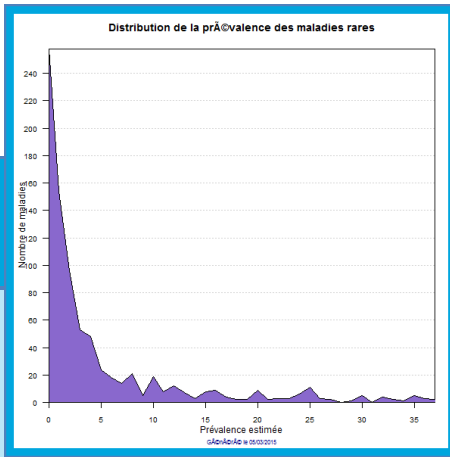




Prevalentie en incidentie van zeldzame ziekten: Literatuurgegevens

Ziekten volgens afnemende prevalentie, incidentie
of aantal gepubliceerde gevallen

www.orpha.net

www.orphadata.com

Methodologie

Orphanet onderzoekt systematisch de literatuur om de prevalentie en incidentie van zeldzame ziekten te kunnen schatten. Het doel van deze studie is het verzamelen van nieuwe gegevens aangaande puntprevalentie, geboorteprevalentie en incidentie, en het actualiseren van reeds gepubliceerde gegevens in overeenstemming met nieuwe wetenschappelijke studies of andere beschikbare informatie.

Deze gegevens worden vermeld in de volgende, halfjaarlijks gepubliceerde rapporten:

- Prevalentie, incidentie of aantal gepubliceerde gevallen per ziekte (in alfabetische volgorde);
- Ziekten volgens afnemende prevalentie, incidentie of aantal gepubliceerde gevallen.

Datacollectie

Er worden een aantal verschillende bronnen gebruikt:

- Registers (RARECARE, EUROCAT, etc.);
- Nationale/internationale gezondheidsinstituten en -agentschappen (Institut National de Veille Sanitaire (Frans Instituut voor Gezondheidsmonitoring), American Center of Disease Control and Prevention, American National Cancer Institute, European Medicines Agency, World Health Organization, etc.);
- Medline wordt geconsulteerd met het volgende zoekalgoritme: «Disease names» AND Epidemiology[MeSH:NoExp] OR Incidence[Title/abstract] OR Prevalence[Title/ abstract] OR Epidemiology[Title/abstract];
- Medische teksten, grijze literatuur en rapporten van experts;
- Experts die samenwerken met Orphanet.

Kenmerken van de data

De data gepubliceerd in dit document zijn wereldwijde schattingen, of Europese schattingen indien een wereldwijde schatting niet beschikbaar is. De gepubliceerde gegevens zijn verzamelde primaire data of extrapolaties van primaire data op wereldwijd of Europees niveau indien er geen genetisch stichtereffect wordt vermoed als oorzaak van een ziekte.

Indien verscheidene nationale data beschikbaar zijn, wordt het gemiddelde berekend om de wereldwijde of Europese prevalentie of incidentie te schatten.

Indien verscheidene databronnen beschikbaar zijn, wordt de voorkeur gegeven aan de meest recente databron die voldoet aan een aantal kwaliteitscriteria (registers, meta-analyses, bevolkingsonderzoek, grote cohortstudies).

Voor congenitale ziekten wordt de prevalentie geschat zodat:

Prevalentie = geboorteprevalentie x (levensverwachting patiënt/levensverwachting algemene populatie).

Wanneer enkel incidentiegegevens zijn gedocumenteerd, wordt indien mogelijk de prevalentie geschat zodat:

Prevalentie = incidentie x gemiddelde duur van de ziekte.

Wanneer noch prevalentie- noch incidentiegegevens beschikbaar zijn, wat het geval is voor zeer zeldzame ziekten, wordt het aantal gevallen of families gedocumenteerd in de medische literatuur gegeven.

Beperkingen van de studie

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

De prevalentie- en incidentiegegevens in dit rapport zijn louter schattingen en kunnen niet beschouwd worden als zijnde absoluut correct. De gemiddelde waarden in dit rapport houden geen rekening met de heterogeniteit van de methodologieën die werden gebruikt bij de studies die werden opgenomen in het literatuuronderzoek.

De validiteit en nauwkeurigheid van de primaire databronnen worden als vanzelfsprekend beschouwd en werden niet geverifieerd. Bijgevolg is verwarring tussen termen als incidentie en prevalentie en/of geboorteprevalentie mogelijk vanwege het verwisselbare gebruik van deze termen in bepaalde bronnen. Het is mogelijk dat de prevalentie in een aantal gevallen overschat wordt, aangezien epidemiologische studies doorgaans gebaseerd zijn op data uit hospitalen in regio's met een hogere prevalentie.

Datapresentatie

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd.

Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens.

BP wijst op geboorteprevalentie.

Dit is slechts een selectie van de epidemiologische gegevens over zeldzame ziekten van Orphanet. Momenteel zijn 4363 zeldzame ziekten geannoteerd met prevalentie- of incidentiegegevens in de Orphanet-database. Ga voor toegang tot de volledige gegevenssets naar Orphadata (www.orphadata.com).

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

Lijst van ziekten volgens afnemende prevalentie

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
870	Syndroom van Down**	Aandoening	95.0 BP
870	Syndroom van Down**	Aandoening	57.0 *
870	Syndroom van Down**	Aandoening	101.0 BP*
199306	Gespleten lip/verhemelte	Aandoening	80.0 BP
853	Foetale en neonatale allo-immune trombocytopenie	Aandoening	39.6307
2965	Prolactinoom	Aandoening	50.7 *
93100	Agenesie van nier, unilateraal	Subtype van aandoening	50.0 BP
90066	Pneumonie veroorzaakt door Pseudomonas aeruginosa-infectie	Aandoening	50.0 *
8	47,XYY-syndroom	Aandoening	50.0 BP*
63259	Iniëncefalie	Aandoening	50.0 BP*
48	Congenitale bilaterale afwezigheid van vas deferens	Aandoening	50.0 *
289390	Primair syndroom van Sjögren	Aandoening	48.99 *
67038	Chronische lymfatische B-celleukemie	Aandoening	48.0 *
2185	Congenitale hydrocefalie	Aandoening	46.5 BP*
391673	Necrotiserende enterocolitis	Aandoening	45.0
275555	Pre-eclampsie	Aandoening	45.0 *
137686	Syndroom van Asherman	Aandoening	44.0 *
536	Systemische lupus erythematosus	Aandoening	43.7
93108	Renale dysplasie	Aandoening	43.5 BP*
3375	Trisomie X	Aandoening	42.5 *
363999	Niet-immune hydrops foetalis	Subtype van aandoening	42.0 BP
97292	Cardiogene shock	Aandoening	40.0 *

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
90059	Plotseling sensorineuraal gehoorverlies	Aandoening	40.0 *
402823	Hepatitis delta	Aandoening	40.0 *
294	Foetaal cytomegalovirussyndroom	Aandoening	40.0 *
101016	Syndroom van Romano-Ward	Aandoening	40.0 *
853	Foetale en neonatale allo-immune trombocytopenie	Aandoening	66.6667 BP
730	Autosomaal dominante polycystische nierziekte	Aandoening	39.6 *
90056	Matig en ernstig traumatisch hersenletsel	Aandoening	37.8 *
567	22q11.2-deletiesyndroom	Aandoening	9.6 BP*
545	Folliculair lymfoom	Aandoening	37.0 *
340	Hemorragische koorts - renaal syndroom	Aandoening	37.0 *
209989	Niet-papillair overgangscelcarcinoom van blaas	Aandoening	37.0 *
231080	Hooggradige dysplasie bij patiënten met Barrett-oesofagus	Aandoening	36.0 *
1457	Aortacoarctatie	Aandoening	35.6 BP*
94059	Uremische pruritus	Aandoening	35.0 *
70475	Radiatieproctitis	Aandoening	35.0 *
2764	Osteochondritis dissecans	Aandoening	35.0 *
1048	Geïsoleerde anencefalie/exencefalie	Aandoening	35.0 BP*
3303	Tetralogie van Fallot	Aandoening	34.0 BP
636	Neurofibromatose type 1	Aandoening	21.3 *
858	Congenitale toxoplasmose	Aandoening	33.0 BP*
439167	Placentale insufficiëntie	Aandoening	33.0
908	Fragiele-X-syndroom	Aandoening	32.5
908	Fragiele-X-syndroom	Aandoening	2.4 BP*
90058	Ruggenmergletsel	Aandoening	32.0 *

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
90051	Sepsis bij premature zuigeling	Aandoening	32.0 *
70476	Vernale keratoconjunctivitis	Aandoening	32.0 *
791	Retinitis pigmentosa	Aandoening	30.0 *
729	Polycythemia vera	Aandoening	30.0 *
563	Peripartumcardiomyopathie	Aandoening	30.0 BP
33208	Idiopathische hypersomnie	Aandoening	30.0 *
314701	Primaire systemische amyloïdose	Subtype van aandoening	30.0 *
2140	Congenitale hernia diaphragmatica	Aandoening	30.0 BP
2073	Narcolepsie type 1	Aandoening	30.0 *
1330	Partieel atrioventriculair septumdefect	Aandoening	20.0 BP*
577	Mucopolidose type III	Aandoening	29.55 *
3303	Tetralogie van Fallot	Aandoening	29.3 BP*
411527	Veneuze stamocclusie van retina	Aandoening	28.0 *
582	Mucopolysacharidose type 4	Aandoening	0.45 BP*
582	Mucopolysacharidose type 4	Aandoening	0.07 BP
1656	Dermatitis herpetiformis	Aandoening	27.0 *
791	Retinitis pigmentosa	Aandoening	26.7
70568	Post-transplantatie lymfoproliferatieve aandoening	Aandoening	26.2 *
137698	Cytomegalovirusziekte met risico voor patiënten met verminderde celgemedieerde immuniteit	Aandoening	25.5 *
95719	Hemiogenesie van schildklier	Aandoening	25.0
93402	Syndactylie type 1	Aandoening	25.0 BP*
703	Bulleus pemfigoïd	Aandoening	25.0 *
701	Alopecia universalis	Aandoening	25.0 *
3002	Immuuntrombocytopenie	Aandoening	25.0 *

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
186	Primaire biliaire cholangitis	Aandoening	21.05
140286	Secundaire hypoparathyreoïdie door verminderde parathormoonsecretie	Aandoening	24.75 *
94058	Neovasculair glaucoom	Aandoening	24.4 *
1199	Atresie van oesofagus	Aandoening	24.3 BP*
860	Congenitaal ongecorrigeerde transpositie van grote slagaders	Aandoening	24.25 BP*
2137	Auto-immune hepatitis	Aandoening	23.5
1851	Multicystische dysplastische nier	Aandoening	23.26 BP
97363	Unilaterale multicystische dysplastische nier	Subtype van aandoening	23.2 BP
90080	Littekenvorming bij filtrerende glaucoomchirurgie	Aandoening	22.0 *
217080	Pulmonale fungale infecties bij risicopatiënten	Aandoening	22.0 *
217067	Pouchitis	Aandoening	22.0 *
636	Neurofibromatose type 1	Aandoening	33.3 BP
2140	Congenitale hernia diaphragmatica	Aandoening	21.2 BP*
186	Primaire biliaire cholangitis	Aandoening	25.0 *
1646	Chromosoom Y-microdeletie	Aandoening	20.8
85410	Oligoarticulaire juveniele idiopathische artritis	Aandoening	20.5 *
908	Fragiele-X-syndroom	Aandoening	20.0 *
90081	AIDS-cachexiesyndroom	Aandoening	20.0 *
90062	Acuut leverfalen	Aandoening	20.0 *
797	Sarcoïdose	Aandoening	20.0 *
70	Proximale spinale spieratrofie	Aandoening	20.0 BP*
66627	Tenosynoviale reusceltumor	Aandoening	20.0 *
60	Deficiëntie van alfa-1-antitrypsine	Aandoening	20.0 *
589	Myasthenia gravis	Aandoening	20.0 *

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
558	Syndroom van Marfan	Aandoening	15.0
35122	Congenitale deficiëntie van sucrase-isomaltase	Aandoening	20.0 *
261197	Proximale 16p11.2-microdeletiesyndroom	Aandoening	20.0 *
171673	Limbale stamceldeficiëntie	Aandoening	20.0 *
1646	Chromosoom Y-microdeletie	Aandoening	20.0 *
137583	Vulvaire intra-epitheliale neoplasie	Aandoening	20.0 *
1330	Partieel atrioventriculair septumdefect	Aandoening	30.0 *
1329	Totaal atrioventriculair septumdefect	Aandoening	20.0 BP*
130	Syndroom van Brugada	Aandoening	20.0 *
586	Taaitslijmziekte	Aandoening	19.3912 BP*
95706	Posterieuze hypospadie	Aandoening	19.25 BP*
30391	Geïsoleerde biliaire atresie	Aandoening	2.9 BP*
228113	Anale fistel	Aandoening	18.3 *
91127	Adenovirusinfectie bij immunogecompromitteerde patiënten	Aandoening	18.0 *
704	Pemphigus vulgaris	Aandoening	18.0 *
2248	Hypoplastisch linkerhartsyndroom	Aandoening	18.0 BP
154	Familiale geïsoleerde gedilateerde cardiomyopathie	Aandoening	17.5 *
2368	Gastroschisis	Aandoening	16.9 BP*
3380	Trisomie 18	Aandoening	16.7 BP
461	Recessieve X-gebonden ichthyosis	Aandoening	16.6 *
2032	Idiopathische pulmonale fibrose	Aandoening	16.125
90064	Acute perifere arteriële occlusie	Aandoening	16.0 *
774	Erfelijke hemorragische teleangiëctasie	Aandoening	16.0 *
54370	Primaire membranoproliferatieve glomerulonefritis	Aandoening	16.0 *

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
36258	Ziekte van Buerger	Aandoening	16.0
83463	Microtie	Aandoening	13.0 BP*
90291	Systemische sclerose	Aandoening	15.4 *
2248	Hypoplastisch linkerhartsyndroom	Aandoening	15.1 BP*
558	Syndroom van Marfan	Aandoening	20.0 *
388	Ziekte van Hirschsprung	Aandoening	13.2 BP*
388	Ziekte van Hirschsprung	Aandoening	15.0
388	Ziekte van Hirschsprung	Aandoening	13.2 *
309297	Mucopolysaccharidose type 4A	Subtype van aandoening	15.0 *
2828	Ziekte van Parkinson met aanvang op jonge leeftijd	Aandoening	15.0 *
2382	Syndroom van Lennox-Gastaut	Aandoening	15.0 *
221061	Erfelijke cerebrale caverneuze malformatie	Aandoening	15.0
163934	Atopische keratoconjunctivitis	Aandoening	15.0 *
97363	Unilaterale multicystische dysplastische nier	Subtype van aandoening	14.8 BP*
166260	Dentinogenesis imperfecta type 2	Subtype van aandoening	14.6 *
49042	Dentinogenesis imperfecta	Aandoening	14.5 *
95712	Ectopie van schildklier	Aandoening	14.3 *
683	Progressieve supranucleaire paralyse	Aandoening	5.26
238624	Idiopathische intracranieële hypertensie	Aandoening	14.0 *
214	Cystinurie	Aandoening	14.0
2162	Holoprosencefalie	Aandoening	13.4 BP*
3193	Supravalvulaire aortastenose	Aandoening	4.0 BP*
388	Ziekte van Hirschsprung	Aandoening	15.0 BP
83463	Microtie	Aandoening	15.5 BP

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
827	Ziekte van Stargardt	Aandoening	13.0 *
70589	Bronchopulmonale dysplasie	Aandoening	13.0 *
449266	Pleuraal empyeem	Aandoening	13.0 *
44890	Gastro-intestinale stromale tumor	Aandoening	13.0 *
423461	Mucopolidose type III alfa/bèta	Subtype van aandoening	13.0
3376	Triploïdie	Aandoening	12.6 BP*
85138	Ziekte van Addison	Aandoening	12.5 *
285	Hypermobiel syndroom van Ehlers-Danlos	Aandoening	12.5 *
273	Myotone dystrofie van Steinert	Aandoening	5.0 *
828	Syndroom van Stickler	Aandoening	1.0 BP*
86870	Blastaire plasmacytoïde dendritische cel-neoplasma	Aandoening	12.0 *
70573	Kleincellige longkanker	Aandoening	12.0 *
42	Middellange keten acyl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	Aandoening	12.0 BP*
399	Ziekte van Huntington	Aandoening	2.7
29073	Multipel myeloom	Aandoening	11.9 *
660	Omfalocel	Aandoening	11.7 BP*
716	Fenylketonurie	Aandoening	11.4 BP*
716	Fenylketonurie	Aandoening	4.1366
716	Fenylketonurie	Aandoening	11.5079 *
98878	Hemofilie A	Aandoening	4.85
98878	Hemofilie A	Aandoening	8.0 *
586	Taaitslijmziekte	Aandoening	11.1319 *
635	Neuroblastoom	Aandoening	11.0 *
3109	Syndroom van Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	Aandoening	11.0 BP

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
700	Alopecia totalis	Aandoening	10.5 *
3380	Trisomie 18	Aandoening	10.4 BP*
3366	Niet-syndromale metopische craniosynostose	Aandoening	6.7 BP*
903	Ziekte van Von Willebrand	Aandoening	10.0
90076	Gedeeltelijke diepe dermale en volledige-dikte brandwonden	Aandoening	10.0 *
90065	Verworven aneurysmale subarachnoïdale hemorragie	Aandoening	10.0 *
778	Syndroom van Rett	Aandoening	5.0 BP*
654	Nefroblastoom	Aandoening	10.0 BP*
569	Familiale of sporadische hemiplegische migraine	Aandoening	10.0 *
51	Syndroom van Aicardi-Goutières	Aandoening	10.0 *
412	Dysbetalipoproteïnemie	Aandoening	7.8 *
36258	Ziekte van Buerger	Aandoening	10.0 *
3286	Catecholaminerge polymorfe ventriculaire tachycardie	Aandoening	10.0 *
3157	Septo-optische dysplasie-spectrum	Aandoening	10.0 BP*
31112	Dermatofibrosarcoma protuberans	Aandoening	10.0 *
233	Duane-retractiesyndroom	Aandoening	10.0 *
232	Sikkelcelanemie	Aandoening	10.0 *
1114	Aplasia cutis congenita	Aandoening	10.0 BP
98896	Spierdystrofie van Duchenne	Aandoening	9.9 BP
567	22q11.2-deletiesyndroom	Aandoening	37.5 BP
79665	Syndroom van Gardner	Subtype van aandoening	9.1 BP
99125	Congenitale totale pulmonale veneuze terugstroomanomalie	Aandoening	9.0 BP
99125	Congenitale totale pulmonale veneuze terugstroomanomalie	Aandoening	9.0
900	Granulomatose met polyangiitis	Aandoening	9.0 *

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
306644	Complicatie na orgaantransplantatie	Aandoening	9.0 *
138	CHARGE-syndroom	Aandoening	6.5 BP
1203	Duodenumatresie	Aandoening	9.0 BP*
1203	Duodenumatresie	Aandoening	9.0 *
1201	Atresie van dunne darm	Aandoening	9.0 BP*
137914	Choane atresie	Aandoening	8.6 BP*
99981	Apneu door prematuriteit	Aandoening	8.5 *
2444	Congenitale malformatie van pulmonale luchtwegen	Aandoening	8.2 BP*
171	Primaire scleroserende cholangitis	Aandoening	7.84 *
666	Osteogenesis imperfecta	Aandoening	8.06
98878	Hemofilie A	Aandoening	11.25 BP
95702	X-gebonden congenitale bijnierhypoplasie	Aandoening	8.0
95702	X-gebonden congenitale bijnierhypoplasie	Aandoening	8.0 BP
930	Idiopathische achalasie	Aandoening	8.0
85408	Reumafactor-negatieve polyarticulaire juveniele idiopathische artritis	Aandoening	8.0 *
5	Lange keten 3-hydroxyacyl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	Aandoening	1.0 BP*
171	Primaire scleroserende cholangitis	Aandoening	8.1
412	Dysbètalipoproteïnemie	Aandoening	10.0
589	Myasthenia gravis	Aandoening	7.77
247234	Sporadische ataxie met aanvang op volwassen leeftijd met onbekende etiologie	Aandoening	7.6 *
221	Dermatomyositis	Aandoening	7.5312
72	Syndroom van Angelman	Aandoening	7.5
315306	Klassieke congenitale adrenale hyperplasie door deficiëntie van 21-hydroxylase, vorm met zoutverlies	Subtype van aandoening	7.5 BP*
315306	Klassieke congenitale adrenale hyperplasie door deficiëntie van 21-hydroxylase, vorm met zoutverlies	Subtype van aandoening	7.5 *

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
2004	Laryngo-tracheo-oesofageale fissuur	Aandoening	7.5 BP*
1464	Univentriculair hart	Aandoening	7.5 BP
821	Syndroom van Sotos	Aandoening	7.1 BP
732	Polymyositis	Aandoening	7.1 *
90794	Klassieke congenitale adrenale hyperplasie door deficiëntie van 21-hydroxylase	Aandoening	7.0 *
90794	Klassieke congenitale adrenale hyperplasie door deficiëntie van 21-hydroxylase	Aandoening	7.0 BP
90052	Terugkerende hepatitis C-virus-geïnduceerde leverziekte bij levertransplantaatrecipiënten	Aandoening	7.0 *
705	Syndroom van Pendred	Aandoening	7.0 *
261236	16p13.11-microdeletiesyndroom	Aandoening	7.0 BP
2059	Syndroom van Fryns	Aandoening	7.0 BP*
42	Middellange keten acyl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	Aandoening	6.85
57145	SUNCT-syndroom	Aandoening	6.7 *
3366	Niet-syndromale metopische craniosynostose	Aandoening	10.2979 *
238468	Hypohidrotische ectodermale dysplasie	Aandoening	6.7 *
42062	Iminoglycinurie	Aandoening	6.67 BP*
42062	Iminoglycinurie	Aandoening	6.68 *
324	Ziekte van Fabry	Aandoening	6.66 BP
50839	Kattenkrabziekte	Aandoening	6.6 *
138	CHARGE-syndroom	Aandoening	9.0 *
716	Fenylketonurie	Aandoening	6.4 BP
79254	Klassieke fenylketonurie	Subtype van aandoening	6.0
79254	Klassieke fenylketonurie	Subtype van aandoening	6.0 BP
79254	Klassieke fenylketonurie	Subtype van aandoening	6.34 *
887	VACTERL/VATER-associatie	Aandoening	6.25 BP*

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
905	Ziekte van Wilson	Aandoening	2.25 BP
905	Ziekte van Wilson	Aandoening	2.02
79254	Klassieke fenylketonurie	Subtype van aandoening	6.34 BP*
790	Retinoblastoom	Aandoening	6.0 BP
733	Familiale adenomateuze polyposis	Aandoening	6.0 *
609	Tibiale spierdystrofie	Aandoening	6.0 *
521	Chronische myeloïde leukemie	Aandoening	6.0 *
46724	Cerebrale arterioveneuze malformatie	Aandoening	6.0 *
411703	Pulmonale niet-tuberculeuze mycobacteriële infectie	Aandoening	6.0 *
3451	Infantiele spasmen-syndroom	Aandoening	6.0 *
3451	Infantiele spasmen-syndroom	Aandoening	3.7 BP
252164	Goedaardig schwannoom	Aandoening	6.0 *
635	Neuroblastoom	Aandoening	5.8 BP*
85438	Enthesitis-gerelateerde juveniele idiopathische artritis	Aandoening	5.7 *
1209	Tricuspidalisatresie	Aandoening	5.5625 BP*
85443	AL-amyloïdose	Aandoening	5.127
93372	Familiale hypocalciurische hypercalciëmie type 1	Subtype van aandoening	5.5
881	Syndroom van Turner	Aandoening	5.5 BP*
2440	Geïsoleerde gespleten hand-gespleten voet malformatie	Aandoening	5.4 BP*
819	Syndroom van Smith-Magenis	Aandoening	4.0
683	Progressieve supranucleaire paralyse	Aandoening	14.0 *
803	Amyotrofische laterale sclerose	Aandoening	5.2 *
85443	AL-amyloïdose	Aandoening	5.5311 *
98838	Primair mediastinaal grootcellig B-cellymfoom	Aandoening	5.0 *

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
79271	Syndroom van Sanfilippo type C	Subtype van aandoening	5.0 *
792	X-gebonden retinoschisis	Aandoening	5.0
778	Syndroom van Rett	Aandoening	10.0 *
766	Hemolytische anemie door deficiëntie van pyruvaatkinase in rode bloedcellen	Aandoening	5.0 *
718	Geïsoleerd syndroom van Pierre Robin	Aandoening	5.0 BP*
53	Osteopetrose van Albers-Schönberg	Aandoening	1.0
469	Erfelijke fructose-intolerantie	Aandoening	5.0 *
39812	Transplantaat-versus-gastheerziekte	Aandoening	5.0 *
287	Klassiek syndroom van Ehlers-Danlos	Aandoening	5.0
273	Myotone dystrofie van Steinert	Aandoening	12.5
244	Primaire ciliaire dyskinesie	Aandoening	5.0 BP*
214	Cystinurie	Aandoening	5.0 *
1332	Medullair schildklier carcinoom	Aandoening	5.0 *
1198	Colonatresie	Aandoening	5.0 BP
88629	Tritanopie	Aandoening	4.8 *
3384	Truncus arteriosus communis	Aandoening	4.3 BP
15	Achondroplasie	Aandoening	4.73 BP
60041	Congenitaal hartblok	Aandoening	4.54 BP
85446	Wild-type ABeta2M-amyloïdose	Aandoening	4.5 *
792	X-gebonden retinoschisis	Aandoening	4.5 *
269	Facioscapulohumerale dystrofie	Aandoening	4.5 *
60015	Vergrote foramina parietalia	Aandoening	4.3 *
3384	Truncus arteriosus communis	Aandoening	4.8 BP*
1143	Neurogene arthrogryposis multiplex congenita	Aandoening	4.3 BP*

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
104	Hereditaire opticusneuropathie van Leber	Aandoening	4.3
727	Microscopische polyangiitis	Aandoening	4.2843
137599	Herpes-simplexvirus stromale keratitis	Aandoening	4.2091
85435	Reumafactor-positieve polyarticulaire juveniele idiopathische artritis	Aandoening	4.2 *
2116	Ziekte van Hartnup	Aandoening	4.2
137596	Neurotrofe keratopathie	Aandoening	4.2 *
391655	Off-periodes bij ziekte van Parkinson die niet reageren op orale behandeling	Aandoening	4.15 *
93110	Posterieure urethraklep	Aandoening	2.0 *
2300	Multipale intestinale atresie	Aandoening	4.05 BP
96253	Ziekte van Cushing	Aandoening	4.0 *
95716	Familiale dyshormonogenese van schildklier	Aandoening	4.0 *
884	Tetrasomie 12p	Aandoening	4.0 BP*
819	Syndroom van Smith-Magenis	Aandoening	5.35 *
79140	Cutaan neuro-endocrien carcinoom	Aandoening	4.0 *
564	Syndroom van Meckel	Aandoening	4.0 BP
52417	MALT-lymfoom	Aandoening	4.0 *
3193	Supravalvulaire aortastenose	Aandoening	13.3 *
1928	Congenitaal lobair emfyseem	Aandoening	4.0 BP
178029	Deficiëntie van arginine-vasopressine	Aandoening	4.0 *
101330	Porphyria cutanea tarda	Aandoening	4.0 *
803	Amyotrofische laterale sclerose	Aandoening	3.85
79126	Acute interstitiële pneumonie	Aandoening	3.8 *
481	Ziekte van Kennedy	Aandoening	3.8 *
478	Syndroom van Kallmann	Subtype van aandoening	3.75 *

