trastorno	3 Caso(s)
79347	Condrodisplasia punctata tipo Toriello	Trastorno	3 Caso(s)
79330	GCS1-CDG	Trastorno	3 Caso(s)
79118	Síndrome de diabetes neonatal-hipotiroidismo congénito-	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	glaucoma congénito-fibrosis hepática-riñones poliquísticos		
77299	Síndrome de microftalmia-atrofia cerebral	Trastorno	3 Caso(s)
75325	Síndrome de osteosclerosis-ictiosis-fallo ovárico prematuro	Trastorno	3 Caso(s)
73223	Síndrome de retraso global del desarrollo-osteopenia-defecto ectodérmico	Trastorno	3 Caso(s)
71278	Disgenesia cerebral congénita por deficiencia de glutamina sintetasa	Trastorno	3 Caso(s)
69125	Anoniquia con pigmentación de los pliegues de flexión	Trastorno	3 Caso(s)
66633	Síndrome de hipoacusia neurosensorial-aparición temprana de canas-temblor esencial	Trastorno	3 Caso(s)
637064	Aplasia aislada del nervio óptico	Trastorno	3 Caso(s)
629	Talla baja por anomalía cualitativa de hormona de crecimiento	Subtipo de trastorno	3 Caso(s)
619941	Inmunodeficiencia debida a una alteración de la fagocitosis y migración de neutrófilos	Trastorno	3 Caso(s)
613267	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 13	Trastorno	3 Caso(s)
610573	Síndrome de neuropatía periférica-neurodegeneración progresiva de inicio en la infancia asociado al gen CLCN6	Trastorno	3 Caso(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)
599519	Trastorno de sangrado asociado a isoformas cortas del factor V	Trastorno	3 Caso(s)
597874	Síndrome de retraso del desarrollo-microcefalia-talla baja-epilepsia asociado al gen MTHFS	Trastorno	3 Caso(s)
565899	Distrofia muscular de cinturas R24 asociada al gen POMGNT2	Trastorno	3 Caso(s)
565858	Síndrome de craneosinostosis-microrretrognatia-discapacidad intelectual grave	Trastorno	3 Caso(s)
565788	Enfermedad inflamatoria intestinal del lactante con afectación neurológica	Trastorno	3 Caso(s)
564178	Síndrome de hipomagnesemia primaria-epilepsia refractaria-discapacidad intelectual	Trastorno	3 Caso(s)
562509	Deficiencia de hemo oxigenasa 1	Trastorno	3 Caso(s)
544503	Encefalopatía epiléptica grave de inicio precoz asociada al gen RNF13	Trastorno	3 Caso(s)
52054	Síndrome de craneosinostosis-calcificaciones intracraneales	Trastorno	3 Caso(s)
508501	Síndrome orofaciodigital con talla baja y braquimesofalangia	Trastorno	3 Caso(s)
50811	Síndrome de lipodistrofia-discapacidad intelectual-sordera	Trastorno	3 Caso(s)
504523	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de LAT	Trastorno	3 Caso(s)
502437	Síndrome de delección proximal 4q25	Trastorno	3 Caso(s)
500135	Síndrome de neuronas multinucleadas-anhidramnios-displasia renal-hipoplasia cerebelosa-hidranencefalia	Trastorno	3 Caso(s)
496751	Síndrome EVEN-plus	Trastorno	3 Caso(s)
496686	Síndrome de cifosis-atrofia lateral de la lengua-miopatía miofibrilar	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	Número de casos
495875	Síndrome congénito de agenesia labioescrotal-malformación cerebelosa-distrofia corneal-dismorfia facial	Trastorno	3 Caso(s)
494541	Corea benigna de inicio en la infancia con afectación estriatal	Trastorno	3 Caso(s)
494439	Síndrome de retinosis pigmentaria-hipoacusia-envejecimiento prematuro-talla baja-dismorfia facial	Trastorno	3 Caso(s)
488627	Síndrome de deficiencia grave del crecimiento-estrabismo-melanocitosis dérmica extensa-discapacidad intelectual	Trastorno	3 Caso(s)
485418	Enfermedad del tejido conectivo asociada al gen EMILIN-1	Trastorno	3 Caso(s)
485405	Síndrome de triplicación 16p12.1p12.3	Trastorno	3 Caso(s)
477993	Síndrome de anomalías palatales-dientes ampliamente espaciados-dismorfia facial-retraso del desarrollo	Trastorno	3 Caso(s)
477774	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 27	Trastorno	3 Caso(s)
477661	Enfermedad inflamatoria intestinal del lactante asociada al gen IL21	Trastorno	3 Caso(s)
476096	Síndrome de eritroqueratodermia-miocardiopatía	Trastorno	3 Caso(s)
476084	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2X	Trastorno	3 Caso(s)
468620	Síndrome extrapiramidal-discapacidad intelectual-epilepsia	Trastorno	3 Caso(s)
466794	Síndrome de insuficiencia hepática aguda-ataxia cerebelosa-neuropatía periférica sensitivo-motora infantil	Trastorno	3 Caso(s)
466784	Insuficiencia cardiopulmonar grave neonatal por un defecto de la metilación mitocondrial	Trastorno	3 Caso(s)
457365	Síndrome de discapacidad intelectual-debilidad muscular-talla baja-dismorfia facial	Trastorno	3 Caso(s)
453533	Síndrome poliendocrino-polineuropatía	Trastorno	3 Caso(s)
453510	Insensibilidad congénita al dolor con discapacidad intelectual grave	Trastorno	3 Caso(s)
444458	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 24	Trastorno	3 Caso(s)
444048	Síndrome de disgenesia ovárica 46,XX-talla baja	Trastorno	3 Caso(s)
438178	Deficiencia de la Acil-CoA reductasa 1 de ácidos grasos	Trastorno	3 Caso(s)
437552	Inmunodeficiencia primaria autosómica recesiva con un defecto de la citotoxicidad espontánea de células natural killer	Trastorno	3 Caso(s)
436245	Síndrome de retinosis pigmentaria-catarata juvenil-talla baja-discapacidad intelectual	Trastorno	3 Caso(s)
436174	Síndrome de catarata-deficiencia de hormona de crecimiento-neuropatía sensitiva-hipoacusia neurosensorial-displasia esquelética	Trastorno	3 Caso(s)
435953	Síndrome de predisposición al carcinoma hepatocelular y a rasgos progeroides	Trastorno	3 Caso(s)
435938	Síndrome de microcefalia-retraso del crecimiento-prognatismo-criptorquidia ligado al cromosoma X	Trastorno	3 Caso(s)
435930	Síndrome de disco óptico colobomatoso-atrofia macular-corioretinopatía	Trastorno	3 Caso(s)
435628	Síndrome de Keppen-Lubinsky	Trastorno	3 Caso(s)
424261	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2Y	Trastorno	3 Caso(s)
423894	Síndrome de microcefalia-neuropatía axonal sensitivo-motora compleja	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
420794	Displasia cono-espondilar	Trastorno	3 Caso(s)
420566	Trastorno de sangrado por deficiencia de CalDAG-GEFI	Trastorno	3 Caso(s)
412189	Epidermólisis ampollosa simple por deficiencia de exofilina 5	Trastorno	3 Caso(s)
412035	Síndrome de microdelección 13q12.3	Trastorno	3 Caso(s)
411986	Síndrome de encefalopatía epiléptica-ceguera cortical-discapacidad intelectual-dismorfia facial de inicio precoz	Trastorno	3 Caso(s)
404493	Síndrome de ataxia cerebelosa-epilepsia-discapacidad intelectual autosómico recesivo por deficiencia de TUD	Trastorno	3 Caso(s)
404451	Síndrome de retraso del desarrollo asociado al gen FBLN1-anomalía del sistema nervioso central-sindactilia	Trastorno	3 Caso(s)
402082	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 5	Trastorno	3 Caso(s)
401935	Síndrome de microdelección 14q24.1q24.3	Trastorno	3 Caso(s)
401866	Espasticidad de inicio infantil con hiperglicinemia	Trastorno	3 Caso(s)
401859	Deficiencia de ácido lipoico sintasa	Trastorno	3 Caso(s)
401795	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 59	Trastorno	3 Caso(s)
401764	Síndrome de pancitopenia-retraso del desarrollo	Trastorno	3 Caso(s)
398117	Dermatomiositis neonatal	Trastorno	3 Caso(s)
397964	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de MALT1	Trastorno	3 Caso(s)
397933	Síndrome de discapacidad intelectual grave-microcefalia postnatal progresiva-movimientos estereotipados de las manos en la línea media	Trastorno	3 Caso(s)
397922	Síndrome férrico-cerebro-cutáneo	Trastorno	3 Caso(s)
391457	Enfermedad de HSD10 tipo neonatal	Subtipo de trastorno	3 Caso(s)
391397	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 7	Trastorno	3 Caso(s)
391351	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4 asociada al gen SURF1	Trastorno	3 Caso(s)
391316	Epilepsia del lóbulo temporal mesial de inicio en el lactante con regresión cognitiva grave	Trastorno	3 Caso(s)
391307	Síndrome de discapacidad intelectual-talla baja-trastornos de conducta-dismorfia facial	Trastorno	3 Caso(s)
370127	Síndrome de plaquetas gigantes de Medich	Trastorno	3 Caso(s)
370103	Distonía primaria tipo DYT17	Trastorno	3 Caso(s)
370010	Síndrome de discapacidad intelectual-dismorfia facial-anomalías en las manos	Trastorno	3 Caso(s)
369992	Síndrome de dermatitis grave-alergias múltiples-desgaste metabólico	Trastorno	3 Caso(s)
369867	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica recesiva tipo C	Trastorno	3 Caso(s)
369840	Distrofia muscular de cinturas R18 asociada al gen TRAPPC11	Trastorno	3 Caso(s)
363981	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4B3	Trastorno	3 Caso(s)
363534	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma hepato-cerebro-renal	Trastorno	3 Caso(s)
363409	Síndrome de acinesia fetal-hemorragias cerebrales y retinianas	Trastorno	3 Caso(s)
357237	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de CARD11	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	Número de casos
3433	Síndrome de microcefalia-braquidactilia-cifoesciosis	Trastorno	3 Caso(s)
3409	Síndrome de Urban-Rogers-Meyer	Trastorno	3 Caso(s)
3404	Síndrome de Ulbright-Hodes	Trastorno	3 Caso(s)
3369	Síndrome de trigonocefalia-talla baja-retraso de crecimiento	Trastorno	3 Caso(s)
3353	Síndrome de tricodermodisplasia-alteraciones dentales	Trastorno	3 Caso(s)
3328	Síndrome de tibia ausente-polidactilia-quiste aracnoideo	Trastorno	3 Caso(s)
3326	Displasia de timo-riñón-ano-pulmón	Trastorno	3 Caso(s)
330054	Síndrome de catarata congénita-hipotonía muscular progresiva-hipoacusia-retraso del desarrollo	Trastorno	3 Caso(s)
329178	Distrofia muscular congénita con discapacidad intelectual y epilepsia grave	Trastorno	3 Caso(s)
324525	Miocardopatía hipertrófica con anomalías renales por mutación del ADN mitocondrial	Trastorno	3 Caso(s)
324290	Enfermedad de cuerpos de Lafora de inicio precoz	Trastorno	3 Caso(s)
3236	Síndrome de sordera conductiva-ptosis-anomalías esqueléticas	Trastorno	3 Caso(s)
320401	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 44	Trastorno	3 Caso(s)
3172	Síndrome de duplicación de cejas-sindactilia	Trastorno	3 Caso(s)
314572	Síndrome de leucoencefalopatía-ictus isquémico-retinosis pigmentaria autosómico recesivo	Trastorno	3 Caso(s)
314485	Neuropatía motora distal hereditaria de inicio en el adulto joven	Trastorno	3 Caso(s)
314389	Síndrome de duplicación Xq12-q13.3	Trastorno	3 Caso(s)