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
818	Syndroom van Smith-Lemli-Opitz	Aandoening	3.7 BP*
60015	Vergrote foramina parietalia	Aandoening	3.7
3465	Syndroom van Worster-Drought	Aandoening	3.7 *
3451	Infantiele spasmen-syndroom	Aandoening	3.5 BP*
3378	Trisomie 13	Aandoening	3.7 BP*
2932	Chronische inflammatoire demyeliniserende polyneuropathie	Aandoening	3.7 *
102	Multipale systeematrofie	Aandoening	3.7 *
15	Achondroplasie	Aandoening	3.62 BP*
95720	Hypoplasie van schildklier	Aandoening	3.5
95713	Athyreose	Aandoening	3.5 *
81	Antisynthetasesyndroom	Aandoening	3.5
640	Erfelijke drukneuropathie	Aandoening	3.5 *
52416	Mantelcellymfoom	Aandoening	3.5 *
3205	Syndroom van Sturge-Weber	Aandoening	3.5 BP*
2655	Thanatofore dysplasie	Aandoening	3.5 BP*
1880	Ebstein-malformatie van tricuspidalisklep	Aandoening	1.25 *
116	Syndroom van Beckwith-Wiedemann	Aandoening	3.5 BP*
102	Multipale systeematrofie	Aandoening	3.5
218	Ziekte van Darier	Aandoening	3.4 *
53271	Syndroom van Muenke	Aandoening	3.33 BP
3306	Inversie/duplicatie van chromosoom 15-syndroom	Aandoening	3.33 BP
750	Pseudoachondroplasie	Aandoening	3.3
652	Multipale endocriene neoplasie type 1	Aandoening	3.3 *
33069	Syndroom van Dravet	Aandoening	3.3 BP*

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
926	Acatalasemie	Aandoening	3.2 *
158	Systemische primaire carnitinedeficiëntie	Aandoening	3.2 BP*
100075	Neuro-endocriene tumor van maag	Aandoening	3.2 *
767	Polyarteriitis nodosa	Aandoening	3.16 *
98916	Acute inflammatoire demyeliniserende polyradiculoneuropathie	Aandoening	3.1 *
85414	Juveniele idiopathische artritis met systemische aanvang	Aandoening	3.1
739	Syndroom van Prader-Willi	Aandoening	3.1 BP*
50251	Pleuraal mesotheliom	Aandoening	3.1 *
2322	Kabuki-syndroom	Aandoening	3.1 *
93930	Exstrofie van blaas	Subtype van aandoening	3.05 BP
429	Hypochondroplasie	Aandoening	3.0303 BP
429	Hypochondroplasie	Aandoening	3.0303
98879	Hemofilie B	Aandoening	3.0 *
86875	Volwassen T-celleukemie/lymfoom	Aandoening	3.0 *
824	Primaire myelofibrose	Aandoening	3.0 *
794	Syndroom van Saethre-Chotzen	Aandoening	3.0 BP*
673	Malaria	Aandoening	3.0 *
565782	Methotrexaat-toxiciteit	Aandoening	3.0 *
365	Glycogeenstapelingsziekte door zure-maltasedeficiëntie	Aandoening	0.8 BP*
36234	Bacteriële toxischeshocksyndroom	Aandoening	3.0
321	Multipele osteochondromen	Aandoening	3.0 *
238621	Fecale incontinentie gerelateerd aan ileoanale anastomose met pouch	Aandoening	3.0 *
216694	Congenitaal gecorrigeerde transpositie van grote slagaders	Aandoening	3.0 BP
136	Cerebrale autosomaal dominante arteriopathie - subcorticale infarcten - leuko-encefalopathie	Aandoening	3.0 *

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
653	Multipele endocriene neoplasie type 2	Aandoening	2.9 *
30391	Geïsoleerde biliare atresie	Aandoening	18.5 BP
98896	Spierdystrofie van Duchenne	Aandoening	2.8
506	Syndroom van Leigh	Aandoening	2.8 BP*
169802	Ernstige hemofilie A	Subtype van aandoening	2.8 *
626	Grote congenitale melanocytair naevus	Aandoening	2.75 *
49382	Achromatopsie	Aandoening	2.7
399	Ziekte van Huntington	Aandoening	12.0 *
747	Auto-immune pulmonale alveolaire proteïnose	Aandoening	2.66
6	Deficiëntie van 3-methylcrotonyl-CoA-carboxylase	Aandoening	2.65 BP*
564	Syndroom van Meckel	Aandoening	2.6 BP*
79432	Oculocutane albinisme type 2	Aandoening	2.55
93321	Geïsoleerde hemimelie van radius	Aandoening	2.5 BP
758	Pseudoxanthoma elasticum	Aandoening	2.5 *
65	Congenitale amaurose van Leber	Aandoening	2.5 BP
65	Congenitale amaurose van Leber	Aandoening	2.5
393	46,XX testiculaire geslachtsontwikkelingsstoornis	Aandoening	2.5
358	Syndroom van Gitelman	Aandoening	2.5 *
352731	Oculocutane albinisme type 1	Aandoening	2.5
315311	Klassieke congenitale adrenale hyperplasie door deficiëntie van 21-hydroxylase, eenvoudige viriliserende vorm	Subtype van aandoening	2.5 *
2337	Diffuse palmoplantaire keratodermie, Botnisch type	Aandoening	2.5 *
2138	46,XX ovotesticulaire geslachtsontwikkelingsstoornis	Aandoening	2.5 BP
1872	Kegel-staafdystrofie	Aandoening	2.5 *
1600	Monosomie 18q	Aandoening	2.5

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
			BP
107	BOR-syndroom	Aandoening	2.5
100070	Progressieve niet-vloeiende afasie	Aandoening	2.5 *
70588	Meconiumaspiratiesyndroom	Aandoening	2.44 *
98933	Meervoudige systeematrofie, parkinsoniaans type	Subtype van aandoening	2.4 *
93928	Geïsoleerde epispadie	Subtype van aandoening	2.4 BP*
247525	Citrullinemie type I	Aandoening	2.4 *
330015	Loodvergiftiging	Aandoening	2.3 *
104	Hereditaire opticusneuropathie van Leber	Aandoening	2.3 *
905	Ziekte van Wilson	Aandoening	6.0 *
98976	Congenitaal glaucoom	Aandoening	2.2 BP*
98895	Spierdystrofie van Becker	Aandoening	2.0 *
98895	Spierdystrofie van Becker	Aandoening	1.53
454750	Geïsoleerde tracheo-oesofageale fistel	Aandoening	2.2 BP
454750	Geïsoleerde tracheo-oesofageale fistel	Aandoening	2.2
2869	Syndroom van Peutz-Jeghers	Aandoening	2.2 BP
137605	Syndroom van Legius	Aandoening	2.2 BP
89936	X-gebonden hypofosfatemie	Aandoening	1.66 *
70567	Cholangiocarcinoom	Aandoening	2.1
217	Geïsoleerde Dandy-Walker malformatie	Aandoening	1.0 BP*
71211	Neuromyelitis optica	Aandoening	2.071
280921	Idiopathische panuveïtis	Aandoening	2.0194 *
98895	Spierdystrofie van Becker	Aandoening	2.2 BP*
98841	Anaplastisch grootcellig lymfoom	Aandoening	2.0 *
98673	Autosomaal dominante opticusatrofie, klassieke vorm	Aandoening	2.0

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
95	Ataxie van Friedreich	Aandoening	2.0 *
93110	Posterieure urethralekp	Aandoening	4.125 BP*
90073	Hepatitis B-herinfectie na levertransplantatie	Aandoening	2.0 *
861	Syndroom van Treacher-Collins	Aandoening	2.0 BP*
83418	Proximale spinale spieratrofie type 2	Subtype van aandoening	2.0 BP*
54595	Craniofaryngioom	Aandoening	2.0 *
506	Syndroom van Leigh	Aandoening	2.0 *
480	Syndroom van Kearns-Sayre	Aandoening	2.0 *
447	Paroxysmale nachtelijke hemoglobinurie	Aandoening	2.0 *
377	Syndroom van Gorlin	Aandoening	2.0 *
3392	Tularemie	Aandoening	2.0 *
3346	Agenesie van trachea	Aandoening	2.0 BP*
3129	Sarcosinemie	Aandoening	2.0 BP
280	Syndroom van Wolf-Hirschhorn	Aandoening	2.0 BP*
275761	Deficiëntie van lysosomale zure lipase	Aandoening	2.0 *
26790	Pseudomyxoma peritonei	Aandoening	2.0 *
2345	Geïsoleerd syndroom van Klippel-Feil	Aandoening	2.0 *
217064	5-fluorouracilvergiftiging	Aandoening	2.0 *
2017	Sternale splijting	Aandoening	2.0 BP*
185	Scimitar-syndroom	Aandoening	2.0 BP*
180	Choroïderemie	Aandoening	2.0 *
1699	Trisomie 12p	Aandoening	2.0 BP
168782	Desintegratiestoornis in de kindertijd	Aandoening	2.0 *
166119	Geïsoleerde osteopoikilose	Aandoening	2.0

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
1598	Monosomie 18p	Aandoening	2.0 BP*
150	Carcinoom van nasofarynx	Aandoening	2.0 *
10	48,XXYY-syndroom	Aandoening	1.9 BP*
140	Campomele dysplasie	Aandoening	0.0003
363958	17q21.31-microdeletiesyndroom	Subtype van aandoening	1.82 *
675	Annulaire pancreas	Aandoening	1.8 BP*
664	Ornithinetranscarbamylasedeficiëntie	Aandoening	1.0 *
420429	Glycogeenstapelingsziekte door zure-maltasedeficiëntie, late aanvang	Subtype van aandoening	1.75 BP
330001	Wild-type ATTR-amyloïdose	Aandoening	1.72
251076	8p23.1-duplicatiesyndroom	Aandoening	1.72
637	Volledige schwannomatose gerelateerd aan NF2	Aandoening	1.7 *
623615	Auto-immune limbische encefalitis	Aandoening	1.7 *
2182	Hydrocefalus met stenose van aquaduct van Sylvius	Subtype van aandoening	1.7 BP
2182	Hydrocefalus met stenose van aquaduct van Sylvius	Subtype van aandoening	1.7
2152	Syndroom van Mowat-Wilson	Aandoening	1.7 BP*
1848	Agenesie van nier, bilateraal	Subtype van aandoening	1.7 BP*
141077	Epignathus	Subtype van aandoening	0.0017
475	Syndroom van Joubert	Aandoening	1.6666 BP
98879	Hemofilie B	Aandoening	1.665 BP
89936	X-gebonden hypofosfatemie	Aandoening	2.14
899	Syndroom van Walker-Warburg	Aandoening	1.65 BP*
394	Homocystinurie door deficiëntie van cystathionine-β-synthase	Aandoening	0.3 BP
79241	Biotinidasedeficiëntie	Aandoening	1.6 BP
79241	Biotinidasedeficiëntie	Aandoening	1.6

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
			*
1915	Foetaal alkoholsyndroom	Aandoening	1.6 BP*
183	Eosinofiele granulomatose met polyangiitis	Aandoening	1.56 *
633228	Geïsoleerde proximale femorale focale deficiëntie	Aandoening	1.55
633228	Geïsoleerde proximale femorale focale deficiëntie	Aandoening	1.55 BP
98757	Spinocerebellaire ataxie type 3	Aandoening	1.5
98756	Spinocerebellaire ataxie type 2	Aandoening	1.5
98755	Spinocerebellaire ataxie type 1	Aandoening	1.5
641	Multifocale motorische neuropathie	Aandoening	1.5
45453	Aanhoudende infantiele ventrikeltachycardie	Aandoening	1.5 BP*
45452	Idiopathische neonatale atriumflutter	Aandoening	1.5 BP*
389	Langerhanscelhistiocytose	Aandoening	1.5 *
35689	Primaire laterale sclerose	Aandoening	1.5 *
2911	Syndroom van Poland	Aandoening	1.5 BP*
213	Cystinose	Aandoening	0.75 BP
213	Cystinose	Aandoening	1.5 *
2019	Femur-fibula-ulna-complex	Aandoening	1.5 BP*
192	Syndroom van Coffin-Lowry	Aandoening	1.5
192	Syndroom van Coffin-Lowry	Aandoening	1.5 *
183	Eosinofiele granulomatose met polyangiitis	Aandoening	1.5
131	Syndroom van Budd-Chiari	Aandoening	1.5 *
512	Metachromatische leukodystrofie	Aandoening	1.47 BP*
79269	Syndroom van Sanfilippo type A	Subtype van aandoening	0.32 *
474	Syndroom van Jeune	Aandoening	1.4 BP*
195	Kattenooisyndroom	Aandoening	1.35

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
			BP*
3287	Takayasu-arteriitis	Aandoening	1.34 *
79434	Oculocutaan albinisme type 1B	Subtype van aandoening	1.3
79431	Oculocutaan albinisme type 1A	Subtype van aandoening	1.3
79408	Autosomaal recessieve gegeneraliseerde dystrofische epidermolysis bullosa, ernstige vorm	Aandoening	1.3 BP*
72	Syndroom van Angelman	Aandoening	1.3 BP*
499009	Congenitale syfilis	Aandoening	1.3 *
499009	Congenitale syfilis	Aandoening	1.3 BP*
355	Ziekte van Gaucher	Aandoening	1.0 *
281090	Syndromale recessieve X-gebonden ichthyosis	Aandoening	1.3 *
2481	Neurocutane melanocytose	Aandoening	1.25 *
1880	Ebstein-malformatie van tricuspidalisklep	Aandoening	3.5 BP*
199	Syndroom van Cornelia de Lange	Aandoening	1.24 BP*
628	Diastrofische dysplasie	Aandoening	1.2 *
464	Incontinentia pigmenti	Aandoening	1.2 BP*
2750	Orofaciodigitaal syndroom type 1	Aandoening	1.2 BP*
263432	Naevus van Ito	Aandoening	1.17 *
1896	EEC-syndroom	Aandoening	1.11 BP*
93323	Geïsoleerde hemimelie van fibula	Aandoening	1.1033 BP
93323	Geïsoleerde hemimelie van fibula	Aandoening	1.1033
377	Syndroom van Gorlin	Aandoening	1.1
289	Syndroom van Ellis-van Creveld	Aandoening	0.4 BP*
275766	Idiopathische pulmonale arteriële hypertensie	Subtype van aandoening	1.1 *
131	Syndroom van Budd-Chiari	Aandoening	1.1
1906	Foetaal valproaat-spectrumstoornis	Aandoening	1.02

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
			BP*
99789	Dentinedysplasie type I	Subtype van aandoening	1.0 *
98863	X-gebonden musculaire dystrofie van Emery-Dreifuss	Subtype van aandoening	1.0 BP
98863	X-gebonden musculaire dystrofie van Emery-Dreifuss	Subtype van aandoening	1.0
96263	48,XXXY-syndroom	Aandoening	1.0 BP*
95715	Congenitale hypothyreoïdie door transplacentale passage van TSH-bindende inhiberende antilichamen	Aandoening	1.0 *
94068	Spondylo-epifysaire dysplasia congenita	Aandoening	1.0 BP*
90068	Cocaïne-intoxicatie	Aandoening	1.0 *
90060	Diffuse alveolaire hemorragie	Aandoening	1.0 *
87503	Mal de Meleda	Aandoening	1.0
86867	Nodaal marginale zone B-cellymfoom	Aandoening	1.0 *
828	Syndroom van Stickler	Aandoening	12.2 BP
79435	Oculocutane albinisme type 4	Aandoening	1.0
79258	Glycogeenstapelingsziekte type 1a	Subtype van aandoening	1.0 BP*
79086	Verworven gegeneraliseerde lipodystrofie	Aandoening	1.0 *
77259	Ziekte van Gaucher type 1	Subtype van aandoening	1.0 *
746	Deficiëntie van mitochondriaal trifunctioneel proteïne	Aandoening	1.0 *
710	Syndroom van Pfeiffer	Aandoening	1.0 BP*
681	Hypokaliëmisches periodieke paralyse	Aandoening	1.0 *
67043	Amoebische keratitis	Aandoening	1.0 *
664	Ornithinetranscarbamylasedeficiëntie	Aandoening	1.77 BP
647	Nijmegen-breuksyndroom	Aandoening	1.0 BP
646	Ziekte van Niemann-Pick type C	Aandoening	1.0 *
616	Medulloblastoom	Aandoening	1.0 *
614	Ziekte van Thomsen en Becker	Aandoening	1.0

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
606	Proximale myotone myopathie	Aandoening	1.0 *
602	GNE-myopathie	Aandoening	1.0
579	Mucopolysacharidose type 1	Aandoening	1.0 BP*
579	Mucopolysacharidose type 1	Aandoening	0.82 BP
531	Syndroom van Miller-Dieker	Aandoening	1.0 BP*
53	Osteopetrose van Albers-Schönberg	Aandoening	5.0 *
5	Lange keten 3-hydroxyacyl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	Aandoening	8.0 *
487	Ziekte van Krabbe	Aandoening	1.0 *
487	Ziekte van Krabbe	Aandoening	1.0 BP*
487	Ziekte van Krabbe	Aandoening	0.7 BP
43393	Myastheen syndroom van Lambert-Eaton	Aandoening	1.0 *
422	Idiopathische/erfelijke pulmonale arteriële hypertensie	Aandoening	1.0 *
396	Chronische hik	Aandoening	1.0 *
364	Glycogeenstapelingsziekte type 1	Aandoening	1.0 BP
360	Glioblastoom	Aandoening	1.0
355	Ziekte van Gaucher	Aandoening	1.3 BP
3449	Syndroom van Weill-Marchesani	Aandoening	1.0
3403	Anomalie van Uhl	Aandoening	1.0 BP
331206	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie door volledige RAG1/2-deficiëntie	Aandoening	1.0 *
33	Isovaleriaanacidemie	Aandoening	1.0 *
296	Ziekte van Ollier	Aandoening	1.0 *
2924	Geïsoleerde polycystische leverziekte	Aandoening	1.0 *
286	Vasculair syndroom van Ehlers-Danlos	Aandoening	1.0
267	Calpaïne-3-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R1	Aandoening	1.0

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
			*
264580	Glycogeenstapelingsziekte door hepatische fosforylasekinasedeficiëntie	Aandoening	1.0 BP*
2578	Syndroom van Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser type 2	Subtype van aandoening	1.0 BP*
25	Glutaryl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	Aandoening	1.0 BP
23	Argininobarnsteenzuuracidurie	Aandoening	1.0 *
217	Geïsoleerde Dandy-Walker malformatie	Aandoening	2.1 *
2134	Atypisch hemolytisch-uremisch syndroom	Aandoening	1.0 *
205	Syndroom van Crigler-Najjar	Aandoening	0.1 BP*
1900	Kyfoscotisch syndroom van Ehlers-Danlos door lysylhydroxylase 1-deficiëntie	Subtype van aandoening	1.0 BP
189	Hidrotische ectodermale dysplasie	Aandoening	1.0 *
180242	Maligne tumor van eileider	Aandoening	1.0 *
16	Blauwekegeltjesmonochromatisme	Aandoening	1.0 BP
16	Blauwekegeltjesmonochromatisme	Aandoening	1.0
157	Deficiëntie van carnitinepalmitoyltransferase II	Aandoening	1.0 *
141	Ziekte van Canavan	Aandoening	1.0 BP
3169	Sirenomelie	Aandoening	0.98 BP
3169	Sirenomelie	Aandoening	0.71 BP*
444490	Familiale chylomicronemie-syndroom	Aandoening	0.97 *
79408	Autosomaal recessieve gegeneraliseerde dystrofische epidermolysis bullosa, ernstige vorm	Aandoening	0.963 *
623626	Paraneoplastische cerebellaire degeneratie	Aandoening	0.9553 *
79278	Autosomale erythropoëtische protoporfyrie	Aandoening	0.92 *
882	Tyrosinemie type 1	Aandoening	0.9 BP
48162	Syndroom van Lewis-Sumner	Subtype van aandoening	0.9 *
207	Syndroom van Crouzon	Aandoening	0.9 BP*
581	Mucopolysaccharidose type 3	Aandoening	0.87

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
			BP*
99429	Complete androgeeninsensitiviteitssyndroom	Aandoening	0.83
579	Mucopolysacharidose type 1	Aandoening	0.5 *
52	Syndroom van Alagille	Aandoening	0.8 BP*
365	Glycogeenstapelingsziekte door zure-maltasedeficiëntie	Aandoening	3.0 *
169793	Ernstige hemofilie B	Subtype van aandoening	0.8 *
1461	Criss-cross hart	Aandoening	0.8 BP*
3312	Thalidomide-embryopathie	Aandoening	0.77
95699	Congenitale adrenale hyperplasie door deficiëntie van cytochroom P450-oxidoreductase	Aandoening	0.75 BP*
93929	Exstrofie van cloaca	Subtype van aandoening	0.75 BP*
90795	Congenitale adrenale hyperplasie door deficiëntie van 11-bèta-hydroxylase	Aandoening	0.75 BP*
667	Autosomaal recessieve maligne osteopetrose	Aandoening	0.75 BP*
354	GM1-gangliosidose	Aandoening	0.75 BP*
213	Cystinose	Aandoening	0.5 BP*
181	X-gebonden hypohidrotische ectodermale dysplasie	Subtype van aandoening	0.75 BP*
1501	Bijnierschorscarcinoom	Aandoening	0.75 *
3169	Sirenomelie	Aandoening	0.01
93473	Syndroom van Hurler	Subtype van aandoening	0.5 *
813	Syndroom van Silver-Russell	Aandoening	0.7 BP*
783	Syndroom van Rubinstein-Taybi	Aandoening	0.7 BP*
726	Syndroom van Alpers-Huttenlocher	Aandoening	0.7 BP*
580	Mucopolysacharidose type 2	Aandoening	0.7 BP*
580	Mucopolysacharidose type 2	Aandoening	0.68 BP
392	Syndroom van Holt-Oram	Aandoening	0.7 BP*
177	Rhizomele chondrodysplasia punctata	Aandoening	0.7

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
			BP*
528	Congenitale gegeneraliseerde lipodystrofie	Aandoening	0.5 *
580	Mucopolysacharidose type 2	Aandoening	0.2 *
796	Ziekte van Sandhoff	Aandoening	0.67 BP*
511	Maple syrup urine disease	Aandoening	0.67 BP
448270	Ectopia cordis	Aandoening	0.67 BP
3282	Multifocale atriumtachycardie	Aandoening	0.67 BP
2591	Infantiele myofibromatose	Aandoening	0.67 BP*
1335	Pentalogie van Cantrell	Aandoening	0.55 BP*
124	Diamond-Blackfan anemie	Aandoening	0.67 BP*
90053	Complicaties na hematopoëtische stamceltransplantatie	Aandoening	0.65 *
84	Fanconi-anemie	Aandoening	0.3 *
3463	Syndroom van Wolfram	Aandoening	0.13
294975	Geïsoleerde congenitale afwezigheid van bovenarm en onderarm met hand aanwezig	Aandoening	0.62 BP
994	Foetale akinesie - deformatie-sequentie	Aandoening	0.6 BP*
98809	Paroxysmale kinesogene dyskinesie	Aandoening	0.6
79098	Sympathische oftalmie	Aandoening	0.6 *
550	MELAS	Aandoening	0.6 *
248111	Juveniele ziekte van Huntington	Aandoening	0.6 *
240103	Progressieve supranucleaire paralyse - corticobasaal syndroom	Subtype van aandoening	0.6 *
2345	Geïsoleerd syndroom van Klippel-Feil	Aandoening	0.6 BP*
169799	Milde hemofilie B	Subtype van aandoening	0.6 *
169796	Matige hemofilie B	Subtype van aandoening	0.6 *
54	X-gebonden recessief oculair albinisme	Aandoening	0.58 BP*
96264	49,XXXXY-syndroom	Aandoening	0.55

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
			BP*
562	Syndroom van McCune-Albright	Aandoening	0.55 *
1335	Pentalogie van Cantrell	Aandoening	0.67 BP
93929	Exstrofie van cloaca	Subtype van aandoening	0.54 BP
79276	Acute intermitterende porfyrie	Aandoening	0.54 *
71277	Klassiek glucosetransporter type 1-deficiëntie-syndroom	Aandoening	0.538
93473	Syndroom van Hurler	Subtype van aandoening	0.7 BP*
92050	Congenitale tufting-enteropathie	Aandoening	0.5 BP*
915	Syndroom van Aarskog-Scott	Aandoening	0.5 BP*
902	Syndroom van Werner	Aandoening	0.5 *
86854	Splenisch marginale zone lymfoom	Aandoening	0.5 *
821	Syndroom van Sotos	Aandoening	0.5 BP*
811	Syndroom van Shwachman-Diamond	Aandoening	0.5 BP
79242	Deficiëntie van holocarboxylase-synthetase	Aandoening	0.5 BP*
782	Syndroom van Axenfeld-Rieger	Aandoening	0.5 *
682	Hyperkaliëmische periodieke paralyse	Aandoening	0.5 *
64742	Pleuropulmonaal blastoom	Aandoening	0.5 BP*
634	Syndroom van Netherton	Aandoening	0.5 BP*
634	Syndroom van Netherton	Aandoening	0.5 *
611	Inclusielichaammyositis	Aandoening	0.5 *
528	Congenitale gegeneraliseerde lipodystrofie	Aandoening	0.6812
379	Chronische granulomateuze ziekte	Aandoening	0.46 BP
35909	Gecombineerde deficiëntie van factor V en factor VIII	Aandoening	0.5 *
35858	Syndroom van Imerslund-Gräsbeck	Aandoening	0.5 *
3427	Linkerventrikel met dubbele uitstroom	Aandoening	0.5

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
			BP
3320	Trombocytopenie - afwezige radius-syndroom	Aandoening	0.5 BP*
122	Syndroom van Birt-Hogg-Dubé	Aandoening	0.5 *
1215	Autosomaal dominante opticusatrofie plus-syndroom	Aandoening	0.5 *
110	Syndroom van Bardet-Biedl	Aandoening	0.5 BP*
100	Ataxie-teleangiëctasie	Aandoening	0.49 *
90795	Congenitale adrenale hyperplasie door deficiëntie van 11-bèta-hydroxylase	Aandoening	0.47 *
379	Chronische granulomateuze ziekte	Aandoening	0.5 BP*
582	Mucopolysacharidose type 4	Aandoening	27.6 *
676	Erfelijke chronische pancreatitis	Aandoening	0.43 *
88	Idiopathische aplastische anemie	Aandoening	0.4 *
77293	Chronische viscerale deficiëntie van zure sfingomyelinase	Aandoening	0.4 BP*
503	Syndroom van Larsen	Aandoening	0.4 BP*
3008	Deficiëntie van pyruvaatcarboxylase	Aandoening	0.4 BP*
289	Syndroom van Ellis-van Creveld	Aandoening	1.1 BP
2869	Syndroom van Peutz-Jeghers	Aandoening	0.4 *
256	Vroeg beginnende gegeneraliseerde dystonie met aanvang in de ledematen	Aandoening	0.4 *
2315	Syndroom van Johanson-Blizzard	Aandoening	0.4 BP*
217085	Mucopolysacharidose type 2, ernstige vorm	Subtype van aandoening	0.4 BP*
1452	Cleidocraniale dysplasie	Aandoening	0.1
99885	Geïsoleerde permanente neonatale diabetes mellitus	Aandoening	0.38 BP*
3440	Syndroom van Waardenburg	Aandoening	0.37 BP*
43393	Myastheen syndroom van Lambert-Eaton	Aandoening	0.35
290	Congenitaal rubellasyndroom	Aandoening	0.35 BP*
179	Chorioretinopathie, Birdshot-type	Aandoening	0.35