313800	Síndrome de distrofia retiniana-edema del nervio óptico-esplenomegalia-anhidrosis-cefalea migrañosa	Trastorno	3 Caso(s)
3104	Síndrome de secuencia de Robin-oligodactilia	Trastorno	3 Caso(s)
3098	Síndrome rizomélico tipo Urbach	Trastorno	3 Caso(s)
309147	Hiper-beta-alaninemia	Trastorno	3 Caso(s)
309111	Deficiencia pancreática combinada de lipasa-colipasa	Trastorno	3 Caso(s)
3086	Retinocoroidopatía vítrea autosómica dominante	Trastorno	3 Caso(s)
306542	Síndrome de displasia frontonasal-microftalmia grave-fisura facial grave	Trastorno	3 Caso(s)
306504	Síndrome de enfermedad pulmonar intersticial-síndrome nefrótico-epidermolisis ampollosa	Trastorno	3 Caso(s)
3041	Síndrome de discapacidad intelectual-calvicie-luxación de rótula-acromicria	Trastorno	3 Caso(s)
3026	Síndrome de hipoplasia del eje radial-atresia de coanas	Trastorno	3 Caso(s)
3018	Síndrome de isquemia retiniana-hialinosis de los vasos pequeños del tracto digestivo-calcificaciones cerebrales difusas	Trastorno	3 Caso(s)
3010	Síndrome de Qazi-Markouizos	Trastorno	3 Caso(s)
300333	Síndrome nefrótico-sordera neurosensorial-epidermolisis ampollosa pretibial	Trastorno	3 Caso(s)
300298	Anemia congénita hipocrómica grave con sideroblastos en anillo	Trastorno	3 Caso(s)
2983	Síndrome de trastorno del desarrollo sexual-discapacidad intelectual	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
2957	Síndrome de Guttmacher	Trastorno	3 Caso(s)
2951	Síndrome de pulgares ausentes-talla baja-inmunodeficiencia	Trastorno	3 Caso(s)
294023	Enfermedad inflamatoria neonatal intestinal y cutánea	Trastorno	3 Caso(s)
2928	Síndrome de polineuropatía-discapacidad intelectual-acromicria-menopausia precoz	Trastorno	3 Caso(s)
2926	Aplasia de los músculos extensores de los dedos-polineuropatía	Trastorno	3 Caso(s)
2916	Síndrome de polidactilia postaxial-anomalías dentales y vertebrales	Trastorno	3 Caso(s)
2881	Síndrome de fotosensibilidad cutánea-colitis letal	Trastorno	3 Caso(s)
2868	Síndrome de talla baja-valvulopatía cardíaca-facies característica	Trastorno	3 Caso(s)
2863	Síndrome de talla baja-huesos wormianos-dextrocardia	Trastorno	3 Caso(s)
280640	Polimicrogria y paquigria occipital	Trastorno	3 Caso(s)
280356	Lipodistrofia parcial familiar asociada al gen PLIN1	Trastorno	3 Caso(s)
2779	Síndrome de osteopatía estriada-hiperpigmentación-mechón blanco	Trastorno	3 Caso(s)
2772	Síndrome de osteogénesis imperfecta-microcefalia-cataratas	Trastorno	3 Caso(s)
2760	Síndrome OSLAM	Trastorno	3 Caso(s)
2741	Displasia oftalmo-mandíbulo-mélica	Trastorno	3 Caso(s)
2724	Síndrome de odontomatosis aórtica y esofágica-estenosis	Trastorno	3 Caso(s)
2713	Síndrome óculo-osteo-cutáneo	Trastorno	3 Caso(s)
2690	Síndrome de neutropenia-monocitopenia-sordera	Trastorno	3 Caso(s)
2673	Síndrome neuro-facio-dígito-renal	Trastorno	3 Caso(s)
263508	COG1-CDG	Trastorno	3 Caso(s)
2617	Talla baja significativa primordial microcefálica tipo Montreal	Trastorno	3 Caso(s)
2613	Enfermedad renal similar al síndrome uña-rótula	Trastorno	3 Caso(s)
261295	Síndrome de microdelección 20p12.3	Trastorno	3 Caso(s)
261144	Síndrome FOXP1 por microdelección 14q12	Subtipo de trastorno	3 Caso(s)
261120	Síndrome de microdelección 14q11.2	Trastorno	3 Caso(s)
2608	Síndrome N	Trastorno	3 Caso(s)
2523	Síndrome de microcefalia-hipoplasia cerebral-espasticidad-hipernatremia	Trastorno	3 Caso(s)
2521	Síndrome de microcefalia-paladar hendido-pigmentación retiniana anómala	Trastorno	3 Caso(s)
2516	Síndrome de microcefalia-defecto cardíaco-malsegmentación pulmonar	Trastorno	3 Caso(s)
2515	Síndrome de microcefalia-miocardopatía	Trastorno	3 Caso(s)
251066	Síndrome de delección 8p11.2	Trastorno	3 Caso(s)
2502	Síndrome de disostosis metafisaria-discapacidad intelectual-sordera conductiva	Trastorno	3 Caso(s)
2476	Síndrome de disrafismo-fisura labiopalatina-defectos por reducción de extremidades	Trastorno	3 Caso(s)
2437	Síndrome de Czeizel-Losonci	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	Número de casos
2410	Síndrome de hipogonadismo hipergonadotrópico-cataratas	Trastorno	3 Caso(s)
2409	Síndrome de Lowry-MacLean	Trastorno	3 Caso(s)
238459	SLC35A1-CDG	Trastorno	3 Caso(s)
2370	Síndrome de displasia ósea similar a Larsen-talla baja	Trastorno	3 Caso(s)
228396	Síndrome de ptosis-movimiento ocular limitado hacia arriba-ausencia del punto lagrimal	Trastorno	3 Caso(s)
2261	Síndrome de hipospadias-discapacidad intelectual tipo Goldblatt	Trastorno	3 Caso(s)
2246	Síndrome de hipoplasia cerebelosa-degeneración tapetoretiniana	Trastorno	3 Caso(s)
217382	Síndrome neurodegenerativo por deficiencia de transporte cerebral de folatos	Trastorno	3 Caso(s)
217017	Síndrome de Zechi-Ceide	Trastorno	3 Caso(s)
2167	Síndrome de Holzgreve	Trastorno	3 Caso(s)
2153	Síndrome de enfermedad de Hirschsprung-hipoplasia ungueal-dismorfia	Trastorno	3 Caso(s)
2135	Síndrome de Hennekam-Beemer	Trastorno	3 Caso(s)
2115	Síndrome de Harrod	Trastorno	3 Caso(s)
2111	Hamartomatosis quística de pulmón y riñón	Trastorno	3 Caso(s)
2101	Síndrome de Grubben-de Cock-Borghgraef	Trastorno	3 Caso(s)
2091	Síndrome de bocio multinodular-riñón quístico-polidactilia	Trastorno	3 Caso(s)
2084	Síndrome de glaucoma-ectopia lentis-microesferofaquia-rigidez articular-talla baja	Trastorno	3 Caso(s)
2064	Síndrome de fusión posterior de las vértebras lumbosacras-blefaroptosis	Trastorno	3 Caso(s)
2050	Síndrome de Cole-Carpenter	Trastorno	3 Caso(s)
1972	Displasia faciocardiomélica	Trastorno	3 Caso(s)
1970	Síndrome de dismorfia facial-macrocefalia-miopía-malformación de Dandy-Walker	Trastorno	3 Caso(s)
1969	Síndrome de dismorfia facial-anorexia-caquexia-anomalías oculares y cutáneas	Trastorno	3 Caso(s)
1943	Encefalopatía progresiva de inicio precoz con miclonías migratorias continuas	Trastorno	3 Caso(s)
1891	Síndrome de discapacidad intelectual-espasticidad-ectrodactilia	Trastorno	3 Caso(s)
1882	Síndrome de displasia ectodérmica hipohidrótica-hipotiroidismo-discinesia ciliar	Trastorno	3 Caso(s)
1837	Condrodisplasia metafisaria tipo Rosenberg	Trastorno	3 Caso(s)
1790	Disostosis faciocraniana hipomandibular	Trastorno	3 Caso(s)
171866	Displasia espondilometafisaria tipo agregán	Trastorno	3 Caso(s)
169157	Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por deficiencia de CD45	Trastorno	3 Caso(s)
168577	Criohidrocitosis hereditaria con estomatina reducida	Trastorno	3 Caso(s)
168555	Displasia espondilometafisaria tipo A4	Trastorno	3 Caso(s)
168544	Displasia espondiloepifisaria tipo Golden	Trastorno	3 Caso(s)
166277	Displasia esquelética con huesos wormianos-fracturas múltiples-dentinogénesis imperfecta	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
166105	Encefalomiopatía mitocondrial del lactante asociada al gen FASTKD2	Trastorno	3 Caso(s)
166029	Síndrome de displasia epifisaria múltiple-displasia femoral proximal grave	Trastorno	3 Caso(s)
163961	Síndrome cerebral-cerebeloso-coloboma ligado al cromosoma X	Trastorno	3 Caso(s)
163665	Displasia espondiloepifisaria tarda tipo Kohn	Trastorno	3 Caso(s)
1548	Síndrome de criptorquidia-aracnodactilia-discapacidad intelectual	Trastorno	3 Caso(s)
1529	Síndrome craneofacial-sordera-mano	Trastorno	3 Caso(s)
1495	Síndrome de discapacidad intelectual-cuerpo caloso hipoplásico-apéndice preauricular	Trastorno	3 Caso(s)
139466	Síndrome de SERKAL	Trastorno	3 Caso(s)
139414	Nevo panfolicular congénito	Trastorno	3 Caso(s)
1389	Síndrome de ceguera cortical-discapacidad intelectual-polidactilia	Trastorno	3 Caso(s)
1383	Síndrome de catarata-sordera-hipogonadismo	Trastorno	3 Caso(s)
1381	Síndrome de catarata-discapacidad intelectual-atresia anal-uropatía	Trastorno	3 Caso(s)
137622	Síndrome de diarrea intratable-atresia coanal-anomalías en los ojos	Trastorno	3 Caso(s)
1373	Síndrome de catarata-frenillo bucal-retraso del crecimiento	Trastorno	3 Caso(s)
1355	Síndrome congénito de cardiopatía-cara redonda-retraso del desarrollo	Trastorno	3 Caso(s)
1259	Síndrome de blefaroptosis-miopía-ectopia lentis	Trastorno	3 Caso(s)
1185	Síndrome de ataxia espinocerebelosa-dismorfia	Trastorno	3 Caso(s)
1133	Síndrome AREDYLD	Trastorno	3 Caso(s)
1130	Síndrome de aracnodactilia-discapacidad intelectual-dismorfia	Trastorno	3 Caso(s)
1116	Síndrome de aplasia cutis congénita-linfangiectasia intestinal	Trastorno	3 Caso(s)
1112	Síndrome de afalangia-hemivértebras-disgenesia urogenital-intestinal	Trastorno	3 Caso(s)
1101	Síndrome de anoftalmia-megalocórnea-cardiopatía-anomalías esqueléticas	Trastorno	3 Caso(s)
1069	Síndrome de aniridia-ausencia de rótula	Trastorno	3 Caso(s)
1067	Síndrome de aniridia-ptosis-discapacidad intelectual-obesidad familiar	Trastorno	3 Caso(s)
103910	Deficiencia congénita de heparán-sulfato en los enterocitos	Trastorno	3 Caso(s)
1006	Alopecia-deficiencia de anticuerpos	Trastorno	3 Caso(s)
99832	Síndrome de resistencia a la hormona liberadora de tirotrópina	Trastorno	2 Caso(s)
977	Adrenomiodistrofia	Trastorno	2 Caso(s)
97290	Carcinoma tiroideo papilar familiar con neoplasia renal papilar	Trastorno	2 Caso(s)
96187	Disomía uniparental materna del cromosoma 21	Trastorno	2 Caso(s)
95428	COG8-CDG	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	Número de casos
949	Disostosis acrocraneofacial	Trastorno	2 Caso(s)
94066	Discapacidad intelectual grave-epilepsia-anomalías anales-hipoplasia de las falanges distales	Trastorno	2 Caso(s)
91494	Síndrome de coloboma macular-paladar hendido-hallux valgus	Trastorno	2 Caso(s)
91130	Síndrome de miocardiopatía-hipotonía-acidosis láctica	Trastorno	2 Caso(s)
88643	Síndrome de obesidad-colitis-hipotiroidismo-hipertrofia cardíaca-retraso del desarrollo	Trastorno	2 Caso(s)
86822	Síndrome de lisencefalia tipo 3-displasia ósea metacarpiana	Trastorno	2 Caso(s)
85327	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-acromegalia-hiperactividad	Trastorno	2 Caso(s)
85319	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-epilepsia-contracciones progresivas de las articulaciones-dismorfia	Trastorno	2 Caso(s)
79507	Síndrome de hipotonía-falta de crecimiento-microcefalia	Trastorno	2 Caso(s)
79302	Defecto congénito de la síntesis de ácidos biliares tipo 3	Trastorno	2 Caso(s)
79107	Síndrome de malformaciones del desarrollo-sordera-distonía	Trastorno	2 Caso(s)
785	Síndrome de resistencia a estrógenos	Trastorno	2 Caso(s)