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
576	Mucopolidose type II	Aandoening	0.34 BP*
510	Syndroom van Lesch-Nyhan	Aandoening	0.34 BP*
96	Ataxie met vitamine E-deficiëntie	Aandoening	0.33 *
565	Ziekte van Menkes	Aandoening	0.33 BP*
327	Congenitale factor VII-deficiëntie	Aandoening	0.33 *
79473	Porphyria variegata	Aandoening	0.32 *
79269	Syndroom van Sanfilippo type A	Subtype van aandoening	1.4 BP
391665	Homozygote familiale hypercholesterolemie	Aandoening	0.3194
845	Ziekte van Tay-Sachs	Aandoening	0.31 BP*
99886	Transiënte neonatale diabetes mellitus	Aandoening	0.3 BP*
90647	Syndroom van Jervell en Lange-Nielsen	Aandoening	0.3
84	Fanconi-anemie	Aandoening	0.62 BP*
79394	Congenitale ichthyosiforme erythrodermie	Aandoening	0.3 *
633	Syndroom van Laron	Aandoening	0.3 *
628	Diastrofische dysplasie	Aandoening	0.3 BP*
590	Congenitaal myastheen syndroom	Aandoening	0.3 *
581	Mucopolysacharidose type 3	Aandoening	0.3 *
394	Homocystinurie door deficiëntie van cystathionine- β -synthase	Aandoening	1.65 *
324964	Chronische niet-bacteriële osteomyelitis/Chronische terugkerende multifocale osteomyelitis	Aandoening	0.3
3004	Spiegelpolydactylie - vertebrale segmentatie - ledemaatdefecten-syndroom	Aandoening	0.3 *
277	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie door deficiëntie van adenosinedeaminase	Aandoening	0.3 BP*
261	Spierdystrofie van Emery-Dreifuss	Aandoening	0.3 *
258	Congenitale spierdystrofie type 1A	Aandoening	0.3 *
2299	Aortaboogonderbreking	Aandoening	0.3

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
			BP*
229717	Geïsoleerde agammaglobulinemie	Aandoening	0.3
219	Delta-sarcoglycaan-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R6	Aandoening	0.3 *
182050	MYH9-gerelateerde ziekte	Aandoening	0.3 *
845	Ziekte van Tay-Sachs	Aandoening	0.28 BP
811	Syndroom van Shwachman-Diamond	Aandoening	0.28
93571	Dense deposit-ziekte	Subtype van aandoening	0.25
77292	Infantiele neuroviscerale deficiëntie van zure sfingomyelinase	Aandoening	0.25 BP*
702	Ziekte van Pelizaeus-Merzbacher	Aandoening	0.25 *
678	Syndroom van Papillon-Lefèvre	Aandoening	0.25
538	Lymfangioleiomyomatose	Aandoening	0.15
35173	X-gebonden dominante chondrodysplasia punctata	Aandoening	0.25 BP*
910	Xeroderma pigmentosum	Aandoening	0.23 BP*
271861	Hereditaire ATTR-amyloïdose	Aandoening	0.2222
47	X-gebonden agammaglobulinemie	Subtype van aandoening	0.1 *
111	Syndroom van Barth	Aandoening	0.22 *
98813	Hypohidrotische ectodermale dysplasie met immuundeficiëntie	Aandoening	0.2 BP*
893	WAGR-syndroom	Aandoening	0.2 BP
808	Syndroom van Seckel	Aandoening	0.2 BP*
79270	Syndroom van Sanfilippo type B	Subtype van aandoening	0.2 *
596	X-gebonden centronucleaire myopathie	Aandoening	0.2 *
585	Multipole sulfatasedeficiëntie	Aandoening	0.2
534	Oculocerebrorenaal syndroom van Lowe	Aandoening	0.2
534	Oculocerebrorenaal syndroom van Lowe	Aandoening	0.2 *
375	Antiglomerulair basaal membraanziekte	Aandoening	0.2

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
			*
353	Gamma-sarcoglycaan-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R5	Aandoening	0.2 *
35	Propionacidemie	Aandoening	0.2 *
3006	Pyridoxineafhankelijke epilepsie	Aandoening	0.2 BP*
277	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie door deficiëntie van adenosinedeaminase	Aandoening	0.2 *
2635	Metatropische dysplasie	Aandoening	0.2 BP*
2614	Nagel - patella-syndroom	Aandoening	0.2 BP*
238583	Hyperfenylalaninemie door deficiëntie van tetrahydrobiopterine	Aandoening	0.2
235	Syndroom van Dubowitz	Aandoening	0.2 BP*
209916	Extraskeletaal myxoïd chondrosarcoom	Aandoening	0.2 *
2052	Syndroom van Fraser	Aandoening	0.2 BP*
191	Syndroom van Cockayne	Aandoening	0.2 BP*
178478	Botulisme bij zuigeling	Subtype van aandoening	0.2 BP*
1361	Carnosinasedeficiëntie	Aandoening	0.2 BP
166096	Ziekte van von Willebrand type 3	Subtype van aandoening	0.1865
52427	Retinitis punctata albescens	Aandoening	0.125
79404	Ernstige gegeneraliseerde junctionele epidermolysis bullosa	Aandoening	0.17 BP
407	Glycine-encefalopathie	Aandoening	0.17 *
280219	Ziekte van Pelizaeus-Merzbacher, klassieke vorm	Subtype van aandoening	0.17 *
1456	Mid-aorta syndroom	Aandoening	0.17 BP*
745	Ernstige erfelijke trombofilie als gevolg van congenitale proteïne C-deficiëntie	Aandoening	0.16 BP
722	Hypoplasminogenemie	Aandoening	0.16 *
583	Mucopolysacharidose type 6	Aandoening	0.16 BP*
583	Mucopolysacharidose type 6	Aandoening	0.16 *
79430	Syndroom van Hermansky-Pudlak	Aandoening	0.15

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
538	Lymfangioleiomyomatose	Aandoening	0.25 *
335	Congenitale deficiëntie van fibrinogeen	Aandoening	0.15 *
223	Resistentie voor arginine-vasopressine	Aandoening	0.15 *
169154	Ernstige gecombineerde T- B+ immuundeficiëntie door IL-7R-alfa-deficiëntie	Aandoening	0.15 BP
157850	Pantothenaatkinasegeassocieerde neurodegeneratie	Aandoening	0.15 *
118	Bèta-mannosidose	Aandoening	0.14 BP*
763	Pycnodysostose	Aandoening	0.13
3463	Syndroom van Wolfram	Aandoening	0.62 *
52427	Retinitis punctata albescens	Aandoening	0.175 *
33364	Trichothiodystrofie	Aandoening	0.12 BP*
623789	Dysforie van lichaamsintegriteit	Aandoening	0.11
1308	C-syndroom	Aandoening	0.11 *
620102	Niet-syndromale unicononale craniosynostose	Aandoening	0.1049
99842	Deficiëntie van leukocytenadhesie type I	Subtype van aandoening	0.1 *
98810	Paroxysmale niet-kinesiogene dyskinesie	Aandoening	0.1
93322	Geïsoleerde hemimelie van tibia	Aandoening	0.1 BP*
93322	Geïsoleerde hemimelie van tibia	Aandoening	0.1 *
93262	Crouzonsyndroom - acanthosis nigricans	Aandoening	0.1 BP
90793	Congenitale adrenale hyperplasie door deficiëntie van 17-alfa-hydroxylase	Aandoening	0.1 *
906	Syndroom van Wiskott-Aldrich	Aandoening	0.1 *
86834	Juvenile myelomonocyttaire leukemie	Aandoening	0.1 *
773	Ziekte van Refsum	Aandoening	0.1 *
61	Alfa-mannosidose	Aandoening	0.1 *
512	Metachromatische leukodystrofie	Aandoening	0.1

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
			*
507	Leishmaniasis	Aandoening	0.1 *
47	X-gebonden agammaglobulinemie	Subtype van aandoening	0.22
367	Glycogeenstapelingsziekte type 4	Aandoening	0.1 BP
3329	Aplasie van tibia - ectrodactylie-syndroom	Aandoening	0.1 *
32960	Tumornecrosefactorreceptor 1-geassocieerd periodiek syndroom	Aandoening	0.1 *
329	Congenitale factor XI-deficiëntie	Aandoening	0.1 *
326	Congenitale factor V-deficiëntie	Aandoening	0.1 *
31824	Colchicinevergiftiging	Aandoening	0.1 *
298	Mitochondriale neurogastro-intestinale encefalomyopathie	Aandoening	0.1 *
289560	Neurodegeneratie geassocieerd met mitochondriaal membraaneiwit	Aandoening	0.1
2686	Cyclische neutropenie	Aandoening	0.1 *
209335	Autosomaal dominante proximale spinale musculaire atrofie met aanvang bij volwassenen	Aandoening	0.1 *
205	Syndroom van Crigler-Najjar	Aandoening	1.0 *
1959	Syndroom van Evans	Aandoening	0.1 *
1775	Dyskeratosis congenita	Aandoening	0.1 *
1452	Cleidocraniale dysplasie	Aandoening	0.4 BP*
142	Anaplastisch schildklier carcinoom	Aandoening	0.1 *
119	Bèta-sarcoglycaan-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R4	Aandoening	0.1 *
48818	Aceruloplasminemie	Aandoening	0.09
2485	Meloreostose	Aandoening	0.09 *
204	Sporadische ziekte van Creutzfeldt-Jakob	Aandoening	0.088
275777	Hereditaire pulmonale arteriële hypertensie	Subtype van aandoening	0.08 *
189427	Syndroom van Cushing door bilaterale macronodulaire adrenocorticale ziekte	Aandoening	0.08 *
337	Progressieve ossificerende fibrodysplasie	Aandoening	0.05

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
726	Syndroom van Alpers-Huttenlocher	Aandoening	0.07 *
217563	Neonatale acute ademnood door SP-B-deficiëntie	Aandoening	0.067 BP
77261	Ziekte van Gaucher type 3	Subtype van aandoening	0.05 *
633124	Invasieve infectie door scopolariopsis	Aandoening	0.05 *
337	Progressieve ossificerende fibrodysplasie	Aandoening	0.078 *
331	Congenitale factor XIII-deficiëntie	Aandoening	0.05 *
325	Congenitale factor II-deficiëntie	Aandoening	0.05 *
2788	Osteoporose - pseudoglioom-syndroom	Aandoening	0.05 *
620113	Niet-syndromale unilamdoïde craniosynostose	Aandoening	0.0442
99718	Ziekte van Leber-plus	Aandoening	0.04 *
69087	Syndroom van Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	Aandoening	0.035 *
34520	Congenitale spierdystrofie met deficiëntie van integrine alfa-7	Aandoening	0.03 *
280224	Ziekte van Pelizaeus-Merzbacher, overgangsvorm	Subtype van aandoening	0.03 *
280210	Ziekte van Pelizaeus-Merzbacher, connatale vorm	Subtype van aandoening	0.03 *
93976	Anotie	Aandoening	0.028 BP*
740	Progeriasyndroom van Hutchinson-Gilford	Aandoening	0.025 BP
227	Diphallus	Aandoening	0.02 BP
620139	Niet-syndromale unilaterale craniosynostose van sutura sphenofrontalis	Aandoening	0.0136
77260	Ziekte van Gaucher type 2	Subtype van aandoening	0.01 *
584	Mucopolysacharidose type 7	Aandoening	0.01 *
3169	Sirenomelie	Aandoening	0.009 *
90308	Syndroom van Klippel-Trénaunay	Aandoening	0.007 *
740	Progeriasyndroom van Hutchinson-Gilford	Aandoening	0.005
141077	Epignathus	Subtype van	1.68

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie (/100,000)
		aandoening	BP
140	Campomele dysplasie	Aandoening	1.875 BP

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

Lijst van ziekten volgens afnemende incidentie

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte incidentie (/100,000)
99828	Denguekoorts	Aandoening	714.0
91546	Ziekte van Lyme	Aandoening	177.5 *
673	Malaria	Aandoening	73.0
558	Syndroom van Marfan	Aandoening	25.0 *
507	Leishmaniasis	Aandoening	25.0
178320	Acuut letsel van long	Aandoening	25.0 *
91546	Ziekte van Lyme	Aandoening	21.9
813	Syndroom van Silver-Russell	Aandoening	15.5 *
461	Recessieve X-gebonden ichthyosis	Aandoening	15.0 *
268316	Complicatie bij hemodialyse	Aandoening	13.0 *
641350	Hypofysitis geïnduceerd door immuuntherapie	Aandoening	12.8074 *
1546	Cryptokokkose	Aandoening	11.0 *
848	Bèta-thalassemie	Aandoening	1.0
2209	Maternale fenyktonurie	Aandoening	10.0 *
137839	Lemierresyndroom	Aandoening	10.0 *
3467	Erfelijke xanthinurie	Aandoening	9.05 *
1489	Kinkhoest	Aandoening	8.9 *
1941	Juvenile absence-epilepsie	Aandoening	7.5 *
289390	Primair syndroom van Sjögren	Aandoening	6.92
3002	Immuutrombocytopenie	Aandoening	6.75 *
29073	Multipel myeloom	Aandoening	6.0
213504	Ovarieel adenocarcinoom	Aandoening	5.97 *
2032	Idiopathische pulmonale fibrose	Aandoening	5.55
146	Gedifferentieerd schildklier carcinoom	Aandoening	5.25
99977	Plaveiselcelcarcinoom van oesofagus	Aandoening	3.357 *
536	Systemische lupus erythematosus	Aandoening	5.14
3099	Reumatische koorts	Aandoening	5.0 *
139417	Acute transversale myelitis	Aandoening	4.72
494550	Plaveiselcelcarcinoom van larynx	Aandoening	4.61 *
89936	X-gebonden hypofosfatemie	Aandoening	4.5
213767	Plaveiselcelcarcinoom van cervix uteri	Aandoening	4.28 *
70591	Chronische trombo-embolische pulmonale hypertensie	Aandoening	4.2 *
70567	Cholangiocarcinoom	Aandoening	4.2
70567	Cholangiocarcinoom	Aandoening	4.0 *
585867	Acute myeloïde leukemie met t(9;22)(q34.1;q11.2)	Aandoening	4.0
2929	Juvenile polyposis-syndroom	Aandoening	3.85 *
548	Lepra	Aandoening	3.7
213528	Zeldzaam adenocarcinoom van borst	Aandoening	3.55 *
502363	Plaveiselcelcarcinoom van mondholte	Aandoening	3.51 *
99977	Plaveiselcelcarcinoom van oesofagus	Aandoening	5.2
99976	Adenocarcinoom van oesofagus	Aandoening	3.264 *
210159	Volwassen hepatocellulair carcinoom	Aandoening	3.22 *

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte incidentie (/100,000)
500478	Plaveiselcelcarcinoom van orofarynx	Aandoening	3.12 *
99745	Tyfus	Aandoening	3.0 *
99429	Complete androgeeninsensitiviteitssyndroom	Aandoening	3.0 *
360	Glioblastoom	Aandoening	3.0
186	Primaire biliare cholangitis	Aandoening	2.57 *
154	Familiale geïsoleerde gedilateerde cardiomyopathie	Aandoening	2.91 *
454821	Pleomorf adenoom van speekselklier	Subtype van aandoening	2.725
95716	Familiale dyshormonogenese van schildklier	Aandoening	2.67
424991	Adenocarcinoom van galblaas en extrahepatische galwegen	Aandoening	2.62 *
70	Proximale spinale spieratrofie	Aandoening	2.6 *
186	Primaire biliare cholangitis	Aandoening	3.0
91349	Niet-functioneel hypofyseadenoom	Aandoening	1.05
360	Glioblastoom	Aandoening	2.52 *
324964	Chronische niet-bacteriële osteomyelitis/Chronische terugkerende multifocale osteomyelitis	Aandoening	2.5
2038	Pulmonale arterioveneuze malformatie	Aandoening	2.5
391	Klassiek Hodgkin-lymfoom	Aandoening	2.463 *
29073	Multipel myeloom	Aandoening	2.4 *
803	Amyotrofische laterale sclerose	Aandoening	2.2 *
707	Pest	Aandoening	2.2 *
545	Folliculair lymfoom	Aandoening	2.192 *
79239	Klassieke galactosemie	Aandoening	2.1 *
166119	Geïsoleerde osteopoikilose	Aandoening	2.0
146	Gedifferentieerd schildklier carcinoom	Aandoening	2.0 *
319276	Heldercellig renaal carcinoom	Aandoening	1.99 *
729	Polycythemia vera	Aandoening	1.9 *
50251	Pleuraal mesothelioom	Aandoening	1.9 *
102	Multipel systeematrofie	Aandoening	1.8
854	Primitieve poortadertrombose	Aandoening	1.72 *
842	Testiculaire seminomateuze kiemceltumor	Aandoening	1.71 *
589	Myasthenia gravis	Aandoening	1.7 *
355	Ziekte van Gaucher	Aandoening	1.7 *
810	Shigellose	Aandoening	1.68 *
583861	Geïsoleerde trombose van vena mesenterica	Aandoening	1.6 *
618	Familiaal melanoom	Aandoening	1.5 *
598216	Urotheelcarcinoom van hogere urinewegen	Aandoening	1.5
35	Propionacidemie	Aandoening	1.5
26106	Hereditaire diffuse maagkanker	Aandoening	1.5 *
549	Veteranen ziekte	Aandoening	1.4 *
803	Amyotrofische laterale sclerose	Aandoening	1.35
250923	Geïsoleerde aniridie	Aandoening	1.31 *
98843	Klassiek Hodgkin-lymfoom, type nodulaire sclerose	Subtype van aandoening	1.28 *
494547	Plaveiselcelcarcinoom van hypofarynx	Aandoening	1.27 *
635	Neuroblastoom	Aandoening	1.26

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte incidentie (/100,000)
521	Chronische myeloïde leukemie	Aandoening	1.25 *
363494	Testiculaire niet-seminomateuze kiemceltumor	Aandoening	1.21 *
673	Malaria	Aandoening	1.2 *
313920	Epstein-Barrvirus-geassocieerd gastrisch carcinoom	Aandoening	1.2
2137	Auto-immune hepatitis	Aandoening	1.2
85443	AL-amyloïdose	Aandoening	1.044
91349	Niet-functioneel hypofyseadenoom	Aandoening	2.55 *
85443	AL-amyloïdose	Aandoening	1.1177 *
502366	Plaveiselcelcarcinoom van lip	Aandoening	1.02
213772	Adenocarcinoom van cervix uteri	Aandoening	1.01 *
848	Bèta-thalassemie	Aandoening	10.0 *
824	Primaire myelofibrose	Aandoening	1.0 *
727	Microscopische polyangiitis	Aandoening	1.0 *
69078	Liposarcoom	Aandoening	1.0 *
54595	Craniofaryngioom	Aandoening	1.0
44890	Gastro-intestinale stromale tumor	Aandoening	1.0 *
44890	Gastro-intestinale stromale tumor	Aandoening	1.0
400	Cystische echinokokkose	Aandoening	1.0 *
3148	Maligne tumor van perifere zenuwschede	Aandoening	1.0
209964	Solitaire rectale ulcus-syndroom	Aandoening	1.0 *
157798	Gekartelde polyposis-syndroom	Aandoening	1.0
577	Mucopolipidose type III	Aandoening	0.985 *
221	Dermatomyositis	Aandoening	0.9704
97560	Primaire membraneuze glomerulonefritis	Aandoening	0.8103
2023	Ongedifferentieerd pleomorf sarcoom	Aandoening	0.9 *
900	Granulomatose met polyangiitis	Aandoening	0.85 *
398961	Mucineus adenocarcinoom van ovarium	Aandoening	0.85 *
97560	Primaire membraneuze glomerulonefritis	Aandoening	0.9194 *
454723	Endometrioïd carcinoom van ovarium	Aandoening	0.81 *
424019	Plaveiselcelcarcinoom van anaal kanaal	Aandoening	0.81 *
33226	Macroglobulinemie van Waldenström	Aandoening	0.81 *
930	Idiopathische achalasie	Aandoening	0.77
171	Primaire scleroserende cholangitis	Aandoening	0.77 *
2137	Auto-immune hepatitis	Aandoening	0.75 *
48104	Pyoderma gangrenosum	Aandoening	0.74
340	Hemorragische koorts - renaal syndroom	Aandoening	0.74 *
276145	Maligne epitheliale tumor van speekselklieren	Aandoening	0.73 *
99976	Adenocarcinoom van oesofagus	Aandoening	0.7
100070	Progressieve niet-vloeiende afasie	Aandoening	0.7 *
98823	Chronische myelomonocytaire leukemie	Aandoening	0.68
289596	Juveniel nasofaryngeaal angiofibroom	Aandoening	0.6666
79139	Japanse encefalitis	Aandoening	0.65 *
683	Progressieve supranucleaire paralyse	Aandoening	0.65
171	Primaire scleroserende cholangitis	Aandoening	0.65
85414	Juveniele idiopathische artritis met systemische aanvang	Aandoening	0.6
83597	Acute gedissemineerde encefalomyelitis	Aandoening	0.6 *

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte incidentie (/100,000)
101330	Porphyria cutanea tarda	Aandoening	0.6 *
780	Rhabdomyosarcoom	Aandoening	0.59 *
104075	Adenocarcinoom van dunne darm	Aandoening	0.588 *
732	Polymyositis	Aandoening	0.585 *
398058	Plaveiselcelcarcinoom van penis	Aandoening	0.57 *
86830	Chronische myeloproliferatieve ziekte, niet-classificeerbaar	Aandoening	0.53 *
589	Myasthenia gravis	Aandoening	0.53
99971	Goed gedifferentieerd liposarcoom	Subtype van aandoening	0.51 *
180275	Ziekte van Paget van tepel	Aandoening	0.51 *
280921	Idiopathische panuveïtis	Aandoening	0.5051 *
99828	Denguekoorts	Aandoening	0.5 *
980	Afwezigheid van longslagader	Aandoening	0.5 *
39044	Melanoom van uvea	Aandoening	0.5 *
2584	Klassieke mycosis fungoides	Aandoening	0.5 *
191	Syndroom van Cockayne	Aandoening	0.5 *
3318	Essentiële trombocytemie	Aandoening	0.48 *
963	Acromegalie	Aandoening	0.47
533	Listeriose	Aandoening	0.43 *
98844	Klassiek Hodgkin-lymfoom, type gemengde cellulariteit	Subtype van aandoening	0.42 *
424943	Adenocarcinoom van lever en intrahepatische galwegen	Aandoening	0.412 *
86872	T-celleukemie met grote granulaire lymfocyten	Aandoening	0.4 *
820	Syndroom van Sneddon	Aandoening	0.4 *
570422	Deficiëntie van galactosemutarotase	Aandoening	0.4
83484	Saint Louis-encefalitis	Aandoening	0.38 *
399	Ziekte van Huntington	Aandoening	0.38
36426	Syndroom van Stevens-Johnson	Subtype van aandoening	0.36 *
150	Carcinoom van nasofarynx	Aandoening	0.36 *
728	Recidiverende polychondritis	Aandoening	0.35
54057	Trombotische trombocytopenische purpura	Aandoening	0.35
500464	Plaveiselcelcarcinoom van neusholte en neusbijholten	Aandoening	0.35
49041	IgG4-gerelateerde retroperitoneale fibrose	Subtype van aandoening	0.35 *
33276	Kaposi-sarcoom	Aandoening	0.34 *
533	Listeriose	Aandoening	0.337
398971	Heldercellig adenocarcinoom van ovarium	Aandoening	0.32 *
1070	Anisakiasis	Aandoening	0.32
873	Desmoïde tumor	Aandoening	0.3 *
52417	MALT-lymfoom	Aandoening	0.3 *
293173	Acute gegeneraliseerde exanthemateuze pustulose	Aandoening	0.3
29072	Hereditair feochromocytoom-paraganglioom	Aandoening	0.3
1930	Encefalitis door herpes-simplexvirus	Aandoening	0.3
178478	Botulisme bij zuigeling	Subtype van aandoening	0.3 *

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte incidentie (/100,000)
93672	Juveniele dermatomyositis	Aandoening	0.295
58017	Klassieke haarcelleukemie	Aandoening	0.29 *
99970	Gededifferentieerd liposarcoom	Subtype van aandoening	0.27 *
79140	Cutaan neuro-endocrien carcinoom	Aandoening	0.27
83330	Proximale spinale spieratrofie type 1	Subtype van aandoening	0.26 *
168999	Maligne melanoom van mucosa	Aandoening	0.26 *
567548	Idiopathisch steroidresistent nefrotisch syndroom	Aandoening	0.2582
424016	Adenocarcinoom van anaal kanaal	Aandoening	0.253 *
97279	Insulinoom	Aandoening	0.25
623615	Auto-immune limbische encefalitis	Aandoening	0.25 *
329977	Klassieke neuro-endocriene tumor van appendix	Subtype van aandoening	0.25
251627	Oligodendroglioom	Aandoening	0.25 *
139423	Idiopathische acute transversale myelitis	Subtype van aandoening	0.25 *
55880	Chondrosarcoom	Aandoening	0.24 *
668	Osteosarcoom	Aandoening	0.23 *
623626	Paraneoplastische cerebellaire degeneratie	Aandoening	0.2225 *
1332	Medullair schildklier carcinoom	Aandoening	0.22 *
423786	Ongedifferentieerd carcinoom van maag	Aandoening	0.211 *
96253	Ziekte van Cushing	Aandoening	0.2 *
3392	Tularemie	Aandoening	0.2 *
100085	Primair neuro-endocrien carcinoom van lever	Aandoening	0.2
95455	Syndroom van Stevens-Johnson/toxische epidermale necrolyse-spectrum	Aandoening	0.19
71211	Neuromyelitis optica	Aandoening	0.1877
183	Eosinofiele granulomatose met polyangiitis	Aandoening	0.18 *
543	Burkitt-lymfoom	Aandoening	0.17 *
517	Acute myelomonocytaire leukemie	Aandoening	0.17 *
142	Anaplastisch schildklier carcinoom	Aandoening	0.17 *
781	Q-koorts	Aandoening	0.16 *
284	Alveolaire echinokokkose	Aandoening	0.16 *
251636	Ependymoom	Aandoening	0.16 *
599480	Verworven hemofilie A	Aandoening	0.1505 *
913	Syndroom van Zollinger-Ellison	Aandoening	0.15 *
86839	Myelodysplastisch neoplasma met overmaat aan blasten	Aandoening	0.15 *
33402	Pediatrisch hepatocellulair carcinoom	Aandoening	0.15 *
329918	C3-glomerulopathie	Subtype van aandoening	0.15 *
363976	Reusceltumor van bot	Aandoening	0.1404
99867	Thymoom	Aandoening	0.14 *
654	Nefroblastoom	Aandoening	0.14 *
319298	Papillair niercel carcinoom	Aandoening	0.14 *
79140	Cutaan neuro-endocrien carcinoom	Aandoening	0.13 *
514	Acute monoblastische leukemie	Aandoening	0.13 *

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte incidentie (/100,000)
319	Skeletaal Ewing-sarcoom	Aandoening	0.13 *
913	Syndroom van Zollinger-Ellison	Aandoening	0.125
99915	Maligne granulosa-cel-tumor van ovarium	Aandoening	0.12 *
86893	Nodulair lymfocyt-predominant Hodgkin-lymfoom	Aandoening	0.12
509	Leptospirose	Aandoening	0.12 *
324625	Chikungunya	Aandoening	0.12 *
213716	Plaveiselcelcarcinoom van corpus uteri	Aandoening	0.12 *
213512	Maligne mengtumor van Müller van ovarium	Aandoening	0.12 *
2086	Optische banenglioom	Aandoening	0.12
204	Sporadische ziekte van Creutzfeldt-Jakob	Aandoening	0.118
418959	Plaveiselcelcarcinoom van maag	Aandoening	0.115 *
424002	Plaveiselcelcarcinoom van rectum	Aandoening	0.113 *
616	Medulloblastoom	Aandoening	0.11 *
520	Acute promyelocytische leukemie	Aandoening	0.11 *
99967	Myxoid/rondcellig liposarcoom	Subtype van aandoening	0.1 *
98919	Syndroom van Miller-Fisher	Aandoening	0.1 *
98845	Klassiek Hodgkin-lymfoom, lymfocytrijk type	Subtype van aandoening	0.1 *
53035	Ziekte van Caroli	Aandoening	0.1
37553	Syndroom van Andersen-Tawil	Aandoening	0.1 *
26790	Pseudomyxoma peritonei	Aandoening	0.1
2382	Syndroom van Lennox-Gastaut	Aandoening	0.1 *
2314	Autosomaal dominant hyper-IgE-syndroom door STAT3-deficiëntie	Aandoening	0.1 *
228371	Door voedsel veroorzaakt botulisme	Subtype van aandoening	0.1 *
1822	Dysplasia epiphysealis hemimelica	Aandoening	0.1
178475	Wondbotulisme	Subtype van aandoening	0.1 *
131	Syndroom van Budd-Chiari	Aandoening	0.1
112	Syndroom van Bartter	Aandoening	0.1 *
86893	Nodulair lymfocyt-predominant Hodgkin-lymfoom	Aandoening	0.095 *
75564	Verworven idiopathische sideroblastische anemie	Aandoening	0.09 *
251630	Anaplastisch oligodendroglioom	Aandoening	0.09 *
1304	Brucellose	Aandoening	0.09 *
3287	Takayasu-arteriitis	Aandoening	0.084 *
375	Antiglomerulair basaal membraanziekte	Aandoening	0.08 *
398987	Maligne teratoom van ovarium	Aandoening	0.07 *
79277	Congenitale erythropoëtische porfyrie	Aandoening	0.065 *
86843	Acute panmyelose met myelofibrose	Aandoening	0.06 *
863	Trichinellose	Aandoening	0.06 *
213531	Metaplastisch carcinoom van borst	Aandoening	0.06 *
99969	Pleomorf liposarcoom	Subtype van aandoening	0.05 *
86852	B-cel-prolymfocytenleukemie	Aandoening	0.05 *
790	Retinoblastoom	Aandoening	0.05 *

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte incidentie (/100,000)
213557	Speekselklier-type kanker van borst	Aandoening	0.05 *
418951	Ongedifferentieerd carcinoom van oesofagus	Aandoening	0.044 *
99931	Idiopathische pulmonale hemosiderose	Aandoening	0.0425 *
99912	Dysgerminoom van ovarium	Aandoening	0.04 *
98846	Klassiek Hodgkin-lymfoom, lymfocytarm type	Subtype van aandoening	0.04 *
454714	Plasmacelleukemie	Aandoening	0.04 *
331	Congenitale factor XIII-deficiëntie	Aandoening	0.04 *
300385	Hypofysecarcinoom	Aandoening	0.04 *
248111	Juveniele ziekte van Huntington	Aandoening	0.04 *
168960	Refractaire anemie met exces aan blasten in transformatie	Aandoening	0.04 *
357034	Unilateraal retinoblastoom	Subtype van aandoening	0.038 *
83476	West-Nijl-encefalitis	Aandoening	0.036 *
2573	Moyamoya-ziekte	Aandoening	0.035 *
424996	Plaveiselcelcarcinoom van galblaas en extrahepatische galwegen	Aandoening	0.032 *
99865	Spermatocytisch seminoom	Aandoening	0.03 *
46487	Epidermolysis bullosa acquisita	Aandoening	0.03 *
33355	Reticulaire dysgenese	Aandoening	0.03 *
290	Congenitaal rubellasyndroom	Aandoening	0.03 *
251576	Gliosaroom	Subtype van aandoening	0.03 *
1501	Bijnierschorscarcinoom	Aandoening	0.03 *
424046	Acinuscelcarcinoom van pancreas	Aandoening	0.029 *
423994	Plaveiselcelcarcinoom van colon	Aandoening	0.026 *
401920	Fibrolamellair hepatocellulair carcinoom	Aandoening	0.025 *
329984	Slijmbekercelcarcinoom	Subtype van aandoening	0.025
3299	Tetanus	Aandoening	0.024 *
424039	Plaveiselcelcarcinoom van pancreas	Aandoening	0.023 *
1267	Botulisme	Aandoening	0.022 *
99928	Trofoblasttumor aan implantatiezijde van placenta	Aandoening	0.02 *
98834	Acute myeloblastische leukemie met maturatie	Aandoening	0.02 *
86850	Myeloïd saroom	Aandoening	0.02 *
518	Acute megakaryoblastische leukemie	Aandoening	0.02 *
449	Hepatoblastoom	Aandoening	0.02 *
363489	Sex cord-stromale tumor van testis	Aandoening	0.02 *
251909	Pineoblastoom	Aandoening	0.02 *
251679	Astroblastoom	Aandoening	0.02 *
251579	Reuscelglioblastoom	Subtype van aandoening	0.02 *
1957	Esthesioneuroblastoom	Aandoening	0.02 *
143	Bijschildklierkarcinoom	Aandoening	0.02 *
1183	Opsoclonus - myoclonus-syndroom	Aandoening	0.02 *
424970	Ongedifferentieerd carcinoom van lever en intrahepatische galwegen	Aandoening	0.015 *
31837	Pulmonale veno-occlusieve ziekte	Aandoening	0.015 *

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Geschatte incidentie (/100,000)
538	Lymfangioleiomyomatose	Aandoening	0.0135
79276	Acute intermitterende porfyrie	Aandoening	0.013 *
79278	Autosomale erythropoëtische protoporfyrie	Aandoening	0.012 *
424058	Intraductaal papillair mucineus carcinoom van pancreas	Aandoening	0.011 *
98833	Acute myeloblastische leukemie zonder maturatie	Aandoening	0.01 *
98832	Acute myeloïde leukemie met minimale differentiatie	Aandoening	0.01 *
55881	Adamantinoom	Aandoening	0.01 *
424053	Mucineus cystadenocarcinoom van pancreas	Aandoening	0.01 *
319303	Chromofoob niercelcarcinoom	Aandoening	0.01 *
251899	Carcinoom van plexus choroideus	Aandoening	0.01 *
251863	Desmoplastisch/nodulair medulloblastoom	Subtype van aandoening	0.01 *
251607	Pleomorf xanthoastrocytoma	Aandoening	0.01 *
251598	Protoplasmisch astrocytoma	Subtype van aandoening	0.01 *
251582	Gliomatosis cerebri	Aandoening	0.01 *
2030	Fibrosarcoom	Aandoening	0.01 *
180234	Gemengde kiemceltumor	Aandoening	0.01 *
180226	Embryonaal carcinoom	Aandoening	0.01 *
168966	Samengesteld lymfoom	Aandoening	0.01 *
424975	Plaveiselcelcarcinoom van lever en intrahepatische galwegen	Aandoening	0.009 *
79473	Porphyria variegata	Aandoening	0.008 *
423968	Plaveiselcelcarcinoom van dunne darm	Aandoening	0.008 *
284343	DICER1-tumorpredispositiesyndroom	Aandoening	0.007
356	Syndroom van Gerstmann-Straussler-Scheinker	Aandoening	0.0055
97280	Glucagonoom	Aandoening	0.005 *
418945	Carcinoom van oesofagus, speekselklier-type	Aandoening	0.004 *
424065	Solide pseudopapillair carcinoom van pancreas	Aandoening	0.003 *
97283	Somatostatinoom	Aandoening	0.0025 *
424982	Biliair cystadenocarcinoom	Aandoening	0.002 *
424080	Ongedifferentieerd carcinoom met osteoclastachtige reuscellen van pancreas	Aandoening	0.001 *