77300	Síndrome de anomalías auriculares-fisura labial con o sin paladar hendido-anomalías oculares	Trastorno	2 Caso(s)
75389	Síndrome de malformación cerebral-enfermedad cardíaca congénita-polidactilia postaxial	Trastorno	2 Caso(s)
73246	Síndrome de neuropatía visceral-anomalías cerebrales-dismorfia facial-retraso del desarrollo	Trastorno	2 Caso(s)
73245	Síndrome de atrofia muscular espinal-malformación de Dandy-Walker-cataratas	Trastorno	2 Caso(s)
73230	Síndrome de anomalías de la osificación-retraso del desarrollo psicomotor	Trastorno	2 Caso(s)
73224	Síndrome de tubulopatía renal-miocardiopatía dilatada	Trastorno	2 Caso(s)
71267	Síndrome de dentinogénesis imperfecta-talla baja-hipoacusia-discapacidad intelectual	Trastorno	2 Caso(s)
69088	Síndrome de displasia ectodérmica anhidrótica-inmunodeficiencia-osteopetrosis-linfedema	Trastorno	2 Caso(s)
64542	Disostosis acrofacial tipo Kennedy-Teebi	Trastorno	2 Caso(s)
631079	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 84	Trastorno	2 Caso(s)
603494	Síndrome de coloboma-osteopetrosis-microftalmia-macrocefalia-albinismo-sordera	Trastorno	2 Caso(s)
599579	Trastorno de sangrado asociado al factor V, tipo Amsterdam	Subtipo de trastorno	2 Caso(s)
597887	Enfermedad inflamatoria intestinal asociada al gen ALPI	Trastorno	2 Caso(s)
597733	Albinismo oculocutáneo tipo 8	Trastorno	2 Caso(s)
589435	Síndrome de displasia espondilometafisaria-distrofia corneal	Trastorno	2 Caso(s)
568056	Síndrome de verrugas-inmunodeficiencia-linfedema-displasia anogenital	Trastorno	2 Caso(s)
544602	Miopatía congénita con reducción de fibras musculares de tipo 2	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
527468	Síndrome de hernia diafragmática-intestino corto-asplenia	Trastorno	2 Caso(s)
521432	Síndrome congénito de cataratas-hepatopatía neonatal grave-retraso global del desarrollo	Trastorno	2 Caso(s)
521411	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth axonal autosómica recesiva por un defecto del metabolismo del cobre	Trastorno	2 Caso(s)
52055	Síndrome de agenesia del cuerpo caloso-discapacidad intelectual-coloboma-micrognatia	Trastorno	2 Caso(s)
52047	Síndrome de Braddock	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)
508488	Síndrome de microdeleción 8q24.3	Trastorno	2 Caso(s)
50817	Síndrome de anomalía de Duane-miopatía-escoliosis	Trastorno	2 Caso(s)
50812	Síndrome similar a Zellweger sin anomalías peroxisomales	Trastorno	2 Caso(s)
50810	Síndrome de microlisencefalia-micromelia	Trastorno	2 Caso(s)
50809	Osteólisis de talón-rótula-escafoides	Trastorno	2 Caso(s)
502444	Deficiencia de ceramidasa alcalina 3	Trastorno	2 Caso(s)
498497	Síndrome de polidactilia-costillas cortas tipo 5	Trastorno	2 Caso(s)
487814	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2 por una mutación en el gen DGAT2	Trastorno	2 Caso(s)
487796	Síndrome de Takenouchi-Kosaki	Trastorno	2 Caso(s)
480528	Síndrome letal de hidranencefalia-hernia diafragmática	Trastorno	2 Caso(s)
478042	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 30	Trastorno	2 Caso(s)
477831	Síndrome de sobrecrecimiento de Kosaki	Trastorno	2 Caso(s)
477787	Trastorno de sangrado asociado a una deficiencia de fosfolipasa A2 alfa citosólica	Trastorno	2 Caso(s)
477684	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 26	Trastorno	2 Caso(s)
476406	Síndrome de rigidez muscular hipercontractil congénito generalizado	Trastorno	2 Caso(s)
465824	Síndrome encapsulante fetal	Trastorno	2 Caso(s)
459070	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-hipoplasia cerebelosa-displasia espondiloeipifisaria	Trastorno	2 Caso(s)
457359	Síndrome de megalencefalia-cifoscoliosis grave-sobrecrecimiento	Trastorno	2 Caso(s)
457265	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 9	Trastorno	2 Caso(s)
457223	Sordera neurosensorial síndromica por una deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa	Trastorno	2 Caso(s)
457205	Síndrome neurodegenerativo de neuropatía axonal sensitivo-motora-atrofia óptica de inicio en la infancia	Trastorno	2 Caso(s)
456312	Enfermedad infantil multisistémica neurológica-endocrina-pancreática	Trastorno	2 Caso(s)
456298	Síndrome de microdeleción 1p35.2	Trastorno	2 Caso(s)
453521	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva por deficiencia de CWF19L1	Trastorno	2 Caso(s)
448267	Displasia espondilometafisaria regresiva	Trastorno	2 Caso(s)
448264	Queratodermia palmoplantar no epidermolítica focal aislada	Trastorno	2 Caso(s)
447974	Síndrome de anomalía de Klippel-Feil-miopatía-dismorfia	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	Número de casos
	facial		
447961	Síndrome de defectos de la pigmentación-queratodermia palmoplantar-carcinoma cutáneo	Trastorno	2 Caso(s)
447954	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 25	Trastorno	2 Caso(s)
447731	Deficiencia de NIK	Trastorno	2 Caso(s)
445110	Distrofia muscular de cinturas por deficiencia de POMK	Trastorno	2 Caso(s)
443950	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2 asociada al gen DNAJB2	Trastorno	2 Caso(s)
443236	Síndrome de taquicardia ortostática postural por deficiencia de NET	Trastorno	2 Caso(s)
440731	Deficiencia de L-ferritina	Trastorno	2 Caso(s)
440713	Deficiencia aislada de sedoheptuloquinasa	Trastorno	2 Caso(s)
439897	Síndrome de agenesia/hipoplasia cerebrotrogenitourinaria fetal letal	Trastorno	2 Caso(s)
439232	Amiloidosis AApoAIV	Trastorno	2 Caso(s)
438207	Macrotrombocitopenia grave autosómica recesiva	Trastorno	2 Caso(s)
436182	Síndrome de talla baja significativa primordial microcefálica-resistencia a la insulina	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)
431361	Encefalopatía progresiva con leucodistrofia por deficiencia de DECR	Trastorno	2 Caso(s)
431329	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 57	Trastorno	2 Caso(s)
424107	Miopatía congénita con inicio similar al miasténico	Trastorno	2 Caso(s)
423479	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-espasticidad de las extremidades-distrofia retiniana-deficiencia de arginina vasopresina	Trastorno	2 Caso(s)
423306	Síndrome de microcefalia-talla baja-discapacidad intelectual-dismorfia facial	Trastorno	2 Caso(s)
420741	Síndrome RIDDLE	Trastorno	2 Caso(s)
420733	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 21	Trastorno	2 Caso(s)
420728	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 20	Trastorno	2 Caso(s)
420699	Neutropenia congénita grave autosómica recesiva por deficiencia en CXCR2	Trastorno	2 Caso(s)
412181	Epidermólisis ampollosa simple por deficiencia de BP230	Trastorno	2 Caso(s)
411712	Deficiencia de riboflavina materna	Trastorno	2 Caso(s)
404499	Síndrome de ataxia cerebelosa-epilepsia-discapacidad intelectual autosómico recesivo por deficiencia de RUBCN	Trastorno	2 Caso(s)
404476	Síndrome de retraso global del desarrollo-quistes pulmonares-sobrecrecimiento-tumor de Wilms	Trastorno	2 Caso(s)
401959	Síndrome de agenesia parcial del cuerpo calloso-hipoplasia del vermis cerebeloso con quistes de la fosa posterior	Trastorno	2 Caso(s)
401923	Síndrome de microdelección 9q31.1q31.3	Trastorno	2 Caso(s)
401830	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 69	Trastorno	2 Caso(s)
401820	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 67	Trastorno	2 Caso(s)
401815	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 66	Trastorno	2 Caso(s)
401805	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 63	Trastorno	2 Caso(s)
398109	Anemia hemolítica autoinmune neonatal	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
397973	Síndrome de discapacidad intelectual-obesidad-prognatismo-anomalías oculares y cutáneas	Trastorno	2 Caso(s)
397959	Deficiencia de células T TCR-alfa-beta positivas	Trastorno	2 Caso(s)
397735	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2U	Trastorno	2 Caso(s)
397725	Neurodegeneración asociada con la proteína COASY	Trastorno	2 Caso(s)
391366	Síndrome de retraso del crecimiento-retraso del desarrollo leve-hepatitis crónica	Trastorno	2 Caso(s)
391348	Síndrome de retraso del crecimiento y el desarrollo-hipotonía-trastorno ocular-acidosis láctica	Trastorno	2 Caso(s)
391343	Trastorno neurodegenerativo postviral letal	Trastorno	2 Caso(s)
370997	Enfermedad de músculo-ojo-cerebro con leucodistrofia multiquistica bilateral	Trastorno	2 Caso(s)
370930	XYLT1-CDG	Trastorno	2 Caso(s)
370921	STT3A-CDG	Trastorno	2 Caso(s)
370039	Nevo de pelo de Angora	Trastorno	2 Caso(s)
370015	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Isidor-Toutain	Trastorno	2 Caso(s)
369979	Síndrome de hiperfalangia de los dedos-anomalías de los pies-pectus excavatum grave	Trastorno	2 Caso(s)
369955	Acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo cblJ	Subtipo de trastorno	2 Caso(s)
369929	Síndrome de hiperaldosteronismo primario-crisis-anomalías neurológicas	Trastorno	2 Caso(s)
369881	Síndrome de microdelección 2p21 sin cistinuria	Trastorno	2 Caso(s)
363680	Síndrome de microdelección 2p13.2	Trastorno	2 Caso(s)
363623	Distrofia muscular de cinturas R19 asociada al gen GMPPB	Trastorno	2 Caso(s)
363424	Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 3	Trastorno	2 Caso(s)
357158	Síndrome de disostosis mandibulofacial-macrobléfaron-macrostomía	Trastorno	2 Caso(s)
352665	Síndrome de trastorno del neurodesarrollo-dismorfia craneofacial-defecto cardíaco-anomalías esqueléticas, por microdelección 9q21.3	Subtipo de trastorno	2 Caso(s)
352563	Miocardopatía hipertrófica infantil por deficiencia de MRPL44	Trastorno	2 Caso(s)
352530	Síndrome de discapacidad intelectual-obesidad-malformaciones cerebrales-dismorfia facial	Trastorno	2 Caso(s)
352333	Síndrome de ictiosis congénita-discapacidad intelectual-cuadruplejía espástica	Trastorno	2 Caso(s)
3448	Síndrome de Weaver-Williams	Trastorno	2 Caso(s)
3429	Síndrome de Verloove Vanhorick-Brubakk	Trastorno	2 Caso(s)
3424	Síndrome velo-facio-esquelético	Trastorno	2 Caso(s)
3368	Síndrome de trigonocefalia-nariz bífida-anomalías acrales	Trastorno	2 Caso(s)
3365	Síndrome de trigonocefalia-pulgares ensanchados	Trastorno	2 Caso(s)
3327	Síndrome tiroide-cerebro-renal	Trastorno	2 Caso(s)
3294	Anomalía de los tendones extensores de los dedos de las manos	Trastorno	2 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	Número de casos
329242	Diarrea crónica congénita con enteropatía perdedora de proteínas	Trastorno	2 Caso(s)
329224	Síndrome de Schuurs-Hoeijmakers	Trastorno	2 Caso(s)
3262	Síndrome de Dobrow	Trastorno	2 Caso(s)
324575	Hiperinsulinismo por deficiencia de HNF1A	Trastorno	2 Caso(s)
324540	Síndrome de afonía-sordera-distrofia retiniana-hallux bífido-discapacidad intelectual	Trastorno	2 Caso(s)
324530	Autoinflamación-deficiencia de anticuerpos asociada al gen PLCG2-desregulación inmunológica	Trastorno	2 Caso(s)
324416	Síndrome de hipertrofia muscular-hepatomegalia-polihidramnios	Trastorno	2 Caso(s)
324410	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-cardiomegalia-insuficiencia cardíaca congestiva	Trastorno	2 Caso(s)
324364	Distrofia ósea esclerosante mixta con manifestaciones extraesqueléticas	Trastorno	2 Caso(s)
324307	Síndrome de incurvación tibial lateral grave-talla baja-escápula alada leve-dismorfia facial leve	Trastorno	2 Caso(s)
324299	Paragangliomas múltiples asociados con policitemia	Trastorno	2 Caso(s)
324294	Inmunodeficiencia de células T con epidermodisplasia verruciforme	Trastorno	2 Caso(s)
3241	Síndrome craneofacial-sordera	Trastorno	2 Caso(s)
3240	Síndrome de leucoencefalopatía progresiva de inicio precoz-calcificación del sistema nervioso central-sordera-deficiencia visual	Trastorno	2 Caso(s)
3239	Síndrome de sordera-vitiligo-acalasia	Trastorno	2 Caso(s)
3224	Síndrome de sordera-anomalías genitales-sinostosis de metacarpianos y metatarsianos	Trastorno	2 Caso(s)
3218	Síndrome de sordera-displasia epifisaria-talla baja	Trastorno	2 Caso(s)
3214	Síndrome de hipopigmentación con sordera y ceguera, tipo yemení	Trastorno	2 Caso(s)
320370	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 43	Trastorno	2 Caso(s)
3200	Síndrome de artrogriposis-displasia ectodérmica-otras anomalías	Trastorno	2 Caso(s)
3199	Síndrome de Stimmler	Trastorno	2 Caso(s)
319675	Talla baja significativa primordial microcefálica tipo Dauber	Trastorno	2 Caso(s)
319600	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del IRF89	Trastorno	2 Caso(s)
319589	Susceptibilidad mendeliana autosómica dominante a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del IFNgammaR2	Trastorno	2 Caso(s)
319514	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 13	Trastorno	2 Caso(s)
3177	Síndrome de degeneración espinocerebelosa-distrofia corneal	Trastorno	2 Caso(s)
317425	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de DNA-PKcs	Trastorno	2 Caso(s)
3173	Síndrome de espasmos-pulgar ancho del lactante	Trastorno	2 Caso(s)
3167	Síndrome de Siegler-Brewer-Carey	Trastorno	2 Caso(s)
3151	Síndrome de esclerosis múltiple-ictiosis-deficiencia 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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	factor VIII		
314993	Síndrome de cataratas-enfermedad cardíaca congénita-defectos del tubo neural	Trastorno	2 Caso(s)
314575	Síndrome de discapacidad intelectual-hipotonía-braquicefalia-estenosis pilórica-criptorquidia	Trastorno	2 Caso(s)
314041	Síndrome de hábito marfanoide-hernia inguinal-edad ósea avanzada	Trastorno	2 Caso(s)
314029	Osteogénesis imperfecta con aumento de la masa ósea	Trastorno	2 Caso(s)
314002	Síndrome de contracturas-cuello palmeado-micrognatia-pezones hipoplásicos	Trastorno	2 Caso(s)
313947	Síndrome de microduplicación 2q23.1	Trastorno	2 Caso(s)
313772	Síndrome de ataxia espástica-epilepsia mioclónica-neuropatía de inicio precoz	Trastorno	2 Caso(s)
3134	Síndrome SCARF	Trastorno	2 Caso(s)
309108	Deficiencia de colipasa pancreática	Trastorno	2 Caso(s)
3082	Síndrome de discapacidad intelectual-polidactilia-cabellos impeinables	Trastorno	2 Caso(s)
3080	Discapacidad intelectual tipo Wolff	Trastorno	2 Caso(s)
307936	Síndrome de hipotricosis-osteólisis-periodontitis-queratodermia palmoplantar	Trastorno	2 Caso(s)
3068	Síndrome de discapacidad intelectual-miopatía-talla baja-defecto endocrino	Trastorno	2 Caso(s)
306511	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 48	Trastorno	2 Caso(s)
3016	Síndrome de radio ausente-anomalías anogenitales	Trastorno	2 Caso(s)
3011	Síndrome de tetraplejía espástica-retinosis pigmentaria-discapacidad intelectual	Trastorno	2 Caso(s)
300284	Enfermedad del tejido conectivo por deficiencia de lisil hidroxilasa-3	Trastorno	2 Caso(s)
2997	Síndrome de ptosis-parálisis de las cuerdas vocales	Trastorno	2 Caso(s)
2988	Síndrome de pterygium colli-discapacidad intelectual-anomalías digitales	Trastorno	2 Caso(s)
2985	Síndrome de pseudoprogeria	Trastorno	2 Caso(s)
2976	Síndrome de pseudoleprechaunismo tipo Patterson	Trastorno	2 Caso(s)
2975	Síndrome de anomalía del desarrollo sexual 46,XX-anomalías esqueléticas	Trastorno	2 Caso(s)
2956	Acrodisplasia-escoliosis	Trastorno	2 Caso(s)
2941	Síndrome de porencefalia-hipoplasia cerebelosa-malformaciones internas	Trastorno	2 Caso(s)
294026	Síndrome de sindactilia-nistagmo por microduplicación 2q31.1	Trastorno	2 Caso(s)
293807	Dilatación biliar inducida por ketamina	Trastorno	2 Caso(s)
2921	Síndrome de polidactilia preaxial-coloboma-discapacidad intelectual	Trastorno	2 Caso(s)
2898	Síndrome de plagiocefalia-discapacidad intelectual ligada al cromosoma X	Trastorno	2 Caso(s)
289522	Microtripleplicación 11q24.1	Trastorno	2 Caso(s)
2892	Síndrome de displasia pilodental-errores refractivos	Trastorno	2 Caso(s)
2891	Síndrome de pili torti-retraso del desarrollo-anomalías	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	Número de casos
	neurológicas		
2888	Síndrome de Pierre Robin-anomalía faciodigital	Trastorno	2 Caso(s)
2876	Síndrome PHAVER	Trastorno	2 Caso(s)
2871	Síndrome de Pfeiffer-Palm-Teller	Trastorno	2 Caso(s)
2867	Talla baja tipo Bruselas	Trastorno	2 Caso(s)
2866	Síndrome de talla baja-sordera-disfunción neutrófila-dismorfia	Trastorno	2 Caso(s)
2826	Síndrome de paraparesia espástica-pubertad precoz	Trastorno	2 Caso(s)
2825	Síndrome PARC	Trastorno	2 Caso(s)
281127	Bebé colodión autorresolutivo acral	Trastorno	2 Caso(s)
280576	Síndrome de progeria de Néstor-Guillermo	Trastorno	2 Caso(s)
280397	Enfermedad priónica familiar similar a Alzheimer	Trastorno	2 Caso(s)
2773	Síndrome de osteogénesis imperfecta-retinopatía-crisis-discapacidad intelectual	Trastorno	2 Caso(s)
276556	Hiperinsulinismo por deficiencia de UCP2	Trastorno	2 Caso(s)
276405	Hiperbiliverdinemia	Trastorno	2 Caso(s)
2759	Síndrome de imperforación orofaríngea-anomalías costovertebrales	Trastorno	2 Caso(s)
2722	Síndrome odonto-ónico displasia-alopecia	Trastorno	2 Caso(s)
2720	Síndrome oculocerebral-hipopigmentación tipo Preus	Trastorno	2 Caso(s)
2718	Oculotricodisplasia	Trastorno	2 Caso(s)
2666	Síndrome de nefronoptis familiar del adulto-quadriparesia espástica	Trastorno	2 Caso(s)
2643	Talla primordial microcefálica tipo Toriello	Trastorno	2 Caso(s)
263501	COG4-CDG	Trastorno	2 Caso(s)
2631	Síndrome de displasia mesomélica-paladar hendido-camptodactilia	Trastorno	2 Caso(s)
261534	Síndrome 49,XXXYY	Trastorno	2 Caso(s)
261304	Síndrome de microdelección paterna 20q13	Trastorno	2 Caso(s)
2597	Síndrome de miopatía mitocondrial-acidosis láctica-sordera	Trastorno	2 Caso(s)
2575	Síndrome de mucoviscidosis-gastritis-anemia megaloblástica	Trastorno	2 Caso(s)
255132	Anemia sideroblástica autosómica recesiva de inicio en el adulto	Trastorno	2 Caso(s)
254925	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 4	Trastorno	2 Caso(s)
254898	Síndrome de sordera-encefaloneuropatía-obesidad-valvulopatía	Trastorno	2 Caso(s)
2547	Síndrome de microftalmia-microtia-aquinesia fetal	Trastorno	2 Caso(s)
2533	Síndrome de microcefalia-sordera-discapacidad intelectual	Trastorno	2 Caso(s)
2528	Síndrome de microcefalia-microcornea, tipo Seemanova	Trastorno	2 Caso(s)
2522	Síndrome de microcefalia-anomalías de fusión de las vértebras cervicales	Trastorno	2 Caso(s)
2519	Síndrome de microcefalia-epilepsia-discapacidad intelectual-cardiopatía	Trastorno	2 Caso(s)
2513	Síndrome de microcefalia-albinismo-anomalías digitales	Trastorno	2 Caso(s)
2511	Síndrome de microbraquicefalia-ptosis-fisura labial	Trastorno	2 Caso(s)
2489	Síndrome de defecto de las extremidades superiores-	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	anomalías en ojos y orejas		
2487	Síndrome de malformación de las extremidades inferiores-hipospadias	Trastorno	2 Caso(s)
2482	Síndrome de Melhem-Fahl	Trastorno	2 Caso(s)
2475	Mechón blanco con malformaciones	Trastorno	2 Caso(s)
2427	Síndrome de macrocefalia-talla baja-paraparesia	Trastorno	2 Caso(s)
2400	Síndrome de neuropatía motora periférica-disautonomía	Trastorno	2 Caso(s)
2390	Síndrome de Lichtenstein	Trastorno	2 Caso(s)
238523	Síndrome de hipotonía-cistinuria atípico	Trastorno	2 Caso(s)
238329	Encefalomiopatía mitocondrial grave ligada al cromosoma X	Trastorno	2 Caso(s)
2347	Displasia similar a Kniest letal	Trastorno	2 Caso(s)
2324	Síndrome de osteopenia-discapacidad intelectual-cabello escaso	Trastorno	2 Caso(s)
2321	Síndrome de Jung	Trastorno	2 Caso(s)
231556	Síndrome de epidermólisis ampollosa juntural localizada de inicio tardío-discapacidad intelectual	Trastorno	2 Caso(s)
2310	Síndrome de hipoplasia de pierna-catarata	Trastorno	2 Caso(s)
2282	Síndrome de dismorfia-talla baja-sordera-desarrollo sexual diferente	Trastorno	2 Caso(s)
2274	Síndrome de ictiosis-hepatoesplenomegalia-degeneración cerebelosa	Trastorno	2 Caso(s)
2272	Síndrome de ictiosis-anomalías orales y digitales	Trastorno	2 Caso(s)
2271	Síndrome de ictiosis congénita-microcefalia-tetraplejía	Trastorno	2 Caso(s)
2266	Hipotricosis-discapacidad intelectual tipo Lopes	Trastorno	2 Caso(s)
2256	Síndrome de hipoplasia de peroné y cúbito-anomalías renales	Trastorno	2 Caso(s)
2250	Síndrome de hiposmia-hipoplasia nasal y ocular-hipogonadismo hipogonadotrópico	Trastorno	2 Caso(s)
2249	Síndrome de hipoplasia de cúbito-discapacidad intelectual	Trastorno	2 Caso(s)
2235	Síndrome de hipogonadismo hipogonadotrópico-retinosis pigmentaria	Trastorno	2 Caso(s)
2234	Síndrome de hipogonadismo hipogonadotrópico masculino-discapacidad intelectual-anomalías esqueléticas	Trastorno	2 Caso(s)
2233	Síndrome de hipogonadismo-prolapso de válvula mitral-discapacidad intelectual	Trastorno	2 Caso(s)
221142	Atrofia macular en confetti	Trastorno	2 Caso(s)
221139	Inmunodeficiencia combinada con anomalías facio-óculo-esqueléticas	Trastorno	2 Caso(s)