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

Lijst van ziekten volgens afnemend aantal gepubliceerde gevallen of families

1- Aantal gepubliceerde gevallen

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
319218	Ebola hemorrhagische koorts	Aandoening	28220 Geval(len)
227972	Toxische olie-syndroom	Aandoening	20000 Geval(len)
454745	Kuru	Aandoening	2700 Geval(len)
50918	Ziekte van Kikuchi-Fujimoto	Aandoening	1052 Geval(len)
2309	Pachyonychia congenita	Aandoening	1000 Geval(len)
158014	Ziekte van Rosaï-Dorfman	Aandoening	1000 Geval(len)
64	Syndroom van Alström	Aandoening	950 Geval(len)
454836	Vogelgriep	Aandoening	826 Geval(len)
83312	Rickettsiapokken	Aandoening	800 Geval(len)
1359	Carney-complex	Aandoening	750 Geval(len)
840	Syringocystadenoma papilliferum	Aandoening	730 Geval(len)
71276	Silent sinus-syndroom	Aandoening	558 Geval(len)
99825	Nipah-virusziekte	Aandoening	556 Geval(len)
99826	Marburg hemorrhagische koorts	Aandoening	500 Geval(len)
79282	Methylmalonacidurie met homocystinurie, type cblC	Subtype van aandoening	500 Geval(len)
73256	Centraal neurocytoom	Aandoening	500 Geval(len)
69077	Rhabdoïde tumor	Aandoening	500 Geval(len)
530	Lipoïdproteïnose	Aandoening	500 Geval(len)
42642	PFAPA-syndroom	Aandoening	500 Geval(len)
35687	Ziekte van Erdheim-Chester	Aandoening	500 Geval(len)
3261	Auto-immuun lymfoproliferatief syndroom	Aandoening	500 Geval(len)
2930	Syndroom van Cronkhite-Canada	Aandoening	500 Geval(len)
26	Methylmalonacidemie met homocystinurie	Aandoening	500 Geval(len)
2138	46,XX ovotesticulaire geslachtsontwikkelingsstoornis	Aandoening	500 Geval(len)
167	Syndroom van Chédiak-Higashi	Aandoening	500 Geval(len)
85448	AGel-amyloïdose	Aandoening	475 Geval(len)
79312	Vitamine B12-resistente methylmalonacidemie type mut-	Subtype van aandoening	450 Geval(len)
22	Succinyl-semialdehyde-dehydrogenasedeficiëntie	Aandoening	450 Geval(len)
79501	Puntvormige palmoplantaire keratodermie type 1	Aandoening	437 Geval(len)
411593	Insuline-auto-immuun syndroom	Aandoening	404 Geval(len)
662	Gelenagelsyndroom	Aandoening	400 Geval(len)
649	Ziekte van Norrie	Aandoening	400 Geval(len)
352540	Oncogene osteomalacie	Aandoening	400 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
35125	Epidermale naevus-syndroom	Aandoening	400 Geval(len)
3348	Tracheobronchopathia osteochondroplastica	Aandoening	400 Geval(len)
2909	Syndroom van Rothmund-Thomson	Aandoening	400 Geval(len)
100025	Alfa-zwareketenziekte	Subtype van aandoening	400 Geval(len)
974	Syndroom van Adams-Oliver	Aandoening	398 Geval(len)
238606	Primaire orthostatische tremor	Aandoening	390 Geval(len)
83453	Vulvovaginaal-gingivaal syndroom	Aandoening	380 Geval(len)
96170	Syndroom van Emanuel	Aandoening	350 Geval(len)
85458	Cerebrale amyloïdangiopathie	Aandoening	350 Geval(len)
64741	Pulmonaal blastoom	Aandoening	350 Geval(len)
3269	Geïsoleerde radio-ulnaire synostose	Aandoening	350 Geval(len)
2968	Deficiëntie van leukocytenadhesie	Aandoening	350 Geval(len)
59	Syndroom van Allan-Herndon-Dudley	Aandoening	320 Geval(len)
838	Syndroom van Susac	Aandoening	304 Geval(len)
99147	Verworven syndroom van von Willebrand	Aandoening	300 Geval(len)
83469	Desmoplastische klein- en rondcellige tumor	Aandoening	300 Geval(len)
73	Ziekte van Gorham-Stout	Aandoening	300 Geval(len)
570	Syndroom van Moebius	Aandoening	300 Geval(len)
525	Lichen planopilaris	Aandoening	300 Geval(len)
51608	Gegeneraliseerde arteriële calcificatie in de kindertijd	Aandoening	300 Geval(len)
501	Ziekte van Lafora	Aandoening	300 Geval(len)
482	Ziekte van Kimura	Aandoening	300 Geval(len)
42775	PHACE-syndroom	Aandoening	300 Geval(len)
41	Dyschromatosis symmetrica hereditaria	Aandoening	300 Geval(len)
3347	Syndroom van Mounier-Kühn	Aandoening	300 Geval(len)
309025	Deficiëntie van mevalonaatkinase	Aandoening	300 Geval(len)
3071	Syndroom van Costello	Aandoening	300 Geval(len)
247245	Oppervlakkige siderose	Aandoening	300 Geval(len)
237	Duplicatie van urethra	Aandoening	300 Geval(len)
2330	Fenomeen van Kasabach-Merritt	Aandoening	300 Geval(len)
228302	Carnitinepalmitoyltransferase II-deficiëntie, myopathische vorm	Subtype van aandoening	300 Geval(len)
220	Syndroom van Denys-Drash	Aandoening	300 Geval(len)
2092	Focale dermale hypoplasie	Aandoening	300 Geval(len)
206569	Immuungemedieerde necrotiserende myopathie	Aandoening	300 Geval(len)
184	Cherubisme	Aandoening	300 Geval(len)
157	Deficiëntie van carnitinepalmitoyltransferase II	Aandoening	300 Geval(len)
1556	Cutis marmorata telangiectatica congenita	Aandoening	300 Geval(len)
1467	Syndroom van Cogan	Aandoening	300 Geval(len)
1340	Cardiofaciocutaan syndroom	Aandoening	300 Geval(len)
1328	Ziekte van Camurati-Engelmann	Aandoening	300 Geval(len)
125	Syndroom van Bloom	Aandoening	300 Geval(len)
500	Syndroom van Noonan met meervoudige lentigines	Aandoening	296 Geval(len)
363549	Acute encefalopathie met bifasische insulten en late gereduceerde diffusie	Aandoening	283 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
599373	STXBP1-gerelateerde encefalopathie	Aandoening	282 Geval(len)
2070	Eosinofiele gastro-enteritis	Aandoening	280 Geval(len)
566943	Syndroom van Mueller-Weiss	Aandoening	277 Geval(len)
137667	Capillaire malformatie-arterioveneuze malformatie	Aandoening	261 Geval(len)
98954	Corneadystrofie van Meesmann	Aandoening	250 Geval(len)
90283	Lupus erythematosus tumidus	Aandoening	250 Geval(len)
77258	Trichorinofalangeaal syndroom type 1	Aandoening	250 Geval(len)
397596	Geactiveerd PI3K-delta-syndroom	Aandoening	250 Geval(len)
373	Syndroom van Simpson-Golabi-Behmel	Aandoening	250 Geval(len)
2908	Epidermolysis bullosa van Kindler	Aandoening	250 Geval(len)
221074	Ziekte van Marchiafava-Bignami	Aandoening	250 Geval(len)
167635	Scleromyxoedeem	Aandoening	250 Geval(len)
163634	Syndroom van Maffucci	Aandoening	250 Geval(len)
100006	ABèta-amyloïdose, Nederlands type	Subtype van aandoening	250 Geval(len)
199318	15q13.3-microdeletiesyndroom	Aandoening	246 Geval(len)
2710	Oculodentodigitale dysplasie	Aandoening	243 Geval(len)
464453	Verworven methemoglobinemie	Aandoening	242 Geval(len)
169105	Syndroom van Good	Aandoening	241 Geval(len)
99642	Spondylo-epimetafysaire dysplasie, Handigodu-type	Aandoening	234 Geval(len)
2241	Megacystis - microcolon - intestinale hypoperistaltiek-syndroom	Aandoening	230 Geval(len)
1708	Mozaïektrisomie 16	Aandoening	226 Geval(len)
65285	Ziekte van Lhermitte-Duclos	Aandoening	220 Geval(len)
1727	22q11.2-duplicatiesyndroom	Aandoening	216 Geval(len)
2796	Pachydermoperiostose	Aandoening	204 Geval(len)
2510	Microsyndroom	Aandoening	203 Geval(len)
33364	Trichothiodystrofie	Aandoening	201 Geval(len)
99050	Abnormale oorsprong van rechter- of linkerlongslagader in aorta	Aandoening	200 Geval(len)
97360	Syndroom van Robinow	Aandoening	200 Geval(len)
901	Syndroom van Wells	Aandoening	200 Geval(len)
847	X-gebonden alfa-thalassemie - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	200 Geval(len)
79277	Congenitale erythropoëtische porfyrie	Aandoening	200 Geval(len)
79255	GM1-gangliosidose type 1	Subtype van aandoening	200 Geval(len)
75563	X-gebonden sideroblastische anemie	Aandoening	200 Geval(len)
679	Maligne atrofische papulose	Subtype van aandoening	200 Geval(len)
66630	Congenitale pseudoartrose van clavicula	Aandoening	200 Geval(len)
599490	Verworven deficiëntie van factor V	Aandoening	200 Geval(len)
575	Syndroom van Muckle-Wells	Aandoening	200 Geval(len)
565612	Primaire cardiomyovasculopathie door depositie van triglyceriden	Aandoening	200 Geval(len)
559	Syndroom van Marinesco-Sjögren	Aandoening	200 Geval(len)
523	Erfelijke leiomyomatose en niercelkanker	Aandoening	200 Geval(len)
48686	Primair effusie-lymfom	Aandoening	200 Geval(len)
48652	Syndroom van Phelan-McDermid	Aandoening	200 Geval(len)
48377	Subcorneale pustuleuze dermatose	Aandoening	200 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
457	Harlekijnichthyosis	Aandoening	200 Geval(len)
414	Gyrate atrofie van choroidea en retina	Aandoening	200 Geval(len)
343	Hyperimmunoglobulinemie D met periodieke koorts	Subtype van aandoening	200 Geval(len)
317	Erythrokeratoderma variabilis	Aandoening	200 Geval(len)
306516	Primaire hypomagnesiëmie met hypercalciurie en nefrocalcinose	Aandoening	200 Geval(len)
302	Hereditaire epidermodysplasia verruciformis	Aandoening	200 Geval(len)
289494	4H-leukodystrofie	Aandoening	200 Geval(len)
2616	3M-syndroom	Aandoening	200 Geval(len)
261183	15q11.2-microdeletiesyndroom	Aandoening	200 Geval(len)
221016	Syndroom van Rothmund-Thomson type 2	Subtype van aandoening	200 Geval(len)
220407	Gelimiteerde systemische sclerose	Subtype van aandoening	200 Geval(len)
2088	Syndroom van Fanconi-Bickel	Aandoening	200 Geval(len)
199267	Infantiele digitale fibromatose	Aandoening	200 Geval(len)
1986	Gollop-Wolfgangcomplex	Aandoening	200 Geval(len)
1980	Bilaterale striatopallidodentate calcinose	Aandoening	200 Geval(len)
193	Syndroom van Cohen	Aandoening	200 Geval(len)
1540	Syndroom van Jackson-Weiss	Aandoening	200 Geval(len)
139436	Multicentrische reticulohistiocytose	Aandoening	200 Geval(len)
137867	Motorneuronziekte van Madras	Aandoening	200 Geval(len)
1300	Autosomaal dominant popliteaal pterygium-syndroom	Aandoening	200 Geval(len)
1063	Tufted angioom	Aandoening	200 Geval(len)
1059	'Blue rubber bleb'-naevus	Aandoening	200 Geval(len)
627	Syndroom van Nance-Horan	Aandoening	196 Geval(len)
402035	Eosinofiele colitis	Aandoening	196 Geval(len)
37042	X-gebonden immuundisregulatie - polyendocrinopathie - enteropathie-syndroom	Aandoening	195 Geval(len)
699	Syndroom van Pearson	Aandoening	194 Geval(len)
28	Vitamine B12-responsieve methylmalonacidemie	Aandoening	192 Geval(len)
1465	Syndroom van Coffin-Siris	Aandoening	190 Geval(len)
293381	Epitheliale terugkerende erosiedystrofie	Aandoening	186 Geval(len)
31150	Ziekte van Tangier	Aandoening	185 Geval(len)
757	Pseudohypoaldosteronisme type 2	Aandoening	180 Geval(len)
319552	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door volledige IL12RB1-deficiëntie	Aandoening	180 Geval(len)
254509	Iatrogeen botulisme	Subtype van aandoening	180 Geval(len)
2237	Hypoparathyreoïdie - sensorineurale doofheid - nierziekte-syndroom	Aandoening	180 Geval(len)
1475	Renaal coloboom-syndroom	Aandoening	180 Geval(len)
572	Immuundeficiëntie door verstoorde expressie van MHC klasse II	Aandoening	179 Geval(len)
98960	Corneadystrofie van Thiel-Behnke	Aandoening	173 Geval(len)
576278	SATB2-geassocieerd syndroom	Aandoening	171 Geval(len)
97685	17q11-microdeletiesyndroom	Subtype van aandoening	170 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
60040	Megalencefalie - capillaire malformatie - polymicrogyrie-syndroom	Aandoening	170 Geval(len)
48431	Congenitale cataracten - faciale dysmorphie - neuropathie-syndroom	Aandoening	170 Geval(len)
324636	Auto-erythrocyt sensibiliseringssyndroom	Aandoening	170 Geval(len)
252212	Maligne tritontumor	Subtype van aandoening	170 Geval(len)
1713	17p11.2-microduplicatiesyndroom	Aandoening	170 Geval(len)
1459	Coeliakie - epilepsie - cerebrale calcificatie-syndroom	Aandoening	170 Geval(len)
2332	KBG-syndroom	Aandoening	164 Geval(len)
96121	7q11.23-microduplicatiesyndroom	Aandoening	163 Geval(len)
261243	16p13.11-microduplicatiesyndroom	Aandoening	162 Geval(len)
349	Fucosidose	Aandoening	161 Geval(len)
589618	Dystonie 28	Aandoening	160 Geval(len)
1522	Craniometafysaire dysplasie	Aandoening	160 Geval(len)
2065	Syndroom van Galloway-Mowat	Aandoening	159 Geval(len)
585	Multipiele sulfatasedeficiëntie	Aandoening	154 Geval(len)
300324	Persisterende polyklonale B-cellymfocytose	Aandoening	154 Geval(len)
93164	Transiënt pseudohypoaldosteronisme	Aandoening	152 Geval(len)
84142	Syndroom van Isaacs	Aandoening	150 Geval(len)
79259	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van glucose-6-fosfatedeficiëntie type 1b	Subtype van aandoening	150 Geval(len)
71518	Goedaardige paroxysmale torticollis in zuigelingenperiode	Aandoening	150 Geval(len)
71274	Gedissemineerde peritoneale leiomyomatose	Aandoening	150 Geval(len)
52503	X-gebonden creatinetransporterdeficiëntie	Aandoening	150 Geval(len)
498474	Hyaline fibromatose syndroom	Aandoening	150 Geval(len)
381	Syndroom van Griscelli	Aandoening	150 Geval(len)
37748	Syndroom van Schnitzler	Aandoening	150 Geval(len)
35069	Infantiele neuroaxonale dystrofie	Aandoening	150 Geval(len)
347	Syndroom van Frasier	Aandoening	150 Geval(len)
3467	Erfelijke xanthinurie	Aandoening	150 Geval(len)
329481	Lipoproteïne-glomerulopathie	Aandoening	150 Geval(len)
3265	Geïsoleerde humeroradiaale synostose	Aandoening	150 Geval(len)
3197	Erfelijke hyperekplexie	Aandoening	150 Geval(len)
314777	Familiaal geïsoleerd hypofyseadenoom	Aandoening	150 Geval(len)
3103	Syndroom van Roberts	Aandoening	150 Geval(len)
284454	Acute zonale occulte perifere retinopathie	Aandoening	150 Geval(len)
28378	Tyrosinemie type 2	Aandoening	150 Geval(len)
2637	Microcefale osteodysplastische primordiale dwerggroei type II	Aandoening	150 Geval(len)
2576	Mulibrey-nanisme	Aandoening	150 Geval(len)
236	Trisomie 9p	Aandoening	150 Geval(len)
226	Deficiëntie van dihydrobiopteridinereductase	Subtype van aandoening	150 Geval(len)
2108	Syndroom van Hallermann-Streiff	Aandoening	150 Geval(len)
2048	Syndroom van Foix-Chavany-Marie	Aandoening	150 Geval(len)
188	Systemisch capillair leksyndroom	Aandoening	150 Geval(len)
168816	Peritoneaal cystisch mesothelioom	Aandoening	150 Geval(len)
1590	Distale deletie 13q	Aandoening	150 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
140944	CLOVES-syndroom	Aandoening	150 Geval(len)
139411	Carney-triade	Aandoening	150 Geval(len)
1297	Branchio-oculo-faciaal syndroom	Aandoening	150 Geval(len)
135	CACH-syndroom	Aandoening	148 Geval(len)
398166	Focale faciale dermale dysplasie	Aandoening	147 Geval(len)
457083	Geïsoleerde splenogonadale fusie	Aandoening	145 Geval(len)
166113	Syndroom van Bazex	Aandoening	145 Geval(len)
113	Syndroom van Bazex-Dupré-Christol	Aandoening	143 Geval(len)
90003	Inflammatoire pseudotumor van lever	Aandoening	140 Geval(len)
83450	Regionale odontodysplasie	Aandoening	140 Geval(len)
79314	L-2-hydroxyglutaaracidurie	Aandoening	140 Geval(len)
35708	Deficiëntie van aromatisch L-aminozuur-decarboxylase	Aandoening	140 Geval(len)
2290	Microvillusinclusieziekte	Aandoening	137 Geval(len)
1830	Immuno-ossale dysplasie, Schimke-type	Aandoening	133 Geval(len)
834	Vrij-siaalzuurstapelingsziekte	Aandoening	130 Geval(len)
3400	Aortoventriculaire tunnel	Aandoening	130 Geval(len)
291	Congenitaal varicellasyndroom	Aandoening	130 Geval(len)
178307	Reticulaire acropigmentatie van Kitamura	Aandoening	130 Geval(len)
800	Syndroom van Schwartz-Jampel	Aandoening	129 Geval(len)
98920	Spinale spieratrofie met respiratoire insufficiëntie type 1	Aandoening	128 Geval(len)
3138	Ulnair-mammair syndroom	Aandoening	128 Geval(len)
137898	Leuko-encefalopathie met betrokkenheid van hersenstam en ruggenmerg - hoog lactaatgehalte-syndroom	Aandoening	127 Geval(len)
650	LCAT-deficiëntie	Aandoening	125 Geval(len)
2855	Syndroom van Perrault	Aandoening	124 Geval(len)
93583	Congenitale trombotische trombocytopenische purpura	Subtype van aandoening	123 Geval(len)
1305	Syndroom van Feingold	Aandoening	123 Geval(len)
597746	Overlapsyndroom van blefarofimose - intellectuele achterstand-syndroom, SBBYS-type/genitopatellair syndroom	Aandoening	122 Geval(len)
3047	Blefarofimose - intellectuele achterstand-syndroom, SBBYS-type	Aandoening	122 Geval(len)
90117	Hereditaire motorische en sensorische neuropathie, Okinawa-type	Aandoening	120 Geval(len)
440727	Gecombineerd hamartoom van retina en retinaal pigmentepitheel	Aandoening	120 Geval(len)
391641	Syndroom van Feingold type 1	Subtype van aandoening	120 Geval(len)
163	Hereditaire hyperferritinemie - cataract-syndroom	Aandoening	120 Geval(len)
100026	Gamma-zwareketenziekte	Subtype van aandoening	120 Geval(len)
1571	Syndroom van Knobloch	Aandoening	119 Geval(len)
261272	17q12-microduplicatiesyndroom	Aandoening	118 Geval(len)
84064	Syndromale diarree	Aandoening	116 Geval(len)
98967	Corneadystrofie van Schnyder	Aandoening	115 Geval(len)
48918	Focale myositis	Aandoening	115 Geval(len)
1001	2q37-microdeletiesyndroom	Aandoening	115 Geval(len)
293181	Maligne migrerende partiële epileptische aanvallen op jonge leeftijd	Aandoening	114 Geval(len)
261494	Syndroom van Kleefstra	Aandoening	114 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
420584	Postaxiale polydactylie - anomalieën van adenohipofyse - faciale dysmorphie-syndroom	Aandoening	112 Geval(len)
415	Hyperornithinemie - hyperammoniëmie - homocitrullinurie-syndroom	Aandoening	111 Geval(len)
31043	Primaire hypomagnesiëmie met hypercalciurie en nefrocalcinose zonder ernstige oculaire betrokkenheid	Subtype van aandoening	110 Geval(len)
97229	Deficiëntie van riboflavinetransporter	Aandoening	109 Geval(len)
46627	Syndroom van Char	Aandoening	109 Geval(len)
79113	Mandibulofaciale dysostose - microcefalie-syndroom	Aandoening	107 Geval(len)
86909	Myoclonische epilepsie in de kinderjaren	Aandoening	106 Geval(len)
537072	PLG-gerelateerd erfelijk angio-oedeem met normale C1Inh	Subtype van aandoening	105 Geval(len)
261265	17q12-microdeletiesyndroom	Aandoening	103 Geval(len)
79477	Syndroom van Griscelli type 2	Subtype van aandoening	102 Geval(len)
3342	Arteriële tortuositeitsyndroom	Aandoening	102 Geval(len)
488239	Acute maculaire neuroretinopathie	Aandoening	101 Geval(len)
99880	Hyperparathyreoïdie - kaaktumor-syndroom	Aandoening	100 Geval(len)
99063	Shone-complex	Aandoening	100 Geval(len)
99015	Spastische paraplegie type 2	Aandoening	100 Geval(len)
981	Afwezigheid van arteria carotis interna	Aandoening	100 Geval(len)
96095	3q26-microduplicatiesyndroom	Aandoening	100 Geval(len)
955	Syndroom van Hajdu-Cheney	Aandoening	100 Geval(len)
94087	Cytofagische histiocytische panniculitis	Aandoening	100 Geval(len)
91136	Verworven syndroom van Fanconi geassocieerd met monoklonale Ig lichte ketens	Aandoening	100 Geval(len)
89937	Autosomaal dominante hypofosfatemische rachitis	Aandoening	100 Geval(len)
898	Ziekte van Wagner	Aandoening	100 Geval(len)
897	Syndroom van Waardenburg-Shah	Aandoening	100 Geval(len)
869	Triple A-syndroom	Aandoening	100 Geval(len)
86813	Helicoïde peripapillaire chorioretinale degeneratie	Aandoening	100 Geval(len)
833	Encefalopathie door sulfietoxidasedeficiëntie	Aandoening	100 Geval(len)
79493	Syndroom van Brooke-Spiegler	Aandoening	100 Geval(len)
79409	Recessieve dystrofische epidermolysis bullosa inversa	Aandoening	100 Geval(len)
79403	Junctionele epidermolysis bullosa met pylorusatresie	Aandoening	100 Geval(len)
75326	Familiale geïsoleerde retinale arteriële tortuositeit	Aandoening	100 Geval(len)
746	Deficiëntie van mitochondriaal trifunctioneel proteïne	Aandoening	100 Geval(len)
724	Idiopathische acute eosinofiele pneumonie	Aandoening	100 Geval(len)
71517	Dystonie-parkinsonisme met snelle aanvang	Aandoening	100 Geval(len)
71279	CANOMAD-syndroom	Aandoening	100 Geval(len)
709	Syndroom van Peters-plus	Aandoening	100 Geval(len)
672	Syndroom van Pallister-Hall	Aandoening	100 Geval(len)
65748	Meervoudig zelfhelend plaveiselepitheeloom	Aandoening	100 Geval(len)
617916	Diffuse idiopathische pulmonale hyperplasie van neuro-endocriene cellen	Aandoening	100 Geval(len)
604680	Symptomatische vorm van X-gebonden centronucleaire myopathie bij vrouwelijke dragers	Aandoening	100 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
59315	Rombencefalosynapsis	Aandoening	100 Geval(len)
59306	Neuroacanthocytose-syndroom van McLeod	Aandoening	100 Geval(len)
538934	X-gebonden lymfoproliferatieve ziekte door XIAP-deficiëntie	Aandoening	100 Geval(len)
538931	X-gebonden lymfoproliferatieve ziekte door SAP-deficiëntie	Aandoening	100 Geval(len)
504476	Cerebellaire ataxie - neuropathie - bilaterale vestibulaire areflexie-syndroom	Aandoening	100 Geval(len)
502	Trichorinofalangeaal syndroom type 2	Aandoening	100 Geval(len)
477	KID-syndroom	Aandoening	100 Geval(len)
45	Adenosinemonofosfaatdeaminasedeficiëntie	Aandoening	100 Geval(len)
371	Glycogeenstapelingsziekte type 7	Aandoening	100 Geval(len)
352723	Verzwakt syndroom van Chédiak-Higashi	Aandoening	100 Geval(len)
351	Galactosialidose	Aandoening	100 Geval(len)
3344	Syndroom van Weismann-Netter	Aandoening	100 Geval(len)
332	Congenitale deficiëntie van intrinsieke factor	Aandoening	100 Geval(len)
3319	Congenitale amegakaryocytaire trombocytopenie	Aandoening	100 Geval(len)
33110	Autosomale agammaglobulinemie	Subtype van aandoening	100 Geval(len)
3107	Autosomaal dominant syndroom van Robinow	Subtype van aandoening	100 Geval(len)
30924	Primaire hypomagnesiëmie met secundaire hypocalciëmie	Aandoening	100 Geval(len)
306741	Hemidystonie-hemiatrofie-syndroom	Aandoening	100 Geval(len)
2882	Sitosterolemie	Aandoening	100 Geval(len)
279934	Mitochondriaal DNA-depletiesyndroom, hepatocerebrale vorm door DGUOK-deficiëntie	Aandoening	100 Geval(len)
2785	Osteopetrose met renale tubulaire acidose	Aandoening	100 Geval(len)
2780	Osteopathia striata - craniale sclerose-syndroom	Aandoening	100 Geval(len)
274	Syndroom van Bernard-Soulier	Aandoening	100 Geval(len)
2704	Urofaciaal syndroom	Aandoening	100 Geval(len)
2697	Artrogrypose - nierfunctiestoornis - cholestase-syndroom	Aandoening	100 Geval(len)
2632	Mesomale dysplasie van Langer	Aandoening	100 Geval(len)
261476	Xp21-deletiesyndroom	Aandoening	100 Geval(len)
254478	Lichen planus pemphigoides	Aandoening	100 Geval(len)
251295	Gepigmenteerde paraveneuze retinochoroidale atrofie	Aandoening	100 Geval(len)
2478	Megalencefalische leuko-encefalopathie met subcorticale cysten	Aandoening	100 Geval(len)
245	Syndroom van Nager	Aandoening	100 Geval(len)
2414	Congenitale pulmonale lymfangiectasie	Aandoening	100 Geval(len)
239	Ziekte van Dyggve-Melchior-Clausen	Aandoening	100 Geval(len)
238769	1q44-microdeletiesyndroom	Aandoening	100 Geval(len)
2363	Lacrimo-auriculo-dento-digitaal syndroom	Aandoening	100 Geval(len)
2342	Syndroom van Haim-Munk	Aandoening	100 Geval(len)
2222	Hypertrichosis lanuginosa congenita	Aandoening	100 Geval(len)
221008	Syndroom van Rothmund-Thomson type 1	Subtype van aandoening	100 Geval(len)
209905	Hersenen - long - schildklier-syndroom	Aandoening	100 Geval(len)
2053	Syndroom van Freeman-Sheldon	Aandoening	100 Geval(len)
199282	Harlekijnsyndroom	Aandoening	100 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
199241	Pulmonale capillaire hemangiomatose	Aandoening	100 Geval(len)
1929	Subacute encefalitis van Rasmussen	Aandoening	100 Geval(len)
1826	Frontometafysaire dysplasie	Aandoening	100 Geval(len)
168569	H-syndroom	Aandoening	100 Geval(len)
166305	Goedaardige infantiele epileptische aanvallen geassocieerd met milde gastro-enteritis	Aandoening	100 Geval(len)
1507	Autosomaal recessief syndroom van Robinow	Subtype van aandoening	100 Geval(len)
1446	Ringchromosoom 22-syndroom	Aandoening	100 Geval(len)
140957	Autosomaal dominante macrotrombocytopenie	Aandoening	100 Geval(len)
14	Abetalipoproteïnemie	Aandoening	100 Geval(len)
137675	Histiocytoïde cardiomyopathie	Aandoening	100 Geval(len)
1310	Ziekte van Caffey	Aandoening	100 Geval(len)
1221	Cheilitis glandularis	Aandoening	100 Geval(len)
927	Hyperammoniëmie door deficiëntie van N-acetylglutamaatsynthetase	Aandoening	99 Geval(len)
329211	Autosomaal dominante neovasculaire inflammatoire vitreoretinopathie	Aandoening	99 Geval(len)
589547	GRIN2B-gerelateerde ontwikkelingsachterstand, intellectuele achterstand en autismespectrumstoornis	Aandoening	98 Geval(len)
2670	Syndroom van Pierson	Aandoening	98 Geval(len)
75381	Cystoïde maculadystrofie	Aandoening	97 Geval(len)
363447	Autosomaal dominante proximale spinale spieratrofie met aanvang in de kindertijd	Aandoening	97 Geval(len)
333	Ziekte van Farber	Aandoening	96 Geval(len)
293987	Snel aanvangende obesitas in de kindertijd - disfunctie van hypothalamus - hypoventilatie - autonome disregulatie-syndroom	Aandoening	96 Geval(len)
599513	Verworven deficiëntie van factor XIII	Aandoening	95 Geval(len)
52368	Syndroom van Mohr-Tranebjaerg	Aandoening	91 Geval(len)
2671	Syndroom van Neu-Laxova	Aandoening	91 Geval(len)
742	Prolidasedeficiëntie	Aandoening	90 Geval(len)
53719	Syndroom van Wyburn-Mason	Aandoening	90 Geval(len)
498228	Phyllodestumor van prostaat	Aandoening	90 Geval(len)
2473	Syndroom van McKusick-Kaufman	Aandoening	90 Geval(len)
1885	Geïsoleerde ectopia lentis	Aandoening	90 Geval(len)
157846	Neuroferritinopathie	Aandoening	90 Geval(len)
1642	Distale deletie 9p	Aandoening	89 Geval(len)
96147	Syndroom van Kleefstra door 9q34-microdeletie	Subtype van aandoening	86 Geval(len)
1738	Trisomie 4p	Aandoening	85 Geval(len)
34587	Ziekte van Danon	Aandoening	84 Geval(len)
3403	Anomalie van Uhl	Aandoening	84 Geval(len)
319182	Syndroom van Wiedemann-Steiner	Aandoening	84 Geval(len)
254519	Syndroom van Kagami-Ogata	Aandoening	84 Geval(len)
599495	Verworven deficiëntie van factor VII	Aandoening	83 Geval(len)
98961	Corneadystrofie van Reis-Bücklers	Aandoening	81 Geval(len)
79133	Focale faciale dermale dysplasie type I	Subtype van	81 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
		aandoening	
2635	Metatropische dysplasie	Aandoening	81 Geval(len)
98769	Spinocerebellaire ataxie type 15/16	Aandoening	80 Geval(len)
950	Acrodysostose	Aandoening	80 Geval(len)
79315	D-2-hydroxyglutaaracidurie	Aandoening	80 Geval(len)
51188	Ethylmalonencefalopathie	Aandoening	80 Geval(len)
49827	Thiamineresponsieve megaloblastische anemie-syndroom	Aandoening	80 Geval(len)
49	Agenesie van penis	Aandoening	80 Geval(len)
382	Guanidinoacetaat-methyltransferasedeficiëntie	Aandoening	80 Geval(len)
3152	Sclerosteose	Aandoening	80 Geval(len)
314404	Autosomaal dominante cerebellaire ataxie - doofheid - narcolepsie-syndroom	Aandoening	80 Geval(len)
238569	Immuundisregulatie - inflammatoire darmziekte - artritis - recidiverende infecties-syndroom	Aandoening	80 Geval(len)
231401	Alfa-thalassemie - myelodysplastisch syndroom	Aandoening	80 Geval(len)
1935	Vroege myoclonische encefalopathie	Aandoening	80 Geval(len)
1440	Ringchromosoom 14-syndroom	Aandoening	80 Geval(len)
599501	Verworven deficiëntie van factor X	Aandoening	77 Geval(len)
352577	Syndroom van Bainbridge-Ropers	Aandoening	77 Geval(len)
2396	Encefalocraniocutane lipomatose	Aandoening	77 Geval(len)
457193	Autosomaal dominante intellectuele achterstand - craniofaciale anomalieën - hartdefecten-syndroom	Aandoening	76 Geval(len)
592564	GNAO1-gerelateerd ontwikkelingsachterstand - insulten - bewegingsstoornis-spectrum	Aandoening	75 Geval(len)
320406	Spastische paraplegie - opticusatrofie - neuropathie-syndroom	Aandoening	75 Geval(len)
238722	Familiale congenitale spiegelbewegingen	Aandoening	75 Geval(len)
209981	IRIDA-syndroom	Aandoening	75 Geval(len)
1393	Cerebro-costo-mandibulair syndroom	Aandoening	75 Geval(len)
79230	HJV- of HAMP-gerelateerde hemochromatose	Aandoening	74 Geval(len)
561	Syndroom van Marshall-Smith	Aandoening	74 Geval(len)
659	Mutillerende palmoplantaire keratodermie met periorificiale keratotische plaques	Aandoening	73 Geval(len)
622	Homocystinurie zonder methylmalonacidurie	Aandoening	73 Geval(len)
760	Deficiëntie van purinenucleosidefosforylase	Aandoening	72 Geval(len)
2196	Primaire hypomagnesiëmie met hypercalciurie en nefrocalcinose met ernstige oculaire betrokkenheid	Subtype van aandoening	72 Geval(len)
90280	Chilblain lupus	Aandoening	70 Geval(len)
79293	Familiale LCAT-deficiëntie	Subtype van aandoening	70 Geval(len)
79257	GM1-gangliosidose type 3	Subtype van aandoening	70 Geval(len)
65759	Syndroom van Carpenter	Aandoening	70 Geval(len)
530983	Syndroom van Lamb-Shaffer	Aandoening	70 Geval(len)
404546	DITRA	Aandoening	70 Geval(len)
369891	Ontwikkelingsachterstand - faciale dysmorfie-syndroom door MED13L-deficiëntie	Aandoening	70 Geval(len)
357043	Amyotrofische laterale sclerose type 4	Aandoening	70 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
3310	Tetrasomie 9p	Aandoening	70 Geval(len)
32	Deficiëntie van glutathionsynthetase	Aandoening	70 Geval(len)
2701	Syndroom van Noonan-achtige aandoening met loszittend anageen haar	Aandoening	70 Geval(len)
2484	Syndroom van Melnick-Needles	Aandoening	70 Geval(len)
2123	Diffuse neonatale hemangiomatose	Aandoening	70 Geval(len)
2028	Juveniele hyaliene fibromatose	Subtype van aandoening	70 Geval(len)
2006	Mediane lip-/mandibulaspleet	Aandoening	70 Geval(len)
1442	Ringchromosoom 18-syndroom	Aandoening	70 Geval(len)
90791	Congenitale adrenale hyperplasie door deficiëntie van 3- β -hydroxysteroiddehydrogenase	Aandoening	68 Geval(len)
329284	Neurodegeneratie geassocieerd met β -propellerproteïne	Aandoening	68 Geval(len)
319581	Autosomaal dominante Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door partiële IFN γ R1-deficiëntie	Aandoening	68 Geval(len)
306669	Hemiparkinsonisme-hemiatrofie-syndroom	Aandoening	68 Geval(len)
352328	MEGDEL-syndroom	Aandoening	67 Geval(len)
2554	Oor - patella - kleine gestalte-syndroom	Aandoening	67 Geval(len)
2062	Progressieve niet-infectieuze anterieure vertebrale fusie	Aandoening	67 Geval(len)
1993	Syndroom van Pai	Aandoening	67 Geval(len)
160148	Cap polyposis	Aandoening	67 Geval(len)
3405	Navelstrengulceratie - intestinale atresie-syndroom	Aandoening	66 Geval(len)
2268	ICF-syndroom	Aandoening	66 Geval(len)
90354	Brittle cornea-syndroom	Aandoening	65 Geval(len)
51636	WHIM-syndroom	Aandoening	65 Geval(len)
2333	Syndroom van Kenny-Caffey	Aandoening	65 Geval(len)
96184	Syndroom van Temple door maternale uniparentale disomie van chromosoom 14	Subtype van aandoening	64 Geval(len)
55595	TNPO3-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie D2	Aandoening	64 Geval(len)
3242	Syndroom van Renpenning	Aandoening	64 Geval(len)
2990	Autosomaal recessief multiple pterygium-syndroom	Aandoening	64 Geval(len)
83473	Megalencefalie - polymicrogyrie - postaxiale polydactylie - hydrocefalus-syndroom	Aandoening	62 Geval(len)
75392	Parodontaal syndroom van Ehlers-Danlos	Aandoening	62 Geval(len)
69736	Bilaterale acute irisdepigmentatie	Aandoening	62 Geval(len)
1988	Femoraal-faciaal syndroom	Aandoening	62 Geval(len)
641368	Autosomaal recessief hyper-IgE-syndroom door ZNF341-deficiëntie	Aandoening	61 Geval(len)
3051	Syndroom van Nicolaidis-Baraitser	Aandoening	61 Geval(len)
99803	Syndroom van Haddad	Aandoening	60 Geval(len)
98870	Congenitale dyserythropoëtische anemie type III	Aandoening	60 Geval(len)
969	Acromicrische dysplasie	Aandoening	60 Geval(len)
96092	8p geïnverteerde duplicatie/deletie-syndroom	Aandoening	60 Geval(len)
90349	Autosomaal recessieve cutis laxa type 1	Aandoening	60 Geval(len)
83467	Syndroom van Morvan	Aandoening	60 Geval(len)
79310	Vitamine B12-responsieve methylmalonacidemie type cblA	Subtype van aandoening	60 Geval(len)
773	Ziekte van Refsum	Aandoening	60 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
721	Grijze bloedplaatjes-syndroom	Aandoening	60 Geval(len)
708	Peters-anomalie	Aandoening	60 Geval(len)
677	Pancreatoblastoom	Aandoening	60 Geval(len)
641829	Neonataal compartimentsyndroom	Aandoening	60 Geval(len)
599082	CHD3-gerelateerd syndroom van ontwikkelingsachterstand - spraakachterstand - intellectuele achterstand - afwijkend gezichtsvermogen - faciale dysmorfie	Aandoening	60 Geval(len)
52530	Pseudoziekte van von Willebrand	Aandoening	60 Geval(len)
468635	Cryptogene multifocale ulceruze stenoserende enteritis	Aandoening	60 Geval(len)
451607	Cutaan pseudolymfoom	Aandoening	60 Geval(len)
363454	BICD2-gerelateerde autosomaal dominante proximale spinale musculaire atrofie met aanvang in de kindertijd	Subtype van aandoening	60 Geval(len)
352490	Autismespectrumstoornis door AUTS2-deficiëntie	Aandoening	60 Geval(len)
3411	Dubbele uterus - hemivagina - renale agenesie-syndroom	Aandoening	60 Geval(len)
300493	Syndroom van Sagliker	Aandoening	60 Geval(len)
2995	Cerebrofrontofaciaal syndroom van Baraitser-Winter	Aandoening	60 Geval(len)
2771	Syndroom van Bruck	Aandoening	60 Geval(len)
2462	Syndroom van Shprintzen-Goldberg	Aandoening	60 Geval(len)
2221	Verworven hypertrichosis lanuginosa	Aandoening	60 Geval(len)
2067	GAPO-syndroom	Aandoening	60 Geval(len)
1667	Syndroom van Wolcott-Rallison	Aandoening	60 Geval(len)
159	Deficiëntie van carnitine-acylcarnitine translocase	Aandoening	60 Geval(len)
158029	Sea-blue histiocytose	Aandoening	60 Geval(len)
156	Carnitinepalmitoyltransferase 1A-deficiëntie	Aandoening	60 Geval(len)
1515	Cranio-ectodermale dysplasie	Aandoening	60 Geval(len)
139	CHILD-syndroom	Aandoening	60 Geval(len)
1270	Syndroom van Bowen-Conradi	Aandoening	60 Geval(len)
583097	Congenitale infiltrerende lipomatose van gelaat	Aandoening	59 Geval(len)
3338	Syndroom van Toriello-Carey	Aandoening	59 Geval(len)
57196	Mediale condenserende osteïtis van clavicula	Aandoening	58 Geval(len)
88644	Autosomaal recessieve ataxie, Beauce-type	Aandoening	57 Geval(len)
79327	ALG1-CDG	Aandoening	57 Geval(len)
544254	SYNGAP1-gerelateerde ontwikkelingsachterstand en epileptische encefalopathie	Aandoening	57 Geval(len)
331176	Ernstige congenitale neutropenie door G6PC3-deficiëntie	Aandoening	57 Geval(len)
90024	Doofheid met aplasie van labyrint, microtie en microdontie	Aandoening	56 Geval(len)
65283	Syndroom van Timothy	Aandoening	56 Geval(len)
46	Deficiëntie van adenylosuccinaatlyase	Aandoening	56 Geval(len)
3206	Syndroom van Stüve-Wiedemann	Aandoening	56 Geval(len)
1777	Syndroom van Temtamy	Aandoening	56 Geval(len)
71	Chylomicronretentieziekte	Aandoening	55 Geval(len)
592570	TRAF7-geassocieerd hartdefect - digitale anomalieën - faciale dysmorfie - motorische achterstand en spraakachterstand-syndroom	Aandoening	55 Geval(len)
276435	Lager motorneuron-syndroom met aanvang in de late volwassenheid	Aandoening	55 Geval(len)
2556	Microftalmie met lineaire huiddefecten-syndroom	Aandoening	55 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
1997	Blefarro-cheilo-odontisch syndroom	Aandoening	55 Geval(len)
83628	LUMBAR-syndroom	Aandoening	54 Geval(len)
79320	ALG6-CDG	Aandoening	54 Geval(len)
57782	Syndroom van Mazabraud	Aandoening	54 Geval(len)
464306	Intellectuele achterstand-syndroom gerelateerd aan DYRK1A	Aandoening	54 Geval(len)
314603	Autosomaal recessieve spastische ataxie met leuko-encefalopathie	Aandoening	54 Geval(len)
2833	Stijve huid-syndroom	Aandoening	54 Geval(len)
98806	Primaire dystonie, DYT6-type	Aandoening	53 Geval(len)
79099	Interstitiële granulomateuze dermatitis met artritis	Aandoening	53 Geval(len)
69126	PAPA-syndroom	Aandoening	53 Geval(len)
398088	Hereditaire cryohydrocytose met normaal stomatine	Aandoening	53 Geval(len)
2636	Microcefale osteodysplastische primordiale dwerggroei types I en III	Aandoening	53 Geval(len)
254516	Syndroom van Temple	Aandoening	53 Geval(len)
251515	Distale artrogrypose type 10	Aandoening	53 Geval(len)
251282	Autosomaal dominante spastische ataxie 1	Aandoening	53 Geval(len)
178509	Syndroom van Perry	Aandoening	53 Geval(len)
79411	Spontaan genezende dystrofische epidermolysis bullosa	Aandoening	52 Geval(len)
449566	Eosinofiele angiocentrische fibrose	Aandoening	52 Geval(len)
3473	Syndroom van Zimmermann-Laband	Aandoening	52 Geval(len)
251671	Angiocentrisch glioom	Aandoening	52 Geval(len)
98767	Spinocerebellaire ataxie type 11	Aandoening	51 Geval(len)
572761	DONSON-gerelateerd microcefalie - kleine gestalte - ledemaatanomalieën-spectrum	Aandoening	51 Geval(len)
521414	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2DD	Aandoening	51 Geval(len)
1766	Disequilibriumsyndroom	Aandoening	51 Geval(len)
99776	Mozaïektrisomie 9	Aandoening	50 Geval(len)
99731	Geïsoleerde sulfietoxidasedeficiëntie	Subtype van aandoening	50 Geval(len)
98811	Paroxysmale inspanningsgeïnduceerde dyskinesie	Aandoening	50 Geval(len)
978	ADULT-syndroom	Aandoening	50 Geval(len)
96177	Ringchromosoom 15-syndroom	Aandoening	50 Geval(len)
93600	Primaire hyperoxalurie type 3	Subtype van aandoening	50 Geval(len)
91496	Vitreoretinale degeneratie, sneeuwvlokken-type	Aandoening	50 Geval(len)
90348	Autosomaal dominante cutis laxa	Aandoening	50 Geval(len)
90342	Xeroderma pigmentosum, variante vorm	Aandoening	50 Geval(len)
9	Tetrasomie X	Aandoening	50 Geval(len)
871	Familiaal progressief hartgeleidingsdefect	Aandoening	50 Geval(len)
86816	Congenitale analbuminemie	Aandoening	50 Geval(len)
868	Triosefosfaatisomerasedeficiëntie	Aandoening	50 Geval(len)
85212	Ziekte van Gaucher, foetale vorm	Subtype van aandoening	50 Geval(len)
85136	Cystische leuko-encefalopathie zonder megalencefalie	Aandoening	50 Geval(len)
851	Trombocytopenie, Paris-Trousseau-type	Aandoening	50 Geval(len)
808	Syndroom van Seckel	Aandoening	50 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
79500	DOORS-syndroom	Aandoening	50 Geval(len)
79395	Keratoderma hereditarium mutilans met ichthyosis	Aandoening	50 Geval(len)
79256	GM1-gangliosidose type 2	Subtype van aandoening	50 Geval(len)
79147	Familiale reactieve perforerende collagenose	Aandoening	50 Geval(len)
79143	Geïsoleerde congenitale anonychie	Aandoening	50 Geval(len)
75382	Ziekte van Oguchi	Aandoening	50 Geval(len)
712	Hemolytische anemie door deficiëntie van glucofosfaatisomerase	Aandoening	50 Geval(len)
631103	Spinocerebellaire ataxie type 48	Aandoening	50 Geval(len)
574	21q-deletiesyndroom	Aandoening	50 Geval(len)
542310	Leuko-encefalopathie met calcificaties en cysten	Aandoening	50 Geval(len)
53540	Syndroom van Goldmann-Favre	Aandoening	50 Geval(len)
494	Keratoderma hereditarium mutilans	Aandoening	50 Geval(len)
454710	Anti-p200-pemfigoïd	Aandoening	50 Geval(len)
443197	X-gebonden erythropoëtische protoporfyrie	Aandoening	50 Geval(len)
404507	Chondromyxoid fibroom	Aandoening	50 Geval(len)
40	Acromesomele dysplasie, Maroteaux-type	Aandoening	50 Geval(len)
371428	Multicentrische osteolyse - nodulose - artropathie-spectrum	Aandoening	50 Geval(len)
352636	Falangeaal microgeodisch syndroom	Aandoening	50 Geval(len)
33111	Granulomateuze slappe huid	Aandoening	50 Geval(len)
3253	Gespleten lip/verhemelte - ectodermale dysplasie-syndroom	Aandoening	50 Geval(len)
3130	Syndroom van Satoyoshi	Aandoening	50 Geval(len)
3111	Syndroom van Rotor	Aandoening	50 Geval(len)
300512	Onychomatricoom	Aandoening	50 Geval(len)
29822	Spontane periodieke hypothermie	Aandoening	50 Geval(len)
284448	CLIPPERS	Aandoening	50 Geval(len)
2805	Partiële pancreatische agenese	Aandoening	50 Geval(len)
2801	Juvenile ziekte van Paget	Aandoening	50 Geval(len)
2461	Syndroom van Marden-Walker	Aandoening	50 Geval(len)
2407	Laryngo-onycho-cutaan syndroom	Aandoening	50 Geval(len)
221046	Poikilodermie met neutropenie	Aandoening	50 Geval(len)
217385	17p13.3-microduplicatiesyndroom	Aandoening	50 Geval(len)
2143	Syndroom van Donnai-Barrow	Aandoening	50 Geval(len)
2136	Syndroom van Hennekam	Aandoening	50 Geval(len)
208513	Spinocerebellaire ataxie type 29	Aandoening	50 Geval(len)
2078	Geroderma osteodysplastica	Aandoening	50 Geval(len)
206583	Volwassen ziekte met polyglucosanlichaampjes	Subtype van aandoening	50 Geval(len)
1902	Ehrlichiose	Aandoening	50 Geval(len)
171929	Trisomie 10p	Aandoening	50 Geval(len)
1573	Hypotrichose met juvenile maculadegeneratie	Aandoening	50 Geval(len)
1517	Syndroom van Cantú	Aandoening	50 Geval(len)
1493	Syndroom van Vici	Aandoening	50 Geval(len)
1444	Ringchromosoom 20-syndroom	Aandoening	50 Geval(len)
1425	Syndroom van Desbuquois	Aandoening	50 Geval(len)
137888	Auriculocondylair syndroom	Aandoening	50 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
127	Syndroom van Borjeson-Forssman-Lehmann	Aandoening	50 Geval(len)
1253	Syndroom van Ascher	Aandoening	50 Geval(len)
1125	Oculomotorische apraxie, Cogan-type	Aandoening	50 Geval(len)
1118	Fibulaire aplasie - ectrodactylie-syndroom	Aandoening	50 Geval(len)
103908	Congenitale natriumdiarree	Aandoening	50 Geval(len)
101150	Autosomaal recessieve doparesponsieve dystonie	Aandoening	50 Geval(len)
100012	Lissencefalie met cerebellaire hypoplasie type B	Aandoening	50 Geval(len)
70592	Immuundeficiëntie door deficiëntie van interleukine 1-receptorgeassocieerd kinase 4	Aandoening	49 Geval(len)
54251	Aseptisch abces-syndroom	Aandoening	49 Geval(len)
319558	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door volledige IL12B-deficiëntie	Aandoening	49 Geval(len)
255229	Navajo neurohepatopathie	Aandoening	49 Geval(len)
1873	Syndroom van Jalili	Aandoening	49 Geval(len)
544469	PRUNE1-gerelateerd neurologisch syndroom	Aandoening	48 Geval(len)
404553	Adenosinedeaminase 2-deficiëntie	Aandoening	48 Geval(len)
391372	FOXP1-syndroom	Aandoening	48 Geval(len)
3447	Syndroom van Weaver	Aandoening	48 Geval(len)
2897	Pityriasis rubra pilaris	Aandoening	48 Geval(len)
989	Hypoglossie - hypodactylie-syndroom	Aandoening	47 Geval(len)
85162	Sensorische en motorische neuropathie met faciale aanvang	Aandoening	47 Geval(len)
565909	Calpain-3-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie D4	Aandoening	47 Geval(len)
357008	Hemolytisch-uremisch syndroom met DGKE-deficiëntie	Aandoening	47 Geval(len)
216828	Osteogenesis imperfecta type 5	Subtype van aandoening	47 Geval(len)
1509	Coxopodopatellair syndroom	Aandoening	47 Geval(len)
1414	Cholestase - lymfoedeem-syndroom	Aandoening	47 Geval(len)
97297	Syndroom van Bohring-Opitz	Aandoening	46 Geval(len)
798	Syndroom van Schinzel-Giedion	Aandoening	46 Geval(len)
319646	PGM1-CDG	Aandoening	46 Geval(len)
250994	1q21.1-microduplicatiesyndroom	Aandoening	46 Geval(len)
99749	Syndroom van Kostmann	Aandoening	45 Geval(len)
86788	X-gebonden ernstige congenitale neutropenie	Aandoening	45 Geval(len)
53721	Spinaal arterioveneus metamerisch syndroom	Aandoening	45 Geval(len)
284984	Aneurysma - osteoarthritis-syndroom	Aandoening	45 Geval(len)
279947	Postorgastische ziekte-syndroom	Aandoening	45 Geval(len)
254875	Mitochondriaal DNA-depletiesyndroom, myopathische vorm	Aandoening	45 Geval(len)
209932	Kegeldystrofie met supernormale staafrespons	Aandoening	45 Geval(len)
1955	Spinocerebellaire ataxie type 34	Aandoening	45 Geval(len)
166286	Porokeratotische eccrine ostiale en dermale kanaalnaevus	Aandoening	45 Geval(len)
99938	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2D	Aandoening	44 Geval(len)
538756	Familiale multipele discoïde fibromen	Aandoening	44 Geval(len)
221126	Vasculopathie van Fowler	Aandoening	44 Geval(len)
168606	Seborroe-achtige dermatitis met psoriasiforme elementen	Aandoening	44 Geval(len)
70594	Doparesponsieve dystonie als gevolg van sepiapterinereductasedeficiëntie	Aandoening	43 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
2470	Syndroom van Matthew-Wood	Aandoening	43 Geval(len)
2301	Congenitaal kortedarmsyndroom	Aandoening	43 Geval(len)
77301	Monosomie 9q22.3	Aandoening	42 Geval(len)
352629	16q24.1-microdeletiesyndroom	Aandoening	42 Geval(len)
1621	3q13-microdeletiesyndroom	Aandoening	42 Geval(len)
398156	Oculo-auriculo-fronto-nasaal syndroom	Aandoening	41 Geval(len)
2907	Erfelijke acrokeratotische poikilodermie	Aandoening	41 Geval(len)
254351	Distale 7q11.23-microdeletiesyndroom	Aandoening	41 Geval(len)
1052	Variabele aneuploidie-mozaïek-syndroom	Aandoening	41 Geval(len)
99844	Deficiëntie van leukocytenadhesie type III	Subtype van aandoening	40 Geval(len)
96148	Distale deletie 10q	Aandoening	40 Geval(len)
96102	Distale duplicatie 10q	Aandoening	40 Geval(len)
95159	Hepato-erytropoëtische porfyrie	Aandoening	40 Geval(len)
90652	Otopalatodigitaal syndroom type 2	Aandoening	40 Geval(len)
859	Transcobalaminedeficiëntie	Aandoening	40 Geval(len)
79134	DEND-syndroom	Aandoening	40 Geval(len)
79	Congenitale deficiëntie van alfa2-antiplasmine	Aandoening	40 Geval(len)
52022	Syndroom van Potocki-Shaffer	Aandoening	40 Geval(len)
500163	Syndroom van Witteveen-Kolk	Aandoening	40 Geval(len)
438117	Syndroom van Steel	Aandoening	40 Geval(len)
411777	Gegeneraliseerd eruptief keratoacanthoom	Aandoening	40 Geval(len)
324977	Proteasoom-geassocieerd auto-inflammatoir syndroom	Aandoening	40 Geval(len)
314422	Ameloblastisch carcinoom	Aandoening	40 Geval(len)
2971	Peroxisomale acyl-CoA-oxidasedeficiëntie	Aandoening	40 Geval(len)
2962	Syndroom van De Barsy	Aandoening	40 Geval(len)
281190	Congenitale reticulaire ichthyosiforme erythrodermie	Aandoening	40 Geval(len)
280785	Bulleuze diffuse cutane mastocytose	Subtype van aandoening	40 Geval(len)
263534	Acrale 'peeling skin'-syndroom	Aandoening	40 Geval(len)
257	Epidermolysis bullosa simplex met spierdystrofie	Aandoening	40 Geval(len)
2457	Mandibuloacrale dysplasie	Aandoening	40 Geval(len)
24	Fumarasedeficiëntie	Aandoening	40 Geval(len)
228384	5q14.3-microdeletiesyndroom	Subtype van aandoening	40 Geval(len)
2273	Folliculaire ichthyosis - alopecie - fotofobie-syndroom	Aandoening	40 Geval(len)
217008	Syndroom van Bockenheimer	Aandoening	40 Geval(len)
210548	Macrocefalie - intellectuele achterstand - autisme-syndroom	Aandoening	40 Geval(len)
210122	Congenitale alveolaire capillaire dysplasie	Aandoening	40 Geval(len)
1923	Methimazol-embryofoetopathie	Aandoening	40 Geval(len)
183678	Syndroom van Hermansky-Pudlak door deficiëntie van AP-3	Subtype van aandoening	40 Geval(len)
1832	Osteosclerotische botdysplasie	Aandoening	40 Geval(len)
1810	Autosomaal dominante hypohidrotische ectodermale dysplasie	Subtype van aandoening	40 Geval(len)
1745	Distale duplicatie 6p	Aandoening	40 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
1742	Trisomie 5p	Aandoening	40 Geval(len)
1699	Trisomie 12p	Aandoening	40 Geval(len)
163746	Perifere demyeliniserende neuropathie - centrale dysmyeliniserende leukodystrofie - syndroom van Waardenburg - ziekte van Hirschsprung	Aandoening	40 Geval(len)
140966	Palmoplantaire keratodermie, Nagashima-type	Aandoening	40 Geval(len)
1369	Congenitaal cataract - hypertrofische cardiomyopathie - mitochondriale myopathie-syndroom	Aandoening	40 Geval(len)
1225	Syndroom van Baller-Gerold	Aandoening	40 Geval(len)
1023	Congenitale gegeneraliseerde hypertrichose, Ambras-type	Subtype van aandoening	40 Geval(len)
496641	Progressieve diffuse hersenatrofie met vroege aanvang - microcefalie - spierzwakte - opticusatrofie-syndroom	Aandoening	39 Geval(len)
458758	Samengesteld hemangio-endotheliom	Aandoening	39 Geval(len)
391677	Kleine gestalte - optische atrofie - Pelger-Huët-anomalie-syndroom	Aandoening	39 Geval(len)
317473	Pancytopenie door IKZF1-mutaties	Aandoening	39 Geval(len)
99852	Ravine-syndroom	Aandoening	38 Geval(len)
91	Aromatasedeficiëntie	Aandoening	38 Geval(len)
69085	Ledemaat-borstsyndroom	Aandoening	38 Geval(len)
55654	Hypotrichosis simplex	Aandoening	38 Geval(len)
485350	CLCN4-gerelateerde X-gebonden intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	38 Geval(len)
457260	X-gebonden intellectuele achterstand - hypotonie - bewegingsstoornis-syndroom	Aandoening	38 Geval(len)
36	Acrocallosaal syndroom	Aandoening	38 Geval(len)
314621	Duplicatie van hypofyse	Aandoening	38 Geval(len)
209867	Autosomaal dominante regmatogene netvliesloslating	Aandoening	38 Geval(len)
171629	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 35	Aandoening	38 Geval(len)
1647	Oculo-cerebro-cutaan syndroom	Aandoening	38 Geval(len)
163696	Actiemyoclonus - nierfalen-syndroom	Aandoening	38 Geval(len)
96334	Syndroom van Kagami-Ogata door paternale uniparentale disomie van chromosoom 14	Subtype van aandoening	37 Geval(len)
79406	Junctionele epidermolysis bullosa met late aanvang	Aandoening	37 Geval(len)
596753	VEXAS-syndroom	Aandoening	37 Geval(len)
494428	Idiopathische pleuroparenchymale fibro-elastose	Aandoening	37 Geval(len)
493342	Vibratoire urticaria	Aandoening	37 Geval(len)
391417	HSD10-ziekte	Aandoening	37 Geval(len)
3455	Syndroom van Wiedemann-Rautenstrauch	Aandoening	37 Geval(len)
3208	Geïsoleerde succinaat-CoQ-reductasedeficiëntie	Aandoening	37 Geval(len)
209341	DYNC1H1-gerelateerde autosomaal dominante proximale spinale musculaire atrofie met aanvang in de kindertijd	Subtype van aandoening	37 Geval(len)
100044	Autosomaal dominante intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type B	Aandoening	37 Geval(len)
98955	Epitheliale corneadystrofie van Lisch	Aandoening	36 Geval(len)
98908	Neutrale vetstapelingsziekte met myopathie	Aandoening	36 Geval(len)
300573	Polymicrogyrie door TUBB2B-mutatie	Aandoening	36 Geval(len)
289478	PASH-syndroom	Aandoening	36 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
1855	Spondylo-enchondrodysplasie	Aandoening	36 Geval(len)
168583	Erfelijke cirrose op kinderleeftijd bij Noord-Amerikaanse Indianen	Subtype van aandoening	36 Geval(len)
166308	Goedaardige infantiele focale epilepsie met pieken en golven in de middellijn tijdens de slaap	Aandoening	36 Geval(len)
1532	Syndroom van Gómez-López-Hernández	Aandoening	36 Geval(len)
101000	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 20	Aandoening	36 Geval(len)
98773	Spinocerebellaire ataxie type 21	Aandoening	35 Geval(len)
970	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie type 2	Aandoening	35 Geval(len)
96125	Distale deletie 6p	Aandoening	35 Geval(len)
589905	PHIP-gerelateerd gedragsproblemen - intellectuele achterstand - obesitas - dysmorphe kenmerken-syndroom	Aandoening	35 Geval(len)
566231	Resistentie tegen thyroïdhormoon door een mutatie in thyroïdhormoonreceptor-alfa	Aandoening	35 Geval(len)
464311	Intellectuele achterstand-syndroom door puntmutatie in DYRK1A	Subtype van aandoening	35 Geval(len)
446	Neonatale hemochromatose	Aandoening	35 Geval(len)
443073	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2S	Aandoening	35 Geval(len)
3416	Hyperostosis corticalis generalisata	Aandoening	35 Geval(len)
3275	Spondylocarpotarsale synostose	Aandoening	35 Geval(len)
293621	X-gebonden endotheliale corneadystrofie	Aandoening	35 Geval(len)
2777	Osteomesopycnose	Aandoening	35 Geval(len)
2117	Syndroom van Hartsfield	Aandoening	35 Geval(len)
2040	Congenitale respiratoire-biliaire fistel	Aandoening	35 Geval(len)
198	Occipitale hoorn-syndroom	Aandoening	35 Geval(len)
1437	Ringchromosoom 1-syndroom	Aandoening	35 Geval(len)
101001	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 21	Aandoening	35 Geval(len)
100045	Autosomaal dominante intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type C	Aandoening	35 Geval(len)
100024	Mu-zwareketenziekte	Subtype van aandoening	35 Geval(len)
943	Malonacidurie	Aandoening	34 Geval(len)
93269	Korte rib - polydactylie-syndroom, Majewski-type	Aandoening	34 Geval(len)
75496	B4GALT7-gerelateerd spondylodysplastisch syndroom van Ehlers-Danlos	Subtype van aandoening	34 Geval(len)
398097	Neonataal antifosfolipidensyndroom	Aandoening	34 Geval(len)
363528	Intellectuele achterstand - strabisme-syndroom	Aandoening	34 Geval(len)
353284	Syndroom van Rubinstein-Taybi door haploinsufficiëntie van EP300	Subtype van aandoening	34 Geval(len)
2953	Musculocontracturaal syndroom van Ehlers-Danlos	Aandoening	34 Geval(len)
2874	Phakomatosis pigmentokeratotica	Aandoening	34 Geval(len)
1620	Distale deletie 3p	Aandoening	34 Geval(len)
500150	Hersenmalformaties - musculoskeletale afwijkingen - faciale dysmorphie - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	33 Geval(len)
488280	14q32-duplicatiesyndroom	Aandoening	33 Geval(len)
447977	Progressieve scapulohumerale peroneale distale myopathie	Aandoening	33 Geval(len)
411543	Ernstige fosforibosylpyrofosfaat-synthetase-superactiviteit	Subtype van	33 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
		aandoening	
3322	Syndroom van Hoyeraal-Hreidarsson	Aandoening	33 Geval(len)
3314	Ziekte van Thiemann, familiale vorm	Aandoening	33 Geval(len)
329457	Distale artrogrypose type 5D	Aandoening	33 Geval(len)
3102	Syndroom van Richieri Costa-Pereira	Aandoening	33 Geval(len)
300373	X-gebonden acrogigantisme	Aandoening	33 Geval(len)
2795	Polycystische ovaria - urethrale sfincterdisfunctie-syndroom	Aandoening	33 Geval(len)
2783	Autosomaal dominante osteopetrose type 1	Aandoening	33 Geval(len)
2406	Locked-in syndroom	Aandoening	33 Geval(len)
225123	TFR2-gerelateerde hemochromatose	Aandoening	33 Geval(len)
2170	Deficiëntie van methylcobalamine type cblG	Subtype van aandoening	33 Geval(len)
1681	Diprosopus	Aandoening	33 Geval(len)
1388	Syndroom van Catel-Manzke	Aandoening	33 Geval(len)
123	Syndroom van Björnstad	Aandoening	33 Geval(len)
832	Deficiëntie van succinyl-CoA:3-oxozuur-CoA-transferase	Aandoening	32 Geval(len)
67039	Segmentale odontomaxillaire dysplasie	Aandoening	32 Geval(len)
641353	Infantiele neurodegeneratie - progressieve spasticiteit - intellectuele achterstand - laesies van witte stof-syndroom	Aandoening	32 Geval(len)
622925	X-gebonden ernstige syndromale aneurysma en dissectie van aorta thoracica	Aandoening	32 Geval(len)
617910	Maligne melanoom van conjunctiva	Aandoening	32 Geval(len)
572768	Microcefalie - micromelie-syndroom	Subtype van aandoening	32 Geval(len)
458763	Retiform hemangio-endotheloom	Aandoening	32 Geval(len)
412217	Dystonie - afonie-syndroom	Aandoening	32 Geval(len)
35664	ALDH18A1-gerelateerd syndroom van De Barsy	Subtype van aandoening	32 Geval(len)
324535	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 11	Aandoening	32 Geval(len)
3163	SHORT-syndroom	Aandoening	32 Geval(len)
314373	Chronische infantiele diarree door guanylaatcyclase 2C-overactiviteit	Aandoening	32 Geval(len)
293843	3MC-syndroom	Aandoening	32 Geval(len)
217371	Acuut infantiel leverfalen door synthesesdefect van mtDNA-gecodeerde proteïnen	Aandoening	32 Geval(len)
141096	Surnumeraire neusvleugel	Aandoening	32 Geval(len)
99898	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door volledige IFNgammaR1-deficiëntie	Aandoening	31 Geval(len)
96173	Ringchromosoom 9-syndroom	Aandoening	31 Geval(len)
431255	Scapuloperoneale spinale spieratrofie	Aandoening	31 Geval(len)
231573	Congenitale erosieve en vesiculaire dermatose	Aandoening	31 Geval(len)
1747	Mozaïektrisomie 7	Aandoening	31 Geval(len)