220448	Macrotrombocitopenia con insuficiencia mitral	Trastorno	2 Caso(s)
2204	Hiperostosis cortical displásica tipo Kozlowski-Tsuruta	Subtipo de trastorno	2 Caso(s)
2184	Síndrome de hidrocefalia-ombligo de inserción baja	Trastorno	2 Caso(s)
2183	Síndrome de hidrocefalia-obesidad-hipogonadismo	Trastorno	2 Caso(s)
2181	Síndrome de hidrocefalia-talla alta-hiperlaxitud	Trastorno	2 Caso(s)
217399	Insensibilidad congénita al dolor-hiperhidrosis-ausencia de inervación sensitiva cutánea	Trastorno	2 Caso(s)
2172	Síndrome de Houlston-Iraggori-Murday	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	Número de casos
2155	Síndrome de enfermedad de Hirschsprung-polidactilia-sordera	Trastorno	2 Caso(s)
2145	Craneosinostosis tipo Herrmann-Opitz	Trastorno	2 Caso(s)
2119	Síndrome HEC	Trastorno	2 Caso(s)
2110	Síndrome de hallux varus-polisindactilia preaxial	Trastorno	2 Caso(s)
2109	Síndrome similar a Hallermann-Streiff	Trastorno	2 Caso(s)
2104	Síndrome de dismorfia-pectus carinatum-laxitud articular	Trastorno	2 Caso(s)
2083	Síndrome de glabella prominente-microcefalia-hipogenitalismo	Trastorno	2 Caso(s)
2074	Síndrome de Gemignani	Trastorno	2 Caso(s)
206564	Distrofia muscular de cinturas R15 asociada al gen POMGNT1	Trastorno	2 Caso(s)
2058	Síndrome de Fryns-Smeets-Thiry	Trastorno	2 Caso(s)
2025	Síndrome de fibromatosis gingival-dismorfia facial	Trastorno	2 Caso(s)
2015	Síndrome de paladar hendido-talla baja-anomalías de las vértebras	Trastorno	2 Caso(s)
2010	Síndrome de paladar hendido-fijación del estribo-oligodondia	Trastorno	2 Caso(s)
2007	Síndrome de hipoplasia de los cartílagos alares-coloboma-telecanto	Trastorno	2 Caso(s)
2003	Síndrome de fisura labiopalatina-sordera-lipoma sacro	Trastorno	2 Caso(s)
1995	Síndrome de fisura labial-retinopatía	Trastorno	2 Caso(s)
199348	Encefalopatía sensible a la tiamina	Trastorno	2 Caso(s)
199329	Miopatía congénita tipo Paradas	Trastorno	2 Caso(s)
1968	Síndrome de cara plana-microstomía-anomalías de las orejas	Trastorno	2 Caso(s)
1964	Síndrome de extrasístoles-talla baja-hiperpigmentación-microcefalia	Trastorno	2 Caso(s)
1948	Síndrome de epilepsia-microcefalia-displasia esquelética	Trastorno	2 Caso(s)
1937	Síndrome de Eng-Strom	Trastorno	2 Caso(s)
1933	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática con aciduria metilmalónica	Trastorno	2 Caso(s)
1927	Síndrome de Emery-Nelson	Trastorno	2 Caso(s)
1883	Síndrome de displasia ectodérmica-sordera neurosensorial	Trastorno	2 Caso(s)
1861	Síndrome de displasia torácica-hidrocefalia	Trastorno	2 Caso(s)
183707	Enfermedad similar a la LAD infantil por deficiencia de RAC2	Trastorno	2 Caso(s)
1825	Síndrome de displasia epifisaria-hipoacusia-dismorfia	Trastorno	2 Caso(s)
1806	Síndrome de displasia ectodérmica-ceguera	Trastorno	2 Caso(s)
1803	Displasia toracomélica	Trastorno	2 Caso(s)
1780	Síndrome de Thakker-Donnai	Trastorno	2 Caso(s)
1778	Síndrome de dismorfia facial-escroto en alforja-hiperlaxitud ligamentaria	Trastorno	2 Caso(s)
1770	Síndrome de disgenesia gonadal tipo XY-anomalías asociadas	Trastorno	2 Caso(s)
171839	Síndrome de craneosinostosis-hidrocefalia-malformación de Chiari 1-sinostosis radiocubital	Trastorno	2 Caso(s)
169100	Inmunodeficiencia por deficiencia de CD25	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
168598	Deficiencia de metionina adenosiltransferasa I/III	Trastorno	2 Caso(s)
168552	Síndrome de displasia espondiloepimetafisaria-antebrazos arqueados-dismorfia facial	Trastorno	2 Caso(s)
168451	Síndrome de displasia espondiloepimetafisaria-dentición anómala	Trastorno	2 Caso(s)
1670	Diarrea crónica con atrofia villositaria	Trastorno	2 Caso(s)
166038	Condrodisplasia metafisaria tipo Kaitila	Trastorno	2 Caso(s)
166032	Síndrome de displasia epifisaria múltiple-miniepífisis	Trastorno	2 Caso(s)
166016	Displasia epifisaria múltiple tipo Lowry	Trastorno	2 Caso(s)
1659	Dermatoleucodistrofia	Trastorno	2 Caso(s)
163684	Síndrome de leucoencefalopatía-distonía-neuropatía motora	Trastorno	2 Caso(s)
1570	Simbraquidactilia de manos y pies	Trastorno	2 Caso(s)
1563	Síndrome de Dahlberg-Borer-Newcomer	Trastorno	2 Caso(s)
1547	Síndrome de criptomicrotia-braquidactilia-exceso de arco de la yema del dedo	Trastorno	2 Caso(s)
1521	Síndrome de displasia craneofrontonasal-anomalía de Poland	Trastorno	2 Caso(s)
1506	Síndrome de costillas delgadas-dismorfia-huesos tubulares	Trastorno	2 Caso(s)
1488	Síndrome de Cooper-Wang-Jabs	Trastorno	2 Caso(s)
1485	Síndrome de artrogriposis-hiperqueratosis, forma letal	Trastorno	2 Caso(s)
1484	Síndrome de contracturas-displasia ectodérmica-fisura labiopalatina	Trastorno	2 Caso(s)
1453	Síndrome cleidorizomélico	Trastorno	2 Caso(s)
1433	Síndrome de atrofia coroidea-alopécia	Trastorno	2 Caso(s)
1422	Síndrome de condrodisplasia-desarrollo sexual diferente	Trastorno	2 Caso(s)
141258	Hendidura facial número 4 de Tessier	Trastorno	2 Caso(s)
1397	Síndrome de hidrocefalia-agenesia cerebelosa	Trastorno	2 Caso(s)
1390	Síndrome de ceguera nocturna-anomalías esqueléticas-dismorfia	Trastorno	2 Caso(s)
1380	Síndrome de catarata-nefropatía-encefalopatía	Trastorno	2 Caso(s)
137681	Hepatoencefalopatía por deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 1	Trastorno	2 Caso(s)
137631	Síndrome de fibrosis pulmonar-inmunodeficiencia-disgenesia gonadal 46,XX	Trastorno	2 Caso(s)
1368	Síndrome de catarata-ataxia-sordera	Trastorno	2 Caso(s)
1354	Síndrome de cardiopatía congénita-extremidades cortas	Trastorno	2 Caso(s)
1352	Síndrome de defecto auriculoventricular-blefarofimosis-defecto radial y anal	Trastorno	2 Caso(s)
1326	Síndrome de camptodactilia de Guadalajara tipo 2	Trastorno	2 Caso(s)
1295	Braquitelefalangia-dismorfia-síndrome de Kallmann	Trastorno	2 Caso(s)
1277	Síndrome de braquidactilia-mesomelia-discapacidad intelectual-malformaciones cardíacas	Trastorno	2 Caso(s)
1237	Síndrome de Beemer-Ertbruggen	Trastorno	2 Caso(s)
1236	Síndrome grave de microbraquicefalia-discapacidad intelectual-parálisis cerebral atetoide	Trastorno	2 Caso(s)
1227	Síndrome de Bangstad	Trastorno	2 Caso(s)
1217	Atrofia espinal-oftalmoplejía-síndrome piramidal	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	Número de casos
1192	Síndrome de aterosclerosis-sordera-diabetes-epilepsia- nefropatía	Trastorno	2 Caso(s)
1184	Síndrome de ataxia-fotosensibilidad-talla baja	Trastorno	2 Caso(s)
1126	Aprosencefalia - disgenesia cerebelosa	Trastorno	2 Caso(s)
1123	Síndrome de apéndice caudal-sordera	Trastorno	2 Caso(s)
1068	Síndrome de aniridia-discapacidad intelectual	Trastorno	2 Caso(s)
1064	Síndrome de aniridia-agenesia renal-retraso psicomotor	Trastorno	2 Caso(s)
1046	Síndrome de anemia hemolítica letal-anomalías genitales	Trastorno	2 Caso(s)
1028	Síndrome amelo-ónico-hipohidróico	Trastorno	2 Caso(s)
1021	Síndrome de amaurosis-hipertriosis	Trastorno	2 Caso(s)
1014	Síndrome de alopecia-discapacidad intelectual- hipogonadismo hipergonadotróico	Trastorno	2 Caso(s)
1003	Síndrome de defectos del cuero cabelludo-polidactilia postaxial	Trastorno	2 Caso(s)
100013	Lisencefalia con hipoplasia cerebelosa tipo C	Trastorno	2 Caso(s)
99849	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de beta-enolasa muscular	Trastorno	1 Caso(s)
79332	B4GALT1-CDG	Trastorno	1 Caso(s)
79326	ALG2-CDG	Trastorno	1 Caso(s)
600194	Trastorno de sangrado asociado al factor V, tipo Atlanta	Subtipo de trastorno	1 Caso(s)
529980	Síndrome de enfermedad inflamatoria intestinal- infecciones sinopulmonares recurrentes	Trastorno	1 Caso(s)
528091	Síndrome de hidropesía-acidosis láctica-anemia sideroblástica-fallo multisistémico	Trastorno	1 Caso(s)
478029	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 29	Trastorno	1 Caso(s)
458798	Ataxia espino-cerebelosa tipo 41	Trastorno	1 Caso(s)
448010	CAD-CDG	Trastorno	1 Caso(s)
440706	Deficiencia de ribosa-5-P isomerasa	Trastorno	1 Caso(s)
435934	COG2-CDG	Trastorno	1 Caso(s)
435651	Lipodistrofia parcial familiar asociada al gen CIDEA	Trastorno	1 Caso(s)
431166	Inmunodeficiencia primaria con infección viral post- vacunación sarampión-papera-rubéola	Trastorno	1 Caso(s)
431149	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de OX40	Trastorno	1 Caso(s)
404521	Atrofia muscular espinal con insuficiencia respiratoria tipo 2	Trastorno	1 Caso(s)
401840	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 71	Trastorno	1 Caso(s)
401800	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 60	Trastorno	1 Caso(s)
397968	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2R	Trastorno	1 Caso(s)
370924	STT3B-CDG	Trastorno	1 Caso(s)
370097	Albinismo oculocutáneo tipo 6	Trastorno	1 Caso(s)
331190	Inmunodeficiencia por deficiencia de ficolina3	Trastorno	1 Caso(s)
331187	Inmunodeficiencia por deficiencia de MASP-2	Trastorno	1 Caso(s)
330029	Síndrome de hipotricosis-sordera	Trastorno	1 Caso(s)
329942	Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa neonatal transitoria	Trastorno	1 Caso(s)
324422	ALG13-CDG	Trastorno	1 Caso(s)
319678	Síndrome de encefalopatía-miocardopatía hipertróica-	Trastorno	1 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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	enfermedad tubular renal		
300536	DDOST-CDG	Trastorno	1 Caso(s)
2963	Síndrome progeroide tipo Petty	Trastorno	1 Caso(s)
280333	Distrofia muscular de cinturas R16 asociada a alfa-distroglucano	Trastorno	1 Caso(s)
2786	Síndrome de osteoporosis-hipopigmentación oculocutánea	Trastorno	1 Caso(s)
263494	DPM3-CDG	Trastorno	1 Caso(s)
263297	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno con miocardiopatía grave por deficiencia de glucogenina	Trastorno	1 Caso(s)
254920	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 2	Trastorno	1 Caso(s)
254334	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica recesiva tipo B	Trastorno	1 Caso(s)
243343	Deficiencia de dimetilglicina deshidrogenasa	Trastorno	1 Caso(s)
240760	Trastorno similar al síndrome de rotura de Nijmegen	Trastorno	1 Caso(s)
206559	Distrofia muscular de cinturas R14 asociada al gen POMT2	Trastorno	1 Caso(s)
1692	Trisomía 1 en mosaico	Trastorno	1 Caso(s)
1035	Disulfiduria por beta-mercaptolactato-cisteína	Trastorno	1 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

Número publicado de familias

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de familias