1711	Mozaïektrisomie 17	Aandoening	31 Geval(len)
139485	Autosomaal recessieve ataxie door ubiquinondeficiëntie	Aandoening	31 Geval(len)
99944	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2K	Aandoening	30 Geval(len)
98970	Corneadystrofie van Fleck	Aandoening	30 Geval(len)
98764	Spinocerebellaire ataxie type 27	Aandoening	30 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
957	Acropectorovertebrale dysplasie	Aandoening	30 Geval(len)
94065	15q24-microdeletiesyndroom	Subtype van aandoening	30 Geval(len)
93940	Laryngo-tracheo-oesofageale fissuur type 3	Subtype van aandoening	30 Geval(len)
93346	Spondylo-epimetafysaire dysplasia congenita, Strudwick-type	Aandoening	30 Geval(len)
93315	Spondylometafysaire dysplasie, hoekfractuur-type	Aandoening	30 Geval(len)
91481	Ringdermoïd van cornea	Aandoening	30 Geval(len)
91396	Geïsoleerde cryptoftalmie	Aandoening	30 Geval(len)
90045	Erfelijke malabsorptie van folaat	Aandoening	30 Geval(len)
88924	Autosomaal dominante polycystische nierziekte type 1 met tubereuze sclerose	Aandoening	30 Geval(len)
85277	X-gebonden intellectuele achterstand, Cantagrel-type	Aandoening	30 Geval(len)
85202	Syndroom van Keutel	Aandoening	30 Geval(len)
85164	Camptodactylie - grote gestalte - scoliose - gehoorverlies-syndroom	Aandoening	30 Geval(len)
79456	Diffuse cutane mastocytose	Aandoening	30 Geval(len)
79292	Fish-eye ziekte	Subtype van aandoening	30 Geval(len)
79157	2-methylbutyryl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	Aandoening	30 Geval(len)
79155	Hydroxykynureninurie	Aandoening	30 Geval(len)
77298	Anoftalmie/microftalmie - oesofageale atresie-syndroom	Aandoening	30 Geval(len)
715	Glycogeenstapelingsziekte door deficiëntie van fosforylasekinase in spier	Aandoening	30 Geval(len)
66628	Obesitas door congenitale deficiëntie van leptine	Subtype van aandoening	30 Geval(len)
642099	Spondylo-epimetafysaire dysplasie met gewrichtslaxiteit, Beighton-type	Aandoening	30 Geval(len)
477650	Fibroblastische reuma	Aandoening	30 Geval(len)
458768	Primair intralymfatisch angio-endothelioom	Aandoening	30 Geval(len)
397709	Intellectuele achterstand - grof gelaat - macrocefalie - cerebellaire hypotrofie-syndroom	Aandoening	30 Geval(len)
34592	Immuundeficiëntie door verstoorde expressie van MHC klasse I	Aandoening	30 Geval(len)
3352	Tricho-dento-ossaal syndroom	Aandoening	30 Geval(len)
3266	Geïsoleerde humeroradio-ulnaire synostose	Aandoening	30 Geval(len)
3258	Syndroom van Cenani-Lenz	Aandoening	30 Geval(len)
3005	Ziekte van Pyle	Aandoening	30 Geval(len)
29	Mevalonacidurie	Subtype van aandoening	30 Geval(len)
2849	Syndroom van Perlman	Aandoening	30 Geval(len)
2834	Rimpelige huid-syndroom	Subtype van aandoening	30 Geval(len)
2763	Osteocraniostenose	Aandoening	30 Geval(len)
275523	Auto-immune lymfoproliferatieve ziekte van Dianzani	Aandoening	30 Geval(len)
2746	Opsismodysplasie	Aandoening	30 Geval(len)
2733	Omodysplasie	Aandoening	30 Geval(len)
2728	Blefarofimose - intellectuele achterstand-syndroom, Ohdo-type	Aandoening	30 Geval(len)
2721	Odonto-onycho-dermale dysplasie	Aandoening	30 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
246	Postaxiale acrofaciale dysostose	Aandoening	30 Geval(len)
238446	15q11q13-microduplicatiesyndroom	Aandoening	30 Geval(len)
228415	5q35-microduplicatiesyndroom	Aandoening	30 Geval(len)
228236	Lineaire focale elastose	Aandoening	30 Geval(len)
228116	Hughes-Stovinsyndroom	Aandoening	30 Geval(len)
220295	Xeroderma pigmentosum - syndroom van Cockayne-complex	Aandoening	30 Geval(len)
209943	IRVAN-syndroom	Aandoening	30 Geval(len)
209370	Ernstige neonataal optredende encefalopathie met microcefalie	Aandoening	30 Geval(len)
2063	Splenogonadale fusie - ledemaatdefecten - micrognatie-syndroom	Aandoening	30 Geval(len)
2036	Scalp - oor - tepel-syndroom	Aandoening	30 Geval(len)
178345	Syndroom van overmaat aan aromatase	Aandoening	30 Geval(len)
1752	Trisomie 8q	Aandoening	30 Geval(len)
1662	Restrictieve dermatopathie	Aandoening	30 Geval(len)
1596	Distale deletie 15q	Aandoening	30 Geval(len)
1545	Syndroom van Crisponi	Aandoening	30 Geval(len)
1525	Cranio-osteoartropathie	Aandoening	30 Geval(len)
1427	Otospondylomega-epifysaire dysplasie	Aandoening	30 Geval(len)
141163	Glossopalatinale ankylose	Aandoening	30 Geval(len)
140933	Lineaire atrofodermie van Moulin	Aandoening	30 Geval(len)
139552	Distale hereditaire motorische neuropathie, Jerash-type	Aandoening	30 Geval(len)
137834	Syndroom van Frank-Ter Haar	Aandoening	30 Geval(len)
1314	Symmetrische thalamische calcificaties	Aandoening	30 Geval(len)
1229	Congenitaal intra-uterien infectieachtig syndroom	Aandoening	30 Geval(len)
572773	Microcefalie - kleine gestalte - ledemaatanomalieën-syndroom	Subtype van aandoening	29 Geval(len)
466775	Autosomaal recessieve ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2X	Aandoening	29 Geval(len)
3255	Syndroom van Filippi	Aandoening	29 Geval(len)
2753	Orofaciodigitaal syndroom type 4	Aandoening	29 Geval(len)
2460	Syndroom van Van den Ende-Gupta	Aandoening	29 Geval(len)
139444	Leuko-encefalopathie met bilaterale anterieure temporaalkwabcysten	Aandoening	29 Geval(len)
1186	Infantiele spinocerebellaire ataxie	Aandoening	29 Geval(len)
99812	LIG4-syndroom	Aandoening	28 Geval(len)
85173	IMAGe-syndroom	Aandoening	28 Geval(len)
79124	Hepatische veno-occlusieve ziekte - immuundeficiëntie-syndroom	Aandoening	28 Geval(len)
521258	Xq25-microduplicatiesyndroom	Aandoening	28 Geval(len)
50814	Cranio-lenticulo-suturale dysplasie	Aandoening	28 Geval(len)
468631	Microcefale corticale malformaties - kleine gestalte door RTTN-deficiëntie	Aandoening	28 Geval(len)
457077	TAFRO-syndroom	Aandoening	28 Geval(len)
398069	MAGEL2-gerelateerd Prader-Willi-achtig syndroom	Aandoening	28 Geval(len)
391392	Familiaal episodisch pijnsyndroom met voornamelijk betrokkenheid van onderste ledematen	Subtype van aandoening	28 Geval(len)
3459	Syndroom van Wilson-Turner	Aandoening	28 Geval(len)
34528	Autosomaal dominante primaire hypomagnesiëmie met hypocalciurie	Aandoening	28 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
329466	Autosomaal dominante focale dystonie, DYT25-type	Aandoening	28 Geval(len)
314022	Gastrisch adenocarcinoom en proximale polyposis van maag	Aandoening	28 Geval(len)
276193	Spinocerebellaire ataxie type 35	Aandoening	28 Geval(len)
228174	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2N	Aandoening	28 Geval(len)
2220	Hypertrichosis cubiti	Aandoening	28 Geval(len)
163681	CNTNAP2-gerelateerde ontwikkelingsachterstand en epileptische encefalopathie	Aandoening	28 Geval(len)
139547	Distale spinale spieratrofie type 3	Aandoening	28 Geval(len)
96078	16p13.3-microduplicatiesyndroom	Aandoening	27 Geval(len)
95434	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie - bewegingsstoornis-syndroom	Aandoening	27 Geval(len)
93358	Spondylo-epimetafysaire dysplasie - korte ledematen - abnormale calcificatie-syndroom	Aandoening	27 Geval(len)
592574	Syndroom van Menke-Hennekam	Aandoening	27 Geval(len)
586130	Sporadische fatale insomnie	Aandoening	27 Geval(len)
466	Fatale familiale insomnie	Aandoening	27 Geval(len)
329235	X-gebonden centrale congenitale hypothyreoïdie met laat optredende testesvergroting	Aandoening	27 Geval(len)
319635	Amyloidosis cutis dyschromia	Aandoening	27 Geval(len)
313808	Erfelijke diffuse leuko-encefalopathie met axonale sferoïden en gepigmenteerde glia	Aandoening	27 Geval(len)
280133	Complementcomponent 3-deficiëntie	Aandoening	27 Geval(len)
2623	Geleofysische dysplasie	Aandoening	27 Geval(len)
261250	16q24.3-microdeletiesyndroom	Aandoening	27 Geval(len)
251287	Goedaardige concentrische annulaire maculadystrofie	Aandoening	27 Geval(len)
2169	Methylcobalaminedeficiëntie type cblE	Subtype van aandoening	27 Geval(len)
1040	Metafysaire anadysplasie	Aandoening	27 Geval(len)
100993	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 12	Aandoening	27 Geval(len)
98771	Spinocerebellaire ataxie type 18	Aandoening	26 Geval(len)
52994	Orbitaal leiomyoom	Aandoening	26 Geval(len)
488613	Algemene ontwikkelingsachterstand - neuro-ofthalmologische afwijkingen - insulden - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	26 Geval(len)
40366	Acitretine/etretinaat-embryopathie	Aandoening	26 Geval(len)
357332	Syndactylie - camptodactylie en clinodactylie van vijfde vingers - gespleten tenen-syndroom	Aandoening	26 Geval(len)
2574	Syndroom van Moynahan	Aandoening	26 Geval(len)
199343	EAST-syndroom	Aandoening	26 Geval(len)
1974	Autosomaal recessief faciodigitogenitaal syndroom	Aandoening	26 Geval(len)
1262	Syndroom van Böök	Aandoening	26 Geval(len)
93109	Congenitale megacalycosis	Aandoening	25 Geval(len)
85203	Acropectoraal syndroom	Aandoening	25 Geval(len)
79319	MPI-CDG	Aandoening	25 Geval(len)
7	3C-syndroom	Aandoening	25 Geval(len)
637061	Geïsoleerde hypoplasie van oogzenuw	Aandoening	25 Geval(len)
56305	Atelosteogenese type III	Aandoening	25 Geval(len)
56304	Atelosteogenese type II	Aandoening	25 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
54028	Syndroom van Plummer-Vinson	Aandoening	25 Geval(len)
527497	NKX6-2-gerelateerde autosomaal recessieve hypomyeliniserende leukodystrofie	Aandoening	25 Geval(len)
50944	Syndroom van Schöpf-Schulz-Passarge	Aandoening	25 Geval(len)
488632	TBCK-gerelateerde intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	25 Geval(len)
458803	Spinocerebellaire ataxie type 42	Aandoening	25 Geval(len)
453499	Neurologische ontwikkelingsstoornis - craniofaciale dysmorfie - hartdefect - skeletanomalieën-syndroom	Aandoening	25 Geval(len)
397941	MAN1B1-CDG	Aandoening	25 Geval(len)
39041	Syndroom van Omenn	Aandoening	25 Geval(len)
3472	Syndroom van Yunis-Varon	Aandoening	25 Geval(len)
314597	Syndroom van Chudley-McCullough	Aandoening	25 Geval(len)
281122	Zelfhelende collodionbaby	Aandoening	25 Geval(len)
268249	Mycofenolaatmofetil-embryopathie	Aandoening	25 Geval(len)
251019	2q32q33-microdeletiesyndroom	Aandoening	25 Geval(len)
2499	Metachondromatose	Aandoening	25 Geval(len)
230	Deficiëntie van dopamine-bèta-hydroxylase	Aandoening	25 Geval(len)
1715	Trisomie 18p	Aandoening	25 Geval(len)
1519	SPECC1L-gerelateerd hypertelorisme-syndroom	Aandoening	25 Geval(len)
1448	Ringchromosoom 6-syndroom	Aandoening	25 Geval(len)
98972	Centrale troebele dystrofie van François	Aandoening	24 Geval(len)
97234	Glycogeenstapelingsziekte door deficiëntie van fosfoglyceraatmutase	Aandoening	24 Geval(len)
66629	Megacolon syndroom van Goldberg-Shprintzen	Aandoening	24 Geval(len)
488333	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2W	Aandoening	24 Geval(len)
487809	Pediatrische collageen gastritis	Aandoening	24 Geval(len)
480864	Recidiverende metabole encefalomyopathische crises - rhabdomyolyse - hartritmestoonis - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	24 Geval(len)
438216	PURA-gerelateerde ernstige neonatale hypotonie - insulten - encefalopathie-syndroom door een puntmutatie	Subtype van aandoening	24 Geval(len)
438213	PURA-gerelateerde ernstige neonatale hypotonie - insulten - encefalopathie-syndroom	Aandoening	24 Geval(len)
401973	MEND-syndroom	Aandoening	24 Geval(len)
399096	Distale anoctaminopathie	Aandoening	24 Geval(len)
313846	Familiale cutane teleangiëctasie en orofaryngeale kankerpredispositiesyndroom	Aandoening	24 Geval(len)
300525	Pseudohypoaldosteronisme type 2D	Subtype van aandoening	24 Geval(len)
300496	Multipale congenitale anomalieën - hypotonie - insulten-syndroom type 2	Aandoening	24 Geval(len)
251383	CK-syndroom	Aandoening	24 Geval(len)
247262	Hyperfosfatase - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	24 Geval(len)
209902	Hypercholesterolemie door deficiëntie van cholesterol-7-alfa-hydroxylase	Aandoening	24 Geval(len)
2069	Gastrocutaan syndroom	Aandoening	24 Geval(len)
183713	Vatbaarheid voor bacteriële infectie door deficiëntie van TLR-	Aandoening	24 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
	signaalweg		
171607	X-gebonden spastische paraplegie type 34	Aandoening	24 Geval(len)
1490	Corneadystrofie - perceptieve doofheid-syndroom	Aandoening	24 Geval(len)
1361	Carnosinasedeficiëntie	Aandoening	24 Geval(len)
1234	Syndroom van Bartsocas-Papas	Aandoening	24 Geval(len)
99901	Acyl-CoA-dehydrogenase 9-deficiëntie	Aandoening	23 Geval(len)
93329	Autosomaal recessieve omodyplasie	Subtype van aandoening	23 Geval(len)
597939	Euthyrotische hyperthyroxinemie met afwijkende serumwaarden voor transthyretine	Aandoening	23 Geval(len)
569821	Congenitaal primair lymfoedeem van Gordon	Aandoening	23 Geval(len)
538574	Palmoplantaire keratodermie - erfelijke motorische en sensorische neuropathie-syndroom	Aandoening	23 Geval(len)
477817	PMP22-RAI1-contiguous gene-duplicatiesyndroom	Aandoening	23 Geval(len)
445018	Gecombineerde immuundeficiëntie door LRBA-deficiëntie	Aandoening	23 Geval(len)
411493	Pontocerebellaire hypoplasie type 10	Aandoening	23 Geval(len)
364198	Talus bipartitus	Aandoening	23 Geval(len)
314588	Distale triplicatie 15q	Subtype van aandoening	23 Geval(len)
261652	Syndroom van Kleefstra door puntmutatie	Subtype van aandoening	23 Geval(len)
238475	Familiale hypercholanemie	Aandoening	23 Geval(len)
1782	Dysosteosclerose	Aandoening	23 Geval(len)
1617	Ontwikkelingsachterstand - taalstoornis - doparesponsieve dystonie - parkinsonisme-syndroom door 2q24-microdeletie	Subtype van aandoening	23 Geval(len)
157973	Congenitale spierdystrofie door LMNA-mutatie	Aandoening	23 Geval(len)
101028	Transaldolasedeficiëntie	Aandoening	23 Geval(len)
98805	Primaire dystonie, DYT4-type	Aandoening	22 Geval(len)
94063	12q14-microdeletiesyndroom	Aandoening	22 Geval(len)
93953	Familiale ductus thyreoglossuscyste	Aandoening	22 Geval(len)
91387	Familiaal aneurysma van aorta thoracica en aortadissectie	Aandoening	22 Geval(len)
85282	MEHMO-syndroom	Aandoening	22 Geval(len)
85201	Genitopatellair syndroom	Aandoening	22 Geval(len)
85191	Dysplasie, Singleton-Merten-type	Aandoening	22 Geval(len)
79499	Autosomaal dominant doofheid - onychodystrofie-syndroom	Aandoening	22 Geval(len)
71271	Gespleten hand - gespleten voet - doofheid-syndroom	Aandoening	22 Geval(len)
542306	Intellectuele achterstand - hartaritmie-syndroom door GNB5-deficiëntie	Aandoening	22 Geval(len)
528105	Hypohidrose - verstoorde elektrolytenbalans - disfunctie van traanklieren - ichthyosis- xerostomie-syndroom	Aandoening	22 Geval(len)
466943	WAC-gerelateerd faciale dysmorphie - ontwikkelingsachterstand - gedragsstoornissen-syndroom	Aandoening	22 Geval(len)
464738	Syndroom van Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef	Aandoening	22 Geval(len)
445038	3-methylglutaconacidurie - neonataal cataract - neurologische betrokkenheid - congenitale neutropenie-syndroom	Aandoening	22 Geval(len)
431272	X-gebonden scapuloperoneale spierdystrofie	Aandoening	22 Geval(len)
398173	Focale faciale dermale dysplasie type II	Subtype van	22 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
		aandoening	
363677	Autosomaal recessieve myopathie met externe oftalmoplegie met aanvang tijdens de kindertijd	Aandoening	22 Geval(len)
329195	Ontwikkelingsachterstand met autismespectrumstoornis en ganginstabiliteit	Aandoening	22 Geval(len)
314718	Letaal arteriopathiesyndroom door fibuline-4-deficiëntie	Aandoening	22 Geval(len)
269229	Pontiene tegmentale kap-dysplasie	Aandoening	22 Geval(len)
2492	FATCO-syndroom	Aandoening	22 Geval(len)
247820	Ectodermale dysplasie - pili torti - cutane syndactylie-syndroom	Aandoening	22 Geval(len)
228423	GATA2-deficiëntie-spectrum	Aandoening	22 Geval(len)
209908	Geïsoleerde spraakapraxie op kinderleeftijd	Aandoening	22 Geval(len)
1827	Acromelische frontonasale dysplasie	Aandoening	22 Geval(len)
1723	Mozaïektrisomie 2	Aandoening	22 Geval(len)
168612	Congenitale deficiëntie van alfa-foetoproteïne	Aandoening	22 Geval(len)
163690	Hypotonie - cystinurie-syndroom	Aandoening	22 Geval(len)
93606	Nefrogeen syndroom van inadequate antidiurese	Aandoening	21 Geval(len)
93114	Autosomaal dominante intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type E	Aandoening	21 Geval(len)
79091	Erfelijke inclusielichaammyopathie - gewrichtscontracturen - oftalmoplegie-syndroom	Aandoening	21 Geval(len)
69082	Odonto-tricho-unguaal-digito-palmair syndroom	Aandoening	21 Geval(len)
66625	Cerebro-oculonasaal syndroom	Aandoening	21 Geval(len)
542301	Gecombineerde immuundeficiëntie door CARMIL2-deficiëntie	Aandoening	21 Geval(len)
482077	HTRA1-gerelateerde autosomaal dominante ziekte van cerebrale kleine bloedvaten	Aandoening	21 Geval(len)
468672	Colobomateuze macroftalmie - microcornea-syndroom	Aandoening	21 Geval(len)
466768	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2Z	Aandoening	21 Geval(len)
447964	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2V	Aandoening	21 Geval(len)
402003	Autosomaal dominante focale niet-epidermolytische palmoplantaire keratodermie met plantaire blaarvorming	Aandoening	21 Geval(len)
401869	Multipele mitochondriale disfuncties-syndroom type 1	Aandoening	21 Geval(len)
398189	Focale faciale dermale dysplasie type IV	Subtype van aandoening	21 Geval(len)
391389	Familiaal episodisch pijnsyndroom met voornamelijk betrokkenheid van bovenlichaam	Subtype van aandoening	21 Geval(len)
363649	Mandibulaire hypoplasie - doofheid - progeroïde kenmerken - lipodystrofie-syndroom	Aandoening	21 Geval(len)
324972	MAGIC-syndroom	Aandoening	21 Geval(len)
3063	X-gebonden intellectuele achterstand, Snyder-type	Aandoening	21 Geval(len)
221145	Cutis laxa met ernstige pulmonale, gastro-intestinale en urinaire anomalieën	Aandoening	21 Geval(len)
199326	Geïsoleerde autosomaal dominante hypomagnesiëmie, Glaudemans-type	Aandoening	21 Geval(len)
171881	Cap-myopathie	Aandoening	21 Geval(len)
168593	Wiegendood - dysgenese van testes-syndroom	Aandoening	21 Geval(len)
1578	Deficiëntie van pterine-4-alfa-carbinolamedehydratase	Subtype van aandoening	21 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
98791	Alfa-thalassemie - intellectuele achterstand-syndroom gekoppeld aan chromosoom 16	Aandoening	20 Geval(len)
98768	Spinocerebellaire ataxie type 13	Aandoening	20 Geval(len)
97232	Fingerprint body-myopathie	Aandoening	20 Geval(len)
971	Acrorenaal syndroom	Aandoening	20 Geval(len)
96175	Ringchromosoom 11-syndroom	Aandoening	20 Geval(len)
93941	Laryngo-tracheo-oesofageale fissuur type 4	Subtype van aandoening	20 Geval(len)
88642	Congenitale ongevoeligheid voor pijn - anosmie - neuropathische artropathie	Aandoening	20 Geval(len)
88639	Neurodegeneratie door deficiëntie van 3-hydroxyisobutyryl-CoA-hydrolase	Aandoening	20 Geval(len)
88628	Achterstrengataxie - retinitis pigmentosa-syndroom	Aandoening	20 Geval(len)
86920	Dermatopathia pigmentosa reticularis	Aandoening	20 Geval(len)
86919	Keratosis palmaris et plantaris - clinodactylie-syndroom	Aandoening	20 Geval(len)
86797	Atypische lichen myxoedematosus	Aandoening	20 Geval(len)
85192	Donutlaesies van calvaria - botfragiliteit-syndroom	Aandoening	20 Geval(len)
83616	Rubella-panencefalitis	Aandoening	20 Geval(len)
79476	Syndroom van Griscelli type 1	Subtype van aandoening	20 Geval(len)
79154	2-aminoadipine 2-oxoadipine-acidurie	Aandoening	20 Geval(len)
79084	Familiale partiële lipodystrofie, Köbberling-type	Aandoening	20 Geval(len)
73271	Bloedingsdiathese als gevolg van een collageenreceptordefect	Aandoening	20 Geval(len)
71289	Radio-ulnaire synostose - amegakaryocytaire trombocytopenie-syndroom	Aandoening	20 Geval(len)
69723	Tyrosinemie type 3	Aandoening	20 Geval(len)
69084	Zuivere ectodermale dysplasie van haar en nagel	Aandoening	20 Geval(len)
67046	3-methylglutaconacidurie type 1	Aandoening	20 Geval(len)
641380	PAPASH-syndroom	Aandoening	20 Geval(len)
63442	Engelvormige falango-epifysaire dysplasie	Aandoening	20 Geval(len)
599376	Hypomyelinisatie van vroeg myeliniserende structuren	Aandoening	20 Geval(len)
53583	Paroxysmale dystonische choreathetose met episodische ataxie en spasticiteit	Aandoening	20 Geval(len)
457240	X-gebonden intellectuele achterstand - kleine gestalte - overgewicht-syndroom	Aandoening	20 Geval(len)
455	Oppervlakkige epidermolytische ichthyosis	Aandoening	20 Geval(len)
448242	Autosomaal recessieve brachyolmie	Aandoening	20 Geval(len)
443811	PGM3-CDG	Aandoening	20 Geval(len)
420179	Overgroeisyndroom van Malan	Aandoening	20 Geval(len)
391376	Congenitale microcefalie - ernstige encefalopathie - progressieve cerebrale atrofie-syndroom	Aandoening	20 Geval(len)
369897	Mitochondriaal DNA-depletiesyndroom, encefalomyopathische vorm met variabele craniofaciale anomalieën	Aandoening	20 Geval(len)
3387	Geïsoleerde anterieure cervicale hypertrichose	Aandoening	20 Geval(len)
33445	Neuro-ectodermale melanolysosomale ziekte	Aandoening	20 Geval(len)
3137	Deficiëntie van alfa-N-acetylgalactosaminidase	Aandoening	20 Geval(len)
309854	Cirroze - dystonie - polycytemie - hypermanganemie-syndroom	Aandoening	20 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
3021	RAPADILINO-syndroom	Aandoening	20 Geval(len)
30	Erfelijke orootacidurie	Aandoening	20 Geval(len)
289863	Atypische glycine-encefalopathie	Subtype van aandoening	20 Geval(len)
2847	Pericardiaal en diafragmatisch defect	Aandoening	20 Geval(len)
280779	Cutane collageneuze vasculopathie	Aandoening	20 Geval(len)
2755	Orofaciodigitaal syndroom type 8	Aandoening	20 Geval(len)
2751	Orofaciodigitaal syndroom type 2	Aandoening	20 Geval(len)
2717	Oculo-tricho-anaal syndroom	Aandoening	20 Geval(len)
268114	RAS-geassocieerde auto-immune leukoproliferatieve ziekte	Aandoening	20 Geval(len)
26137	Juveniele arteriitis temporalis	Aandoening	20 Geval(len)
251393	Gelokaliseerde junctionele epidermolysis bullosa	Aandoening	20 Geval(len)
251061	7q31-microdeletiesyndroom	Aandoening	20 Geval(len)
251028	SATB2-geassocieerd syndroom door een chromosomale herschikking	Subtype van aandoening	20 Geval(len)
247522	Primaire ciliaire dyskinesie - retinitis pigmentosa-syndroom	Aandoening	20 Geval(len)
2394	Pyruvaatdehydrogenase E3-deficiëntie	Subtype van aandoening	20 Geval(len)
2375	Paralyse van laryngeale abductor - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	20 Geval(len)
228247	Verworven pseudoxanthoma elasticum	Aandoening	20 Geval(len)
228179	Autosomale dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2M	Aandoening	20 Geval(len)
2021	Fibrochondrogenese	Aandoening	20 Geval(len)
1807	Focale faciale dermale dysplasie type III	Subtype van aandoening	20 Geval(len)
178364	Syndromale microftalmie type 5	Aandoening	20 Geval(len)
1513	Craniodiafysaire dysplasie	Aandoening	20 Geval(len)
1466	COFS-syndroom	Subtype van aandoening	20 Geval(len)
1447	Ringchromosoom 4-syndroom	Aandoening	20 Geval(len)
139455	Autosomaal recessieve bestrofinopathie	Aandoening	20 Geval(len)
1394	Cerebrofaciothoracale dysplasie	Aandoening	20 Geval(len)
1387	Cataract - intellectuele achterstand - hypogonadisme-syndroom	Aandoening	20 Geval(len)
1358	Syndroom van Carey-Fineman-Ziter	Aandoening	20 Geval(len)
1134	Geïsoleerde arrhinie	Aandoening	20 Geval(len)
101110	Spinocerebellaire ataxie type 20	Aandoening	20 Geval(len)
100976	Badpak-ichthyosis	Aandoening	20 Geval(len)
100043	Autosomaal dominante intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type A	Aandoening	20 Geval(len)
935	Skeletdysplasie met korte ledematen en met ernstige gecombineerde immuundeficiëntie	Aandoening	19 Geval(len)
89838	Autosomaal recessieve gegeneraliseerde epidermolysis bullosa simplex	Aandoening	19 Geval(len)
75857	Terminale 6q-deletiesyndroom	Aandoening	19 Geval(len)
597623	IRF2BPL-gerelateerd syndroom van regressieve neurologische ontwikkelingsstoornis - dystonie - insulden	Aandoening	19 Geval(len)
529962	17q24.2-microdeletiesyndroom	Aandoening	19 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
505248	Mucopolysaccharidose-achtig syndroom met congenitale hartdefecten en hematopoëtische stoornissen	Aandoening	19 Geval(len)
497757	MME-gerelateerde autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2	Aandoening	19 Geval(len)
494433	MIRAGE-syndroom	Aandoening	19 Geval(len)
482601	Adenylosuccinaatsynthetase-achtig 1-gerelateerde distale myopathie	Aandoening	19 Geval(len)
466962	SMARCA4-deficiënt sarcoom van thorax	Aandoening	19 Geval(len)
438159	STAT3-gerelateerde multisystemische auto-immuunziekte met vroege aanvang	Aandoening	19 Geval(len)
43115	Erfelijke myopathie met lactaatacidose door ISCU-deficiëntie	Aandoening	19 Geval(len)
397946	Autosomale spastische paraplegie type 58	Aandoening	19 Geval(len)
391320	Oost-Texas-bloedingsstoornis	Subtype van aandoening	19 Geval(len)
352662	Corneale intra-epitheliale dyskeratose - palmoplantaire hyperkeratose - laryngeale dyskeratose-syndroom	Aandoening	19 Geval(len)
3339	Oculo-ectodermaal syndroom	Aandoening	19 Geval(len)
3145	Resistentie voor arginine-vasopressine - intracranieële calcificatie - kleine gestalte - faciale dysmorphie-syndroom	Aandoening	19 Geval(len)
284169	Faciale dysmorphie - ontwikkelingsachterstand - gedragsstoornissen-syndroom door 10p11.21p12.31-microdeletie	Subtype van aandoening	19 Geval(len)
280671	Megaconiale congenitale musculaire dystrofie	Aandoening	19 Geval(len)
2707	Oculo-cerebro-faciaal syndroom, Kaufman-type	Aandoening	19 Geval(len)
268261	DYRK1A-gerelateerd intellectuele achterstand-syndroom door 21q22.13q22.2-microdeletie	Subtype van aandoening	19 Geval(len)
251046	6p22-microdeletiesyndroom	Aandoening	19 Geval(len)
247868	NLRP12-geassocieerde erfelijke periodieke koorts-syndroom	Aandoening	19 Geval(len)
2399	Nasopalpebraal lipoom - coloboom-syndroom	Aandoening	19 Geval(len)
228410	Hartanomalieën - kleine gestalte - gewrichtshypermobiliteit - faciale dysmorphie-syndroom	Aandoening	19 Geval(len)
228387	Spondylo-megaepifysaire-metafysaire dysplasie	Aandoening	19 Geval(len)
178487	Intestinaal botulisme bij volwassenen	Subtype van aandoening	19 Geval(len)
171848	Polyneuropathie - gehoorverlies - ataxie - retinitis pigmentosa - cataract-syndroom	Aandoening	19 Geval(len)
139447	Progressieve caverterende leuko-encefalopathie	Aandoening	19 Geval(len)
139441	Hypomyelinisatie met atrofie van basale ganglia en cerebellum	Aandoening	19 Geval(len)
99741	Syndroom van King-Denborough	Aandoening	18 Geval(len)
96171	Ringchromosoom 2-syndroom	Aandoening	18 Geval(len)
86309	DPAGT1-CDG	Aandoening	18 Geval(len)
85167	Spondylometafysaire dysplasie - kegel-staafdystrofie-syndroom	Aandoening	18 Geval(len)
66637	Diafanospondylodysostose	Aandoening	18 Geval(len)
643549	Syndroom van Hao-Fountain	Aandoening	18 Geval(len)
637051	Encefalitis door bornavirus	Aandoening	18 Geval(len)
613274	Pontocerebellaire hypoplasie type 14	Aandoening	18 Geval(len)
589856	Choane atresie - athelie - hypothyreoïdie - vertraagde puberteit - kleine gestalte-syndroom	Aandoening	18 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
508498	Intellectuele achterstand - hartanomalieën - kleine gestalte - gewrichtslaxiteit-syndroom	Aandoening	18 Geval(len)