1652	Enfermedad de Dent	Trastorno	250 Familia(s)
99879	Hiperparatiroidismo aislado familiar	Trastorno	100 Familia(s)
98784	Epilepsia hipermotora asociada al sueño autosómica dominante	Trastorno	100 Familia(s)
98759	Ataxia espinocerebelosa tipo 17	Trastorno	100 Familia(s)
89843	Epidermólisis ampollosa distrófica pruriginosa	Trastorno	100 Familia(s)
276198	Ataxia espinocerebelosa tipo 36	Trastorno	100 Familia(s)
1949	Epilepsia neonatal benigna familiar	Trastorno	100 Familia(s)
1416	Deposición familiar de pirofosfato cálcico	Trastorno	100 Familia(s)
2524	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 2	Trastorno	81 Familia(s)
51083	Síndrome de QT corto familiar	Trastorno	80 Familia(s)
526	Síndrome de Liddle	Trastorno	72 Familia(s)
60030	Síndrome de Loews-Dietz	Trastorno	52 Familia(s)
98934	Enfermedad similar a Huntington, tipo 2	Trastorno	50 Familia(s)
643	Neuropatía axonal gigante	Trastorno	50 Familia(s)
2526	Síndrome de microcefalia-linfedema-corioretinopatía	Trastorno	50 Familia(s)
536467	Síndrome de Ehlers-Danlos espondilodisplásico asociado al gen B3GALT6	Subtipo de trastorno	41 Familia(s)
98762	Ataxia espinocerebelosa tipo 12	Trastorno	40 Familia(s)
79410	Epidermólisis ampollosa distrófica localizada forma pretibial	Subtipo de trastorno	40 Familia(s)
263548	Síndrome de descamación cutánea tipo A	Subtipo de trastorno	40 Familia(s)
2254	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 1	Trastorno	40 Familia(s)
217330	Síndrome de hiperuricemia-anemia-insuficiencia renal	Subtipo de trastorno	35 Familia(s)
200418	Inmunodeficiencia con anomalía del factor I	Trastorno	35 Familia(s)
163937	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Najm	Trastorno	35 Familia(s)
1106	Microftalmia con anomalías de las extremidades	Trastorno	35 Familia(s)
324442	Neuropatía axonal autosómica recesiva con neuromiotonía	Trastorno	33 Familia(s)
98434	Deficiencia combinada de factores de la coagulación dependientes de la vitamina K, forma hereditaria	Trastorno	30 Familia(s)
713	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosfoglicerato quinasa 1	Trastorno	30 Familia(s)
452	Lisencefalia ligada al cromosoma X con anomalías genitales	Trastorno	30 Familia(s)
425	Deficiencia de apolipoproteína A-I	Trastorno	30 Familia(s)
3237	Síndrome de sinostosis múltiple	Trastorno	30 Familia(s)
3222	Hiperactividad de la fosforribosilpirofosfato-sintetasa	Trastorno	30 Familia(s)
293822	Síndrome de predisposición al carcinoma de células renales y melanoma asociado al gen MITF	Trastorno	30 Familia(s)
2848	Síndrome de camptodactilia-artropatía-coxa varo-pericarditis	Trastorno	30 Familia(s)
263553	Síndrome de descamación cutánea tipo B	Subtipo de trastorno	30 Familia(s)
228305	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II, forma grave infantil	Subtipo de trastorno	30 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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de familias
217012	Ataxia espinocerebelosa tipo 31	Trastorno	30 Familia(s)
424	Hipertiroidismo familiar por mutaciones en el receptor de la TSH	Trastorno	28 Familia(s)
33108	Síndrome de pterigium múltiple letal	Trastorno	28 Familia(s)
52430	Miopatía por cuerpos de inclusión con enfermedad ósea de Paget y demencia frontotemporal	Trastorno	26 Familia(s)
3464	Síndrome de Woodhouse-Sakati	Trastorno	25 Familia(s)
85293	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Cabezas	Trastorno	24 Familia(s)
536471	Síndrome de Ehlers-Danlos espondilodisplásico	Trastorno	24 Familia(s)
1065	Síndrome de aniridia-ataxia cerebelosa-discapacidad intelectual	Trastorno	22 Familia(s)
99027	Leucodistrofia autosómica dominante de inicio en el adulto	Trastorno	20 Familia(s)
98763	Ataxia espinocerebelosa tipo 14	Trastorno	20 Familia(s)
97286	Síndrome de Carney-Stratakis	Trastorno	20 Familia(s)
959	Síndrome acro-reno-ocular	Trastorno	20 Familia(s)
369913	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 17	Trastorno	20 Familia(s)
3203	Estomatocitosis hereditaria con hematíes hiperhidratados	Trastorno	20 Familia(s)
3202	Estomatocitosis hereditaria deshidratada	Trastorno	20 Familia(s)
228308	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II, forma neonatal	Subtipo de trastorno	20 Familia(s)
2229	Síndrome de miocardiopatía dilatada-hipogonadismo hipergonadotrópico	Trastorno	20 Familia(s)
1200	Síndrome de Burn-McKeown	Trastorno	20 Familia(s)
100998	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 17	Trastorno	20 Familia(s)
99791	Displasia de la dentina tipo 2	Subtipo de trastorno	19 Familia(s)
168615	Persistencia hereditaria de alfa-fetoproteína	Trastorno	19 Familia(s)
93311	Displasia epifisaria múltiple tipo 5	Trastorno	18 Familia(s)
25980	Miopatía con autofagia excesiva ligada al cromosoma X	Trastorno	18 Familia(s)
90031	Anemia hemolítica no esferocítica por deficiencia de hexoquinasa	Trastorno	17 Familia(s)
615	Mixoma auricular familiar	Trastorno	17 Familia(s)
293168	Parálisis espástica ascendente hereditaria de inicio en el lactante	Trastorno	17 Familia(s)
88621	Síndrome de ictiosis y prematuridad	Trastorno	16 Familia(s)
84090	Glomerulopatía por fibronectina	Trastorno	16 Familia(s)
3220	Síndrome de sordera-hipoplasia del esmalte-anomalías en las uñas	Trastorno	15 Familia(s)
2850	Síndrome de alopecia-discapacidad intelectual	Trastorno	15 Familia(s)
88619	Encefalopatía aguda necrosante familiar	Trastorno	14 Familia(s)
620371	Tubulopatía renal tipo Gitelman por mutación del ADN mitocondrial	Trastorno	14 Familia(s)
495930	Síndrome familiar de monosomía 7	Trastorno	14 Familia(s)
137831	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-hipoplasia cerebelosa	Trastorno	14 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	Número de familias
1145	Atrofia muscular espinal de inicio en el lactante ligada al cromosoma X	Trastorno	14 Familia(s)
137678	Displasia espondiloepifisaria con acortamiento metatarsiano	Trastorno	13 Familia(s)
401996	Nefritis intersticial cariomegálica	Trastorno	12 Familia(s)
228277	Anetoderma familiar	Trastorno	12 Familia(s)
99955	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4B1	Trastorno	11 Familia(s)
98971	Distrofia corneal posterior amorfa	Trastorno	11 Familia(s)
478664	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 8	Trastorno	11 Familia(s)
439218	Encefalopatía epiléptica asociada al gen KCNQ2	Trastorno	11 Familia(s)
90001	Síndrome de disfunción de los conos con miopía	Trastorno	10 Familia(s)
85279	Discapacidad intelectual sindrómica ligada al cromosoma asociada al gen KDM5C	Trastorno	10 Familia(s)
535458	Deficiencia familiar de GPIHBP1	Subtipo de trastorno	10 Familia(s)
481662	Lupus pernio familiar	Trastorno	10 Familia(s)
412057	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva por deficiencia de STUB1	Trastorno	10 Familia(s)
3412	VACTERL con hidrocefalia	Trastorno	10 Familia(s)
309020	Deficiencia familiar de apolipoproteína C-II	Subtipo de trastorno	10 Familia(s)
2791	Síndrome otodental	Trastorno	10 Familia(s)
2238	Hipoparatiroidismo aislado familiar	Trastorno	10 Familia(s)
2202	Síndrome de queratoderma palmoplantar-sordera	Trastorno	10 Familia(s)
2198	Síndrome de queratoderma palmoplantar-carcinoma esofágico	Trastorno	10 Familia(s)
1856	Síndrome de displasia espondilo periférica-cúbito corto	Trastorno	10 Familia(s)
178464	Miopatía hereditaria con insuficiencia respiratoria temprana	Trastorno	10 Familia(s)
166063	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 4	Trastorno	10 Familia(s)
1658	Síndrome de ausencia de dermatoglifos-miliar congénita	Trastorno	10 Familia(s)
158676	Epidermólisis ampollosa distrófica localizada, sólo ungueal	Subtipo de trastorno	10 Familia(s)
158673	Epidermólisis ampollosa distrófica localizada forma acral	Subtipo de trastorno	10 Familia(s)
1412	Síndrome con coalición tarso-carpal	Trastorno	10 Familia(s)
140927	Convulsiones benignas del neonato-lactante familiares	Trastorno	10 Familia(s)
1276	Síndrome de braquidactilia-hipertensión arterial	Trastorno	10 Familia(s)
101006	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 26	Trastorno	10 Familia(s)
100996	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 15	Trastorno	10 Familia(s)
100991	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 10	Trastorno	10 Familia(s)
100989	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 8	Trastorno	10 Familia(s)
100988	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 6	Trastorno	10 Familia(s)
263516	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 3	Trastorno	9 Familia(s)
217266	Síndrome BNAR	Trastorno	9 Familia(s)
1062	Malformación neurocutánea hereditaria	Trastorno	9 Familia(s)
100008	Amiloidosis ACys	Subtipo de trastorno	9 Familia(s)
391330	Osteoporosis ligada al cromosoma X con fracturas	Trastorno	8 Familia(s)
3248	Sinfalangismo distal aislado	Trastorno	8 Familia(s)
306527	Parálisis facial congénita hereditaria aislada	Trastorno	8 Familia(s)
217055	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia	Trastorno	8 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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de familias
	autosómica recesiva tipo A		
1377	Síndrome de catarata-microcornea	Trastorno	8 Familia(s)
1149	Síndrome de Kuskokwim	Trastorno	8 Familia(s)
93561	Amiloidosis ALys	Subtipo de trastorno	7 Familia(s)
86817	Anemia hemolítica por deficiencia de adenilato quinasa	Trastorno	7 Familia(s)
488594	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 76	Trastorno	7 Familia(s)
397618	Síndrome de hipoplasia foveal-defecto de decusación del nervio óptico-disgenesia del segmento anterior	Trastorno	7 Familia(s)
324737	SRD5A3-CDG	Trastorno	7 Familia(s)
324713	Amiloidosis ABeta tipo italiano	Subtipo de trastorno	7 Familia(s)
320396	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 45	Trastorno	7 Familia(s)
300345	Lupus eritematoso sistémico autosómico	Trastorno	7 Familia(s)
281139	Ictiosis epidermolítica anular	Trastorno	7 Familia(s)
251274	Hiperaldosteronismo familiar tipo III	Trastorno	7 Familia(s)
1897	Síndrome EEM	Trastorno	7 Familia(s)
178461	Miopatía ligada al cromosoma X con atrofia de la musculatura postural	Trastorno	7 Familia(s)
85453	Trastorno pigmentario reticular ligado al cromosoma X	Trastorno	6 Familia(s)
85110	Encefalopatía con cuerpos de inclusión de neuroserpina, forma familiar	Trastorno	6 Familia(s)
79447	Síndrome de pterigium múltiple letal ligado al cromosoma X	Trastorno	6 Familia(s)
79401	Epidermólisis ampollosa simple intermedia sin afectación extracutánea asociada al gen PLEC	Trastorno	6 Familia(s)
73229	Síndrome HANAC	Trastorno	6 Familia(s)
456318	Síndrome hereditario de neuropatía sensitiva-sordera-demenia	Trastorno	6 Familia(s)
391411	Parkinsonismo juvenil atípico	Trastorno	6 Familia(s)
34516	Distrofia muscular de cinturas D1 asociada al gen DNAJB6	Trastorno	6 Familia(s)
324561	Síndrome de hipopigmentación-queratodermia palmoplantar punctata	Trastorno	6 Familia(s)
320380	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 54	Trastorno	6 Familia(s)
2886	Síndrome TARP	Trastorno	6 Familia(s)
2790	Hiperostosis endostal tipo Worth	Trastorno	6 Familia(s)
2045	Síndrome FLOTCH	Trastorno	6 Familia(s)
1799	Disfasia congénita familiar	Trastorno	6 Familia(s)
168454	Displasia espondiloepimetáfisaria tipo Geneviève	Trastorno	6 Familia(s)
157801	Sindactilia mesoaxial sinostótica con reducción de las falanges	Trastorno	6 Familia(s)
140917	Anquilosis del estribo con pulgares y dedos de los pies anchos	Trastorno	6 Familia(s)
137634	Síndrome de sobrecrecimiento-macrocefalia-dismorfia facial	Trastorno	6 Familia(s)
101068	Distrofia corneal estromal congénita	Trastorno	6 Familia(s)
99940	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2F	Trastorno	5 Familia(s)
98766	Ataxia espinoocerebelosa tipo 5	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	Número de familias
86789	Aplasia/hipoplasia aislada de rótula	Trastorno	5 Familia(s)
85442	Síndrome de talla baja-defectos en el cerebelo e hipófisis-silla turca pequeña	Trastorno	5 Familia(s)
444092	Síndrome de enfermedad pulmonar intersticial autoinmune-artritis	Trastorno	5 Familia(s)
424099	Síndrome de microftalmia colobomatosa-displasia rizomélica	Trastorno	5 Familia(s)
3454	Síndrome de discapacidad intelectual-retraso del desarrollo-contracturas	Trastorno	5 Familia(s)
3351	Síndrome trico-dental	Trastorno	5 Familia(s)
3301	Síndrome de tetraamelia-malformaciones múltiples	Trastorno	5 Familia(s)
320411	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 56	Trastorno	5 Familia(s)
319640	Distrofia macular retiniana tipo 2	Trastorno	5 Familia(s)
308410	Síndrome de autismo-epilepsia por deficiencia de la deshidrogenasa quinasa de cetoácidos de cadena ramificada	Trastorno	5 Familia(s)
231108	Tumor rabdoide familiar	Trastorno	5 Familia(s)
2118	Hawkinsinuria	Trastorno	5 Familia(s)
206554	Distrofia muscular de cinturas R13 asociada a fukutina	Trastorno	5 Familia(s)
1879	Melorreostosis con osteopoiquilia	Trastorno	5 Familia(s)
1836	Displasia mesomélica tipo Kantaputra	Trastorno	5 Familia(s)
178333	Enfermedad ocular de las islas Åland	Trastorno	5 Familia(s)
171851	Síndrome MEDNIK	Trastorno	5 Familia(s)
139583	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria ligada al cromosoma X con sordera	Trastorno	5 Familia(s)
101039	Epilepsia restringida a mujeres con discapacidad intelectual	Trastorno	5 Familia(s)
101003	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 23	Trastorno	5 Familia(s)
98890	Atrofia óptica ligada al cromosoma X de inicio precoz	Trastorno	4 Familia(s)
97239	Miopatía con inclusiones reductoras	Trastorno	4 Familia(s)
93302	Braquiolmia tipo 2	Trastorno	4 Familia(s)
93279	Osteoartritis de inicio precoz con displasia espondiloepifisaria leve por una mutación en el gen COL2A1	Trastorno	4 Familia(s)
77297	Síndrome de Majeed	Trastorno	4 Familia(s)
466806	Trombocitopenia autosómica dominante con defecto de la secreción plaquetaria	Trastorno	4 Familia(s)
46348	Trastorno del dolor extremo paroxístico	Trastorno	4 Familia(s)
423296	Ataxia espinocerebelosa tipo 38	Trastorno	4 Familia(s)
412022	Síndrome de dismorfia facial-luxación del cristalino-anomalías del segmento anterior-ampollas filtrantes espontáneas	Trastorno	4 Familia(s)
401911	Poliposis adenomatosa familiar atenuada ligada a AXIN2	Subtipo de trastorno	4 Familia(s)
363694	Síndrome de hiperuricemia-hipertensión pulmonar-insuficiencia renal-alcalosis	Trastorno	4 Familia(s)
2947	Síndrome del pulgar trifalángico-braquiectrodactilia	Trastorno	4 Familia(s)
293936	Síndrome EDICT	Trastorno	4 Familia(s)
2699	Nódulo mediano del labio superior	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de familias
266	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1A	Trastorno	4 Familia(s)
238578	Pie zambo familiar por microduplicación 17q23.1q23.2	Subtipo de trastorno	4 Familia(s)
2307	Síndrome IVIC	Trastorno	4 Familia(s)
228012	Síndrome de hipoacusia neurosensorial progresiva-miocardopatía hipertrófica	Trastorno	4 Familia(s)
139525	Neuropatía motora distal hereditaria tipo 2	Trastorno	4 Familia(s)
1275	Síndrome de braquidactilia-displasia de codos y muñecas	Trastorno	4 Familia(s)
1187	Ataxia letal con sordera y atrofia óptica	Trastorno	4 Familia(s)
101108	Ataxia espinocerebelosa tipo 23	Trastorno	4 Familia(s)
101077	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al cromosoma X tipo 3	Trastorno	4 Familia(s)
97249	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 3	Trastorno	3 Familia(s)
95433	Síndrome de ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva-ceguera-sordera	Trastorno	3 Familia(s)
94064	Síndrome de sordera e infertilidad	Trastorno	3 Familia(s)
895	Síndrome de Waardenburg tipo 2	Subtipo de trastorno	3 Familia(s)
67044	Trombocitopenia con anemia diseritropoyética congénita	Trastorno	3 Familia(s)
67036	Atrofia óptica autosómica dominante y catarata	Trastorno	3 Familia(s)
530849	Deficiencia de apolipoproteína A5 familiar	Subtipo de trastorno	3 Familia(s)
488647	Síndrome de predisposición al cáncer hematológico asociado al gen DDX41	Trastorno	3 Familia(s)
466921	Síndrome de contracturas progresivas-debilidad de cinturas-distrofia muscular de inicio en la infancia	Trastorno	3 Familia(s)
447757	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 9B	Trastorno	3 Familia(s)
444072	Síndrome cerebeloso-facial-dental	Trastorno	3 Familia(s)
435804	Síndrome de talla baja-edad ósea avanzada-osteoartritis de inicio precoz	Trastorno	3 Familia(s)
3466	Síndrome WT extremidades-sangre	Trastorno	3 Familia(s)
329319	Trombocitopenia con defectos distales de las extremidades	Trastorno	3 Familia(s)
319340	Síndrome del complejo de Carney-trismo-pseudocampodactilia	Trastorno	3 Familia(s)
314978	Ataxia cerebelosa no progresiva ligada al cromosoma X	Trastorno	3 Familia(s)
300359	Deficiencia de anticuerpos asociada al gen PLCG2 y desregulación inmunológica	Trastorno	3 Familia(s)
2994	Síndrome de talla baja-anomalías craneofaciales-hipoplasia genital	Trastorno	3 Familia(s)
280628	Hiper- e hipopigmentación familiar progresiva	Trastorno	3 Familia(s)
2211	Síndrome hipertelorismo-hipospadias-polisindactilia	Trastorno	3 Familia(s)
2066	Deficiencia de ácido gamma aminobutírico transaminasa	Trastorno	3 Familia(s)
162	Síndrome congénito de catarata-disgenesia del segmento anterior	Trastorno	3 Familia(s)
1541	Craneosinostosis tipo Boston	Trastorno	3 Familia(s)
140963	Síndrome de microtia bilateral-sordera-paladar hendido	Trastorno	3 Familia(s)
1252	Síndrome de malformación bléfaro-naso-facial	Trastorno	3 Familia(s)
1182	Ataxia espástica con miosis congénita	Trastorno	3 Familia(s)
1074	Síndrome de anquilobléfaron filiforme congénito-ano	Subtipo de trastorno	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	Número de familias
	imperforado		
101010	Paraparesia espástica autosómica tipo 30	Trastorno	3 Familia(s)
99846	Mioglobinuria autosómica dominante	Trastorno	2 Familia(s)
98606	Hipoplasia sindrómica del borde orbitario	Trastorno	2 Familia(s)
973	Ausencia/hipoplasia aislada de los dedos de la mano a excepción del pulgar, unilateral	Trastorno	2 Familia(s)
94083	Síndrome de Partington	Trastorno	2 Familia(s)
93409	Braquidactilia-sindactilia, tipo Zhao	Trastorno	2 Familia(s)
86818	Síndrome de Alport-discapacidad intelectual-hipoplasia del tercio medio facial-eliptocitosis	Trastorno	2 Familia(s)
85287	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Siderius	Trastorno	2 Familia(s)
83639	Síndrome de hipercoagulabilidad por deficiencia de glicosilfosfatidilinositol	Trastorno	2 Familia(s)
79141	Callosidades dolorosas hereditarias	Trastorno	2 Familia(s)
79136	Ataxia episódica tipo 4	Trastorno	2 Familia(s)
75497	Síndrome de Ehlers-Danlos ligado al cromosoma X	Trastorno	2 Familia(s)
75373	Atrofia progresiva bifocal de la coroides y la retina	Trastorno	2 Familia(s)
75327	Distrofia macular de Carolina del Norte	Trastorno	2 Familia(s)
67045	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X con deficiencia aislada de hormona de crecimiento	Subtipo de trastorno	2 Familia(s)
65720	Síndrome de artrogriposis-escoliosis grave	Trastorno	2 Familia(s)
568065	Hidropesía fetal linfática asociada al gen EPHB4	Trastorno	2 Familia(s)
55596	Distrofia muscular de cinturas D3 asociada al gen HNRNPDL	Trastorno	2 Familia(s)
535453	Deficiencia familiar del factor de maduración de lipasa 1	Subtipo de trastorno	2 Familia(s)
476113	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de TFRC	Trastorno	2 Familia(s)
447760	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 9B	Trastorno	2 Familia(s)
447753	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 9A	Trastorno	2 Familia(s)
443087	Anomalía del desarrollo sexual 46,XY por deficiencia testicular de 17,20-desmolasa	Trastorno	2 Familia(s)
439254	Amiloidosis ITM2B	Trastorno	2 Familia(s)
434179	Síndrome orofaciodigital tipo 14	Trastorno	2 Familia(s)
42665	Síndrome de Tietz	Trastorno	2 Familia(s)
420492	Distonía cervical de inicio en el adulto tipo DYT23	Trastorno	2 Familia(s)
411788	Tricomegalia familiar aislada	Trastorno	2 Familia(s)
401964	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2 con axones gigantes	Trastorno	2 Familia(s)
352403	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva asociada a la espectrina	Trastorno	2 Familia(s)
329191	Síndrome de talla alta-dedos gordos del pie largos-extra-epifisis múltiple	Trastorno	2 Familia(s)
324718	Amiloidosis ABetaA21G	Subtipo de trastorno	2 Familia(s)
324708	Amiloidosis ABeta tipo Iowa	Subtipo de trastorno	2 Familia(s)
3233	Síndrome de degeneración cocleosacular-catarata	Trastorno	2 Familia(s)
3085	Síndrome de retinosis pigmentaria-discapacidad intelectual-sordera-hipogonadismo	Trastorno	2 Familia(s)
3034	Retraso de la osificación craneal membranosa	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de familias
300576	Oligodoncia-síndrome de predisposición al cáncer	Trastorno	2 Familia(s)
2818	Síndrome de paraparesia espástica-glaucoma-discapacidad intelectual	Trastorno	2 Familia(s)
2754	Síndrome orofaciodigital tipo 6	Trastorno	2 Familia(s)
263463	Displasia esquelética asociada al gen CHST3	Trastorno	2 Familia(s)
2504	Síndrome de displasia metafisaria-hipoplasia maxilar-braquidactilia	Trastorno	2 Familia(s)
2471	Síndrome de McDonough	Trastorno	2 Familia(s)
2405	Síndrome de lóbulos gruesos de las orejas-sordera conductiva	Trastorno	2 Familia(s)
2379	Síndrome de parkinsonismo de inicio precoz-discapacidad intelectual	Trastorno	2 Familia(s)
2251	Síndrome de malformación del pulgar-alopecia-anomalías pigmentarias	Trastorno	2 Familia(s)
2239	Hipoparatiroidismo aislado familiar por agenesia de la glándula paratiroidea	Subtipo de trastorno	2 Familia(s)
217622	Sordera neurosensorial con miocardiopatía dilatada	Trastorno	2 Familia(s)
2027	Síndrome de fibromatosis gingival-sordera progresiva	Trastorno	2 Familia(s)
1895	Síndrome de malformación de Edinburg	Trastorno	2 Familia(s)
1867	Distrofia ampollosa hereditaria tipo macular	Trastorno	2 Familia(s)
1786	Disostosis acrofacial tipo Catania	Trastorno	2 Familia(s)
139564	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 1B	Trastorno	2 Familia(s)
139557	Atrofia muscular espinal distal ligada al cromosoma X tipo 3	Trastorno	2 Familia(s)
139480	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 39	Trastorno	2 Familia(s)
139471	Microftalmía con anomalías cerebrales y de las manos	Trastorno	2 Familia(s)
1350	Síndrome corazón-mano tipo 2	Trastorno	2 Familia(s)
1349	Miocardiopatía e hipoacusia asociada al ADN mitocondrial	Trastorno	2 Familia(s)
1241	Síndrome de Bencze	Trastorno	2 Familia(s)
114	Aurículo-osteo-displasia	Trastorno	2 Familia(s)
99946	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2A1	Trastorno	1 Familia(s)
99945	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2L	Trastorno	1 Familia(s)
99941	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2G	Trastorno	1 Familia(s)
99806	Síndrome óculo-oto-dental	Trastorno	1 Familia(s)
998	Síndrome de albinismo-sordera	Trastorno	1 Familia(s)
99792	Síndrome de displasia de la dentina-huesos escleróticos	Trastorno	1 Familia(s)
98959	Distrofia corneal mucinosa subepitelial	Trastorno	1 Familia(s)
93397	Braquidactilia tipo A7	Trastorno	1 Familia(s)
93283	Displasia espondiloepifisaria tipo Kimberley	Trastorno	1 Familia(s)
85335	Síndrome de Fried	Trastorno	1 Familia(s)
85322	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Pai	Trastorno	1 Familia(s)
85292	Ataxia espinocerebelosa ligada al cromosoma X tipo 4	Trastorno	1 Familia(s)
85288	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Stocco Dos Santos	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	Número de familias
85168	Conodisplasia craneofacial	Trastorno	1 Familia(s)
84093	Neuropatía termosensible hereditaria	Trastorno	1 Familia(s)
79135	Ataxia episódica tipo 3	Trastorno	1 Familia(s)
79129	Síndrome de tricodisplasia-amelogénesis imperfecta	Trastorno	1 Familia(s)
79085	Lipodistrofia parcial familiar asociada al gen AKT2	Trastorno	1 Familia(s)
69083	Displasia ectodérmica con dientes natales tipo Turnpenny	Trastorno	1 Familia(s)
589522	Ataxia espinocerebelosa tipo 46	Trastorno	1 Familia(s)
574918	Predisposición a infección viral grave por deficiencia de IRF7	Trastorno	1 Familia(s)
52056	Síndrome de defecto de rayo cubital/peroneo-braquidactilia	Trastorno	1 Familia(s)
498602	Braquidactilia de Sugarman	Trastorno	1 Familia(s)
488437	Displasia frontonasal asociada al gen SIX2	Trastorno	1 Familia(s)
476119	Síndrome de polidactilia preaxial-hipertricosis de la parte superior de la espalda autosómico dominante	Trastorno	1 Familia(s)
444099	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 73	Trastorno	1 Familia(s)
443162	Microhidranencefalia asociada al gen NDE1	Trastorno	1 Familia(s)
440354	Síndrome de miopía autosómica dominante-retrusión del tercio medio facial-hipoacusia neurosensorial-displasia rizomélica	Trastorno	1 Familia(s)
431140	Síndrome de microftalmia colobomatosa-microcefalia-discapacidad intelectual-talla baja ligado al cromosoma X	Trastorno	1 Familia(s)
391327	Hiperostosis calvaria ligada al cromosoma X	Trastorno	1 Familia(s)
370131	Síndrome de las plaquetas de White	Trastorno	1 Familia(s)
370091	Albinismo oculocutáneo tipo 5	Trastorno	1 Familia(s)
363727	Anemia diseritropoyética ligada al cromosoma X con plaquetas anómalas y neutropenia	Trastorno	1 Familia(s)
3417	Síndrome de Van der Bosch	Trastorno	1 Familia(s)
3408	Enfermedad de Upington	Trastorno	1 Familia(s)
3361	Síndrome de tricodisplasia-xerodermia	Trastorno	1 Familia(s)
329883	Gastropatía hipertrófica no hipoproteínémica	Trastorno	1 Familia(s)
329475	Síndrome de paraparesia espástica-enfermedad ósea de Paget	Trastorno	1 Familia(s)
324723	Amiloidosis ABeta tipo ártico	Subtipo de trastorno	1 Familia(s)
324703	Amiloidosis ABetaL34V	Subtipo de trastorno	1 Familia(s)
320365	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 36	Trastorno	1 Familia(s)
3196	Síndrome de deficiencia de esteroide deshidrogenasa-anomalías dentales	Trastorno	1 Familia(s)
319332	Artrogriposis múltiple congénita miogénica autosómica recesiva	Trastorno	1 Familia(s)
3191	Síndrome de estenosis subaórtica-talla baja	Trastorno	1 Familia(s)
314889	Acidosis tubular renal proximal autosómica dominante	Subtipo de trastorno	1 Familia(s)
300305	Síndrome de microduplicación 11p15.4	Trastorno	1 Familia(s)
2999	Síndrome de ptosis-estrabismo-pupilas ectópicas	Trastorno	1 Familia(s)
293375	Distrofia corneal de Grayson-Wilbrandt	Trastorno	1 Familia(s)
2917	Síndrome de polidactilia-miopía	Trastorno	1 Familia(s)
2890	Síndrome de pili torti-oncodisplasia	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de familias
2835	Síndrome de pectus excavatum-macrocefalia-displasia ungueal	Trastorno	1 Familia(s)
2821	Síndrome de paraparesia espástica-neuropatía-poiquilodermia	Trastorno	1 Familia(s)
276183	Ataxia espinocerebelosa tipo 32	Trastorno	1 Familia(s)
275517	Síndrome linfoproliferativo autoinmune-infecciones virales recurrentes por deficiencia de CASP8	Trastorno	1 Familia(s)
2709	Síndrome óculo-dental tipo Rutherford	Trastorno	1 Familia(s)
2674	Síndrome neuromusculoesquelético facial de Chipre	Trastorno	1 Familia(s)
2663	Síndrome de Nathalie	Trastorno	1 Familia(s)
2572	Síndrome de ataxia espástica-distrofia corneal	Trastorno	1 Familia(s)
2565	Síndrome de Mononen-Karnes-Senac	Trastorno	1 Familia(s)
2408	Síndrome de Lowe Kohn Cohen	Trastorno	1 Familia(s)
2391	Acortamiento congénito de ligamento costocoracoide	Trastorno	1 Familia(s)
231742	Síndrome de lipodermoide epibulbar-apéndice preauricular-politelia	Trastorno	1 Familia(s)
2201	Síndrome de queratodermia palmoplantar-parálisis espástica	Trastorno	1 Familia(s)
2186	Síndrome de hidrocefalia-escleróticas azules-nefropatía	Trastorno	1 Familia(s)
2097	Síndrome de Grant	Trastorno	1 Familia(s)
2090	Síndrome GMS	Trastorno	1 Familia(s)
1979	Lipodistrofia por deficiencia de factores de crecimiento peptídicos	Trastorno	1 Familia(s)
1962	Síndrome de exostosis-anetodermia-braquidactilia tipo E	Trastorno	1 Familia(s)
1892	Síndrome de ectrodactilia-polidactilia	Trastorno	1 Familia(s)
1876	Distrofia muscular óculo-gastrointestinal	Trastorno	1 Familia(s)
171863	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 42	Trastorno	1 Familia(s)
171622	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 32	Trastorno	1 Familia(s)
171617	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 38	Trastorno	1 Familia(s)
166108	Discapacidad intelectual tipo Birk-Barel	Trastorno	1 Familia(s)
163727	Síndrome de epilepsia rolándica-distonía paroxística inducida por ejercicio-calambre del escritor	Trastorno	1 Familia(s)
163662	Displasia espondiloepifisaria tipo Reardon	Trastorno	1 Familia(s)
1551	Deficiencia de cobre familiar benigna	Trastorno	1 Familia(s)
1527	Craneosinostosis tipo Filadelfia	Trastorno	1 Familia(s)
140922	Distrofia muscular de cinturas R10 asociada a titina	Trastorno	1 Familia(s)
140481	Velocidad de conducción nerviosa enlentecida autosómica dominante	Trastorno	1 Familia(s)
139512	Neuropatía con discapacidad auditiva	Trastorno	1 Familia(s)
139450	Síndrome de microtia-coloboma del ojo-imperforación del conducto nasolagrimal	Trastorno	1 Familia(s)
137776	Síndrome de contractura letal congénita tipo 2	Trastorno	1 Familia(s)
1319	Camptobraquidactilia	Trastorno	1 Familia(s)
1246	Síndrome de braquidactilia-nistagmo-ataxia cerebelosa	Trastorno	1 Familia(s)
1228	Síndrome de Banki	Trastorno	1 Familia(s)
1144	Síndrome de anomalías de la mano similar a artrogriposis-sordera neurosensorial	Trastorno	1 Familia(s)
1122	Síndrome de hipoplasia cubital-pies hendidos	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	Número de familias
101112	Ataxia espinocerebolosa tipo 26	Trastorno	1 Familia(s)
101101	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B2	Trastorno	1 Familia(s)
101009	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 29	Trastorno	1 Familia(s)
101005	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 25	Trastorno	1 Familia(s)
101004	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 24	Trastorno	1 Familia(s)
100999	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 19	Trastorno	1 Familia(s)
100997	Paraparesia espástica ligada al cromosoma X tipo 16	Trastorno	1 Familia(s)
100995	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 14	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 **Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

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 2 : Listado por orden de prevalencia decreciente o por número de casos publicados

[http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia de las enfermedades raras por prevalencia decreciente o casos.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia_de_las_enfermedades_raras_por_prevalencia_decreciente_o_casos.pdf)