481152	PYCR2-gerelateerde microcefalie - progressieve leuko-encefalopathie	Aandoening	18 Geval(len)
468641	Chronische enteropathie geassocieerd met SLCO2A1-gen	Aandoening	18 Geval(len)
370046	Didymosis aplasticosebacea	Aandoening	18 Geval(len)
369962	Methylmalonacidurie met homocystinurie, type cblX	Subtype van aandoening	18 Geval(len)
363417	Preaxiale brachydactylie van Temtamy-syndroom	Aandoening	18 Geval(len)
324588	Familiale dyskinesie en faciale myokymie	Aandoening	18 Geval(len)
319569	Autosomaal recessieve Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door partiële IFNgammaR1-deficiëntie	Aandoening	18 Geval(len)
300319	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2P	Aandoening	18 Geval(len)
261344	Trisomie 1q	Aandoening	18 Geval(len)
251523	Hyperzinkemie en hypercalprotectinemie	Aandoening	18 Geval(len)
2501	Metafysaire chondrodysplasie, Spahr-type	Aandoening	18 Geval(len)
238505	Gecombineerde immuundeficiëntie door deficiëntie van CD27	Aandoening	18 Geval(len)
2353	Syndroom van Schilbach-Rott	Aandoening	18 Geval(len)
228402	2q23.1-microdeletiesyndroom	Aandoening	18 Geval(len)
171719	Cutis laxa - marfanoid-syndroom	Aandoening	18 Geval(len)
158025	Hereditaire progressieve mucineuze histiocytose	Aandoening	18 Geval(len)
1449	Ringchromosoom 7-syndroom	Aandoening	18 Geval(len)
1441	Ringchromosoom 17-syndroom	Aandoening	18 Geval(len)
139515	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 4J	Aandoening	18 Geval(len)
1272	Syndroom van Aymé-Gripp	Aandoening	18 Geval(len)
99853	Ovarioleukodystrofie	Subtype van aandoening	17 Geval(len)
93282	Spondylo-epimetafysaire dysplasie, PAPSS2-type	Aandoening	17 Geval(len)
91131	DK1-CDG	Aandoening	17 Geval(len)
79283	Methylmalonacidurie met homocystinurie, type cblD	Subtype van aandoening	17 Geval(len)
69744	Circumscripte palmoplantaire hypokeratose	Aandoening	17 Geval(len)
633004	KDM3B-gerelateerd intellectuele achterstand - faciale dysmorfie - kleine gestalte-syndroom	Aandoening	17 Geval(len)
631085	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 86	Aandoening	17 Geval(len)
560	Syndroom van Marshall	Aandoening	17 Geval(len)
543470	Opticusatrofie - ataxie - perifere neuropathie - algehele ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening	17 Geval(len)
502434	STAG1-gerelateerde intellectuele achterstand - faciale dysmorfie - gastro-oesofageale reflux-syndroom	Aandoening	17 Geval(len)
500533	Polyhydramnion - megalencefalie - symptomatische epilepsie-syndroom	Aandoening	17 Geval(len)
480880	X-gebonden tot vrouwen beperkte faciale dysmorfie - kleine gestalte - choane atresie - intellectuele achterstand	Aandoening	17 Geval(len)
477673	Postnatale microcefalie - infantiele hypotonie - spastische diplegie - dysartrie - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	17 Geval(len)
464760	Familiale cavitaire papilafwijking	Aandoening	17 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
436159	Auto-immuun lymfoproliferatief syndroom door CTLA4-haploinsufficiëntie	Aandoening	17 Geval(len)
435988	Chronische atriale en intestinale dysritmie-syndroom	Aandoening	17 Geval(len)
404443	Syndroom van Tatton-Brown-Rahman	Aandoening	17 Geval(len)
399058	Alfa B-crystallinegerelateerde myopathie met late aanvang	Aandoening	17 Geval(len)
363429	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie - piramidale verschijnselen - nystagmus - oculomotorische apraxie-syndroom	Aandoening	17 Geval(len)
353298	Syndroom van Roifman	Aandoening	17 Geval(len)
3350	Tremor - nystagmus - duodenale ulcus-syndroom	Aandoening	17 Geval(len)
324381	Erfelijke inclusielichaammyopathie type 4	Aandoening	17 Geval(len)
3204	Syndroom van Stormorken-Sjaastad-Langslet	Aandoening	17 Geval(len)
319595	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door partiële STAT1-deficiëntie	Aandoening	17 Geval(len)
300530	Pseudohypoaldosteronisme type 2E	Subtype van aandoening	17 Geval(len)
2318	Syndroom van Joubert met oculorenaal defect	Aandoening	17 Geval(len)
230839	Klassiek-gelijkend syndroom van Ehlers-Danlos type 1	Aandoening	17 Geval(len)
227976	Autosomaal recessieve opticusatrofie, type OPA7	Aandoening	17 Geval(len)
210141	Erfelijke congenitale spastische tetraplegie	Aandoening	17 Geval(len)
210115	Steriele multifocale osteomyelitis met periostitis en pustulose	Aandoening	17 Geval(len)
1954	Congenitale letale erythrodermie	Aandoening	17 Geval(len)
1908	Aminopterine/methotrexat-embryofoetopathie	Aandoening	17 Geval(len)
1325	Camptodactylie - taurinurie-syndroom	Aandoening	17 Geval(len)
1104	Anoftalmie plus-syndroom	Aandoening	17 Geval(len)
93357	SPONASTRIME-dysplasie	Aandoening	16 Geval(len)
920	Ablefaron - macrostomie-syndroom	Aandoening	16 Geval(len)
85198	Dysspondylo-enchondromatose	Aandoening	16 Geval(len)
71528	Obesitas door deficiëntie van prohormoonconvertase I	Subtype van aandoening	16 Geval(len)
69737	Syndroom van Bosley-Salih-Alorainy	Aandoening	16 Geval(len)
641385	PASS-syndroom	Aandoening	16 Geval(len)
63273	Distale myopathie met betrokkenheid van posterieur been en anterieur hand	Aandoening	16 Geval(len)
631076	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 83	Aandoening	16 Geval(len)
53296	Familiaal cutaan collagenoom	Aandoening	16 Geval(len)
488191	Vrouwelijke infertiliteit door meiotisch arrest van oöcyt	Aandoening	16 Geval(len)
464282	Spastische paraplegie - ernstige ontwikkelingsachterstand - epilepsie-syndroom	Aandoening	16 Geval(len)
457279	Intellectuele achterstand - macrocefalie - hypotonie - gedragsstoornissen-syndroom	Aandoening	16 Geval(len)
397606	PrP systemische amyloïdose	Aandoening	16 Geval(len)
369861	Congenitale sideroblastische anemie - B-cel-immundeficiëntie - periodieke koorts - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening	16 Geval(len)
369852	Congenitale neutropenie - myelofibrose - nefromegalie-syndroom	Aandoening	16 Geval(len)
34514	Telethonine-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R7	Aandoening	16 Geval(len)
33067	Metafysaire chondrodysplasie, Jansen-type	Aandoening	16 Geval(len)
319524	Gecombineerde oxidatieve fosforilatiedeficiëntie type 15	Aandoening	16 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
319171	Distale 17p13.1-microdeletiesyndroom	Aandoening	16 Geval(len)
314566	Primaire progressieve spraakapraxie	Aandoening	16 Geval(len)
314376	Intestinale obstructie bij neonat door gyanylaatcyclase 2C-deficiëntie	Aandoening	16 Geval(len)
306734	Primaire dystonie, DYT21-type	Aandoening	16 Geval(len)
306674	Syndroom van Kufor-Rakeb	Aandoening	16 Geval(len)
293864	Hypoplastische pancreas - intestinale atresie - hypoplastische galblaas-syndroom	Aandoening	16 Geval(len)
289601	Erfelijke arteriële en articulaire meervoudige calcificatie-syndroom	Aandoening	16 Geval(len)
279943	Hereditaire neutrofilie	Aandoening	16 Geval(len)
261257	Distale 17p13.3-microdeletiesyndroom	Aandoening	16 Geval(len)
2538	Microgastrie - reductiedefect van ledemaat-syndroom	Aandoening	16 Geval(len)
238455	Infantiele dystonie-parkinsonisme	Aandoening	16 Geval(len)
2102	GTP-cyclohydrolase I-deficiëntie	Subtype van aandoening	16 Geval(len)
2089	Glycogeenstapelingsziekte door hepatische glycogeensynthesedeficiëntie	Aandoening	16 Geval(len)
178355	Dysplasie van Smith-McCort	Aandoening	16 Geval(len)
1438	Ringchromosoom 10-syndroom	Aandoening	16 Geval(len)
1231	Syndroom van Barber-Say	Aandoening	16 Geval(len)
1195	Congenitale atranferrinemie	Aandoening	16 Geval(len)
99954	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 4H	Aandoening	15 Geval(len)
98949	Volledige cryptoftalmie	Subtype van aandoening	15 Geval(len)
96181	Maternale uniparentale disomie van chromosoom 6	Aandoening	15 Geval(len)
90796	46,XY-geslachtsontwikkelingsstoornis door geïsoleerde deficiëntie van 17,20-lyase	Aandoening	15 Geval(len)
90400	Scleromyxoedeem zonder monoklonale gammopathie	Subtype van aandoening	15 Geval(len)
88620	Geïsoleerde congenitale anosmie	Aandoening	15 Geval(len)
88618	Deficiëntie van S-adenosylhomocysteïnehydrolase	Aandoening	15 Geval(len)
85146	Neurogeen scapulooperoneaal syndroom, Kaeser-type	Aandoening	15 Geval(len)
79351	Deficiëntie van 3-fosfoglyceraatdehydrogenase, infantiele/juveniele vorm	Subtype van aandoening	15 Geval(len)
79325	ALG8-CDG	Aandoening	15 Geval(len)
79321	ALG3-CDG	Aandoening	15 Geval(len)
79284	Methylmalonacidurie met homocystinurie, type cb1F	Subtype van aandoening	15 Geval(len)
79149	Dermochondrocorneale dystrofie	Aandoening	15 Geval(len)
69063	Congenitale membraneuze nefropathie door foetomaternale anti-neutrale endopeptidase-allo-immunisatie	Aandoening	15 Geval(len)
631248	Syndroom van Mitchell	Aandoening	15 Geval(len)
619363	NOCARH-syndroom	Aandoening	15 Geval(len)
599507	Verworven deficiëntie van factor XI	Aandoening	15 Geval(len)
570371	Syndroom van Bartter type 5	Subtype van aandoening	15 Geval(len)
53696	Artrogrypose - voorhoornaandoening-syndroom	Aandoening	15 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
527276	Encefalopathie door een defect van mitochondriale en peroxisomale deling	Aandoening	15 Geval(len)
521426	PLAA-geassocieerde neurologische ontwikkelingsstoornis	Aandoening	15 Geval(len)
513456	Intellectuele achterstand - insulten - abnormale gang - faciale dysmorfie-syndroom	Aandoening	15 Geval(len)
482606	X-gebonden keloïde littekenvorming - verminderde gewrichtsmobiliteit - verhoogde papilexcavatie-syndroom	Aandoening	15 Geval(len)
457050	Autosomaal dominante mitochondriale myopathie met bewegingsintolerantie	Aandoening	15 Geval(len)
456369	Myopathie met polyglucosanlichaampjes type 2	Aandoening	15 Geval(len)
447997	Spastische tetraplegie - dun corpus callosum - progressieve postnatale microcefalie-syndroom	Aandoening	15 Geval(len)
436169	Trombomodulinegerelateerde bloedingsstoornis	Aandoening	15 Geval(len)
436144	Intra-uteriene groeiachterstand - kleine gestalte - diabetes met aanvang in de vroege volwassenheid-syndroom	Aandoening	15 Geval(len)
401768	Proximale myopathie met extrapiramidale tekenen	Aandoening	15 Geval(len)
397744	Perifere neuropathie - myopathie - heesheid - gehoorverlies-syndroom	Aandoening	15 Geval(len)
397615	Obesitas door CEP19-deficiëntie	Subtype van aandoening	15 Geval(len)
329324	Invers syndroom van Klippel-Trenaunay	Aandoening	15 Geval(len)
314647	Niet-progressieve cerebellaire ataxie met intellectuele achterstand	Aandoening	15 Geval(len)
314432	Hernia spiegelii - cryptorchidie-syndroom	Aandoening	15 Geval(len)
280763	Ernstige intellectuele achterstand en progressieve spastische paraplegie	Aandoening	15 Geval(len)
280633	Multipole congenitale anomalieën - hypotonie - insulten-syndroom	Aandoening	15 Geval(len)
250984	Autosomaal recessief syndroom van Stickler	Subtype van aandoening	15 Geval(len)
221043	Erfelijke fibroserende poikilodermie - peescontracturen - myopathie - longfibrose-syndroom	Aandoening	15 Geval(len)
2075	Genitopalatocardiaal syndroom	Aandoening	15 Geval(len)
1901	Syndroom van Ehlers-Danlos, dermatosparaxis-type	Aandoening	15 Geval(len)
171680	Lissencefalie door TUBA1A-mutatie	Aandoening	15 Geval(len)
137754	Neurologische aandoeningen geassocieerd met deficiëntie van aminoacylase 1	Aandoening	15 Geval(len)
93356	Spondylo-epimetafysaire dysplasie, Missouri-type	Aandoening	14 Geval(len)
90390	Anonychie - onychodystrofie-syndroom	Subtype van aandoening	14 Geval(len)
88659	Autosomaal dominante progressieve nefropathie met hypertensie	Aandoening	14 Geval(len)
75378	Oligocone trichomasie	Aandoening	14 Geval(len)
589515	PUM1-geassocieerd ontwikkelingsstoornis - ataxie - insulten-syndroom	Aandoening	14 Geval(len)
562528	Congenitale contracturen van ledematen en gelaat - hypotonie - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening	14 Geval(len)
508529	Intermediaire epidermolysis bullosa simplex met cardiomyopathie	Aandoening	14 Geval(len)
480907	X-gebonden intellectuele achterstand - algemene ontwikkelingsachterstand - faciale dysmorfie - sacraal caudaal	Aandoening	14 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
	restant-syndroom		
480483	Progressieve familiale intrahepatische cholestase type 4	Subtype van aandoening	14 Geval(len)
466718	Kreukelige retinale pigmentepitheliopathie van Martinique	Aandoening	14 Geval(len)
457351	Microcefalie - intellectuele achterstand - sensorineuraal gehoorverlies - epilepsie - abnormale spiertonus-syndroom	Aandoening	14 Geval(len)
423384	Ernstige congenitale neutropenie door JAGN1-deficiëntie	Aandoening	14 Geval(len)
401849	Autosomale spastische paraplegie type 72	Aandoening	14 Geval(len)
397758	Retinadystrofie met disfunctie van inwendige retina en anomalieën van ganglioncellen	Aandoening	14 Geval(len)
371007	Congenitale spierdystrofie met hyperlaxiteit	Aandoening	14 Geval(len)
369970	Microcornea - myopische chorioretinale atrofie - telecanthus-syndroom	Aandoening	14 Geval(len)
369920	Pontocerebellaire hypoplasie type 9	Aandoening	14 Geval(len)
364028	X-gebonden intellectuele achterstand door GRIA3-mutaties	Aandoening	14 Geval(len)
36355	Bloedingsstoornis door P2Y12-defect	Aandoening	14 Geval(len)
3363	Trichomegalie - retinale pigmentdegeneratie - dwerggroei-syndroom	Aandoening	14 Geval(len)
320375	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 55	Aandoening	14 Geval(len)
314394	Kleine gestalte - onychodysplasie - faciale dysmorphie - hypotrichose-syndroom	Aandoening	14 Geval(len)
314051	Leuko-encefalopathie - anomalieën van thalamus en hersenstam - hoog lactaatgehalte-syndroom	Aandoening	14 Geval(len)
313892	Ontwikkelings- en spraakachterstand door SOX5-deficiëntie	Subtype van aandoening	14 Geval(len)
307766	Gekruild haar-acrale keratodermie-cariës-syndroom	Aandoening	14 Geval(len)
284289	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie met aanvang in de volwassenheid	Aandoening	14 Geval(len)
284139	Larsen-achtig syndroom, B3GAT3-type	Aandoening	14 Geval(len)
2789	Laterale meningocele-syndroom	Aandoening	14 Geval(len)
2719	Oculocerebrale hypopigmentatie-syndroom, Cross-type	Aandoening	14 Geval(len)
261323	21q22.11q22.12-microdeletiesyndroom	Aandoening	14 Geval(len)
2435	Hypo- en hypermelanotische cutane maculae - vertraagde groei - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	14 Geval(len)
238750	4q21-microdeletiesyndroom	Aandoening	14 Geval(len)
2378	Syndroom van Laurin-Sandrow	Aandoening	14 Geval(len)
199351	Dystonie-parkinsonisme met aanvang op volwassen leeftijd	Aandoening	14 Geval(len)
1791	Fronto-facio-nasale dysplasie	Aandoening	14 Geval(len)
168796	Hart-handsyndroom, Sloveens type	Aandoening	14 Geval(len)
1516	Niet-syndromale bilamdoïde en sagittale craniosynostose	Aandoening	14 Geval(len)
139578	Mutillerende erfelijke sensorische neuropathie met spastische paraplegie	Aandoening	14 Geval(len)
137783	Letale congenitale contracturen-syndroom type 3	Aandoening	14 Geval(len)
1193	Syndroom van Atkin-Flaitz	Aandoening	14 Geval(len)
96055	Tetrasomie 21	Aandoening	13 Geval(len)
939	3-hydroxyisoboterzuuracidurie	Aandoening	13 Geval(len)
85174	Pseudodiastrofische dysplasie	Aandoening	13 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
79502	Keratoderma palmoplantaris punctata type 2	Aandoening	13 Geval(len)
79478	Syndroom van Griscelli type 3	Subtype van aandoening	13 Geval(len)
79329	MGAT2-CDG	Aandoening	13 Geval(len)
69739	Athabaskan-hersenstamdysgenesiesyndroom	Aandoening	13 Geval(len)
66631	CEDNIK-syndroom	Aandoening	13 Geval(len)
633014	SLC12A2-gerelateerd ontwikkelingsachterstand - intellectuele achterstand - sensorineurale doofheid-syndroom	Aandoening	13 Geval(len)
631068	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 80	Aandoening	13 Geval(len)
611247	Pontocerebellaire hypoplasie type 11	Aandoening	13 Geval(len)
610569	KIAA1109-gerelateerd vroeg-letale congenitale hersenmalformaties - artrogrypose-syndroom	Aandoening	13 Geval(len)
556985	Vroeg aanvangende calcificerende leuko-encefalopathie - skeletdysplasie	Aandoening	13 Geval(len)
542657	Geïsoleerde hyperchlorhidrose	Aandoening	13 Geval(len)
538963	Gecombineerde immuundeficiëntie door ITK-deficiëntie	Aandoening	13 Geval(len)
538096	Autosomaal recessieve letale neonatale axonale sensomotorische polyneuropathie	Aandoening	13 Geval(len)
50945	Letale chondrodysplasie van Blomstrand	Aandoening	13 Geval(len)
476394	PMP2-gerelateerde ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 1	Aandoening	13 Geval(len)
466934	VPS11-gerelateerde autosomaal recessieve hypomyeliniserende leukodystrofie	Aandoening	13 Geval(len)
448251	Progressieve autosomaal recessieve ataxie - doofheid-syndroom	Aandoening	13 Geval(len)
443098	Hyperostosis cranialis interna	Aandoening	13 Geval(len)
439212	Vroeg beginnende myopathie - areflexie - ademnood - dysfagie-syndroom	Aandoening	13 Geval(len)
436274	Pseudoxanthoma elasticum-achtige huidmanifestaties met retinitis pigmentosa	Aandoening	13 Geval(len)
436151	Intellectuele achterstand - expressieve afasie - faciale dysmorfie-syndroom	Aandoening	13 Geval(len)
435438	Progressieve myoclonische epilepsie type 7	Aandoening	13 Geval(len)
401953	Episodische ataxie met onduidelijke spraak	Aandoening	13 Geval(len)
399103	Distale nebuline myopathie	Aandoening	13 Geval(len)
363412	Hypomyelinisatie met betrokkenheid van hersenstam en ruggenmerg en beenspasticiteit	Aandoening	13 Geval(len)
356978	D,L-2-hydroxyglutaaracidurie	Aandoening	13 Geval(len)
329813	Mozaïsche genoomwijde paternale uniparentale disomie	Aandoening	13 Geval(len)
329249	Ernstig obesitas-insulineresistentiesyndroom door SH2B1-deficiëntie met vroege aanvang	Subtype van aandoening	13 Geval(len)
3268	Radio-ulnaire synostose - microcefalie - scoliose-syndroom	Aandoening	13 Geval(len)
319605	X-gebonden Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten	Aandoening	13 Geval(len)
319547	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door volledige IFNgammaR2-deficiëntie	Aandoening	13 Geval(len)
313936	PENS-syndroom	Aandoening	13 Geval(len)
3097	Syndroom van Meacham	Aandoening	13 Geval(len)
306530	Congenitale erfelijke facialisparalyse - variabel gehoorverlies-	Aandoening	13 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
	syndroom		
3042	Intellectuele achterstand - cataract - verkalkte oorschelpen - myopathie-syndroom	Aandoening	13 Geval(len)
293958	Hypertelorisme - preauriculaire fistel - punctale fistels - doofheid-syndroom	Aandoening	13 Geval(len)
284160	8q21.11-microdeletiesyndroom	Aandoening	13 Geval(len)
280406	Familiaal steroidresistent nefrotisch syndroom met sensorineurale doofheid	Aandoening	13 Geval(len)
2802	X-gebonden sideroblastische anemie en spinocerebellaire ataxie	Aandoening	13 Geval(len)
2319	Syndroom van Juberg-Hayward	Aandoening	13 Geval(len)
231720	Niet-verworven gecombineerde deficiëntie van hypofysehormonen - sensorineuraal gehoorverlies - afwijkingen van wervelkolom-syndroom	Aandoening	13 Geval(len)
1788	Acrofaciale dysostose, Rodríguez-type	Aandoening	13 Geval(len)
178377	Osteosclerose - ontwikkelingsachterstand - craniosynostose	Aandoening	13 Geval(len)
171612	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 37	Aandoening	13 Geval(len)
168549	Axiale spondylometafysaire dysplasie	Aandoening	13 Geval(len)
1435	Xq21-microdeletiesyndroom	Aandoening	13 Geval(len)
140969	Syndroom van Saldino-Mainzer	Aandoening	13 Geval(len)
101102	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2H	Aandoening	13 Geval(len)
99672	Tand- en nagelsyndroom van Fried	Aandoening	12 Geval(len)
98772	Spinocerebellaire ataxie type 19/22	Aandoening	12 Geval(len)
96186	Maternale uniparentale disomie van chromosoom 20	Aandoening	12 Geval(len)
85320	X-gebonden intellectuele achterstand - macrocefalie - macro-orchidisme-syndroom	Aandoening	12 Geval(len)
844	Syndroom van Lown-Ganong-Levine	Aandoening	12 Geval(len)
79328	ALG9-CDG	Aandoening	12 Geval(len)
603689	KLHL7-gerelateerd Bohring-Opitz-achtig syndroom	Aandoening	12 Geval(len)
597743	SETD2-gerelateerd syndroom van microcefalie - ernstige intellectuele achterstand - multiële congenitale anomalieën	Aandoening	12 Geval(len)
59303	Neonatale ichthyosis - scleroserende cholangitis-syndroom	Aandoening	12 Geval(len)
508533	Skeletdysplasie - T-cel-immuundeficiëntie - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening	12 Geval(len)
505237	Vroeg aanvangende insulten - distale ledemaatanomalieën - faciale dysmorfie - globale ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening	12 Geval(len)
496689	Kyfoscoliose - laterale tongatrofie - hereditaire spastische paraplegie-syndroom	Aandoening	12 Geval(len)
459033	Ataxie - oculomotorische apraxie type 4	Aandoening	12 Geval(len)
442582	AH-amyloidose	Aandoening	12 Geval(len)
420573	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie als gevolg van CTPS1-deficiëntie	Aandoening	12 Geval(len)
412066	PRKAR1B-gerelateerde neurodegeneratieve dementie met intermediaire filamenten	Aandoening	12 Geval(len)
363523	Hypohidrose - glazuurhypoplasie - palmoplantaire keratodermie - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	12 Geval(len)
314585	15q-overgroeisyndroom	Aandoening	12 Geval(len)
300570	Corticale dysgenese met pontocerebellaire hypoplasie door	Aandoening	12 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
	TUBB3-mutatie		
300547	Autosomaal recessieve infantiele hypercalciëmie	Aandoening	12 Geval(len)
2935	Gekruiste polysyndactylie	Aandoening	12 Geval(len)
2919	Orofaciodigitaal syndroom type 5	Aandoening	12 Geval(len)
284460	Acute ringvormige perifere retinopathie	Aandoening	12 Geval(len)
280620	Progressieve myoclonische epilepsie type 6	Aandoening	12 Geval(len)
280384	Recessieve intellectuele achterstand - motorische disfunctie - meervoudige gewrichtscontracturen-syndroom	Aandoening	12 Geval(len)
2662	Syndroom van Keipert	Aandoening	12 Geval(len)
2579	Musculaire atrofie - ataxie - retinitis pigmentosa - diabetes mellitus	Aandoening	12 Geval(len)
254531	Syndroom van Temple door paternale 14q32.2-hypomethylatie	Subtype van aandoening	12 Geval(len)
247794	Juveniel cataract - microcornea - renale glucosurie-syndroom	Aandoening	12 Geval(len)
244305	Dominante hypofosfatemie met nefrolithiase of osteoporose	Aandoening	12 Geval(len)
238763	Glaucoom secundair aan sferofakie/ectopia lentis en megalocornea	Aandoening	12 Geval(len)
2224	Hypertryptofanemie	Aandoening	12 Geval(len)
217377	Xp11.22p11.23-microduplicatiesyndroom	Aandoening	12 Geval(len)
217346	19q13.11-microdeletiesyndroom	Aandoening	12 Geval(len)
210571	Dystonie 16	Aandoening	12 Geval(len)
209973	Benigne nachtelijke alternerende hemiplegie op kinderleeftijd	Aandoening	12 Geval(len)
199340	Spierdystrofie, Sclerose-type	Aandoening	12 Geval(len)
1784	Acrofrontofacionasale dysostose	Aandoening	12 Geval(len)
171829	6q16-microdeletiesyndroom	Aandoening	12 Geval(len)
166035	Brachydactylie - kleine gestalte - retinitis pigmentosa-syndroom	Aandoening	12 Geval(len)
1555	Cutis gyrata - acanthosis nigricans - craniosynostose-syndroom	Aandoening	12 Geval(len)
1487	Syndroom van Cooks	Aandoening	12 Geval(len)
1473	Uveaal coloboom - gespleten lip en verhemelte - intellectuele achterstand	Aandoening	12 Geval(len)
1458	CODAS-syndroom	Aandoening	12 Geval(len)
141148	Hemifaciale myohyperplasie	Aandoening	12 Geval(len)
1179	Goedaardig paroxysmaal tonisch omhoogdraaien van ogen in de kindertijd met ataxie	Aandoening	12 Geval(len)
1008	Alopecie - epilepsie - pyorree - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	12 Geval(len)
100046	Autosomaal dominante intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type D	Aandoening	12 Geval(len)
98912	Laat optredende distale myopathie, Markesbery-Griggs-type	Aandoening	11 Geval(len)
96172	Ringchromosoom 3-syndroom	Aandoening	11 Geval(len)
91135	Hyperlaxiteit van huid door deficiëntie van vitamine K-afhankelijke stollingsfactor	Aandoening	11 Geval(len)
91132	Ichthyosis - hypotrichose-syndroom	Aandoening	11 Geval(len)
85336	X-gebonden neurodegeneratief syndroom, Hamel-type	Aandoening	11 Geval(len)
83629	Leuko-encefalopathie - spondylo-epimetafysaire dysplasie-syndroom	Aandoening	11 Geval(len)
79324	ALG12-CDG	Aandoening	11 Geval(len)
79076	Juveniele polyposis beginnend in de zuigelingentijd	Subtype van aandoening	11 Geval(len)
620368	EGF-gerelateerde primaire hypomagnesiëmie met intellectuele	Aandoening	11 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
	achterstand		
620363	Primaire hypomagnesiëmie - gegeneraliseerde insulten - intellectuele achterstand - obesitas-syndroom	Aandoening	11 Geval(len)
600663	NRXN1-gerelateerd syndroom van ernstige neurologische ontwikkelingsstoornis - motorische stereotypie - chronische constipatie - stoornis van slaap-waakritme	Aandoening	11 Geval(len)
597738	Syndroom van Luscan-Lumish	Aandoening	11 Geval(len)
572798	WARS2-gerelateerde gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie	Aandoening	11 Geval(len)
569816	CELSR1-gerelateerd primair lymfoedeem met late aanvang	Aandoening	11 Geval(len)
555407	NAD(P)HX-epimerasedeficiëntie	Aandoening	11 Geval(len)
522077	Infantiele hypotonie - oculomotorische anomalieën - hyperkinetische bewegingen - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening	11 Geval(len)
521450	LAMA5-gerelateerd multisystemisch syndroom	Aandoening	11 Geval(len)
521406	Dystonie - parkinsonisme - hypermanganesemie-syndroom	Aandoening	11 Geval(len)
521308	Frontonasale dysplasie - bifide neus - anomalieën van bovenste ledematen-syndroom	Aandoening	11 Geval(len)
506307	Syndroom van Stromme	Aandoening	11 Geval(len)
477749	Pontiene autosomaal dominante microangiopathie met leuko-encefalopathie	Aandoening	11 Geval(len)
468661	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 74	Aandoening	11 Geval(len)
464724	Koorts-geassocieerd acuut infantiel leverfalen-syndroom	Aandoening	11 Geval(len)
457185	Neonatale encefalomyopathie - cardiomyopathie - ademnood-syndroom	Aandoening	11 Geval(len)
444077	Cognitieve beperking - grof aangezicht - hartdefecten - obesitas - pulmonale betrokkenheid - kleine gestalte - skeletdysplasie-syndroom	Aandoening	11 Geval(len)
444051	20q11.2-microdeletiesyndroom	Aandoening	11 Geval(len)
444013	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 23	Aandoening	11 Geval(len)
443988	Ventriculomegalie - cystische nierziekte	Aandoening	11 Geval(len)
397937	Myopathie met polyglucosanlichaampjes type 1	Aandoening	11 Geval(len)
352712	Faciale dysmorphie - immuundeficiëntie - livedo - kleine gestalte-syndroom	Aandoening	11 Geval(len)
330050	DNM1L-gerelateerde encefalopathie door defect van mitochondriale en peroxisomale deling	Subtype van aandoening	11 Geval(len)
319189	Familiale corticale myoclonus	Aandoening	11 Geval(len)
313884	12p12.1-microdeletiesyndroom	Subtype van aandoening	11 Geval(len)
313855	FGFR2-gerelateerde gebogen botdysplasie	Aandoening	11 Geval(len)
313850	Infantiele cerebellaire-retinale degeneratie	Aandoening	11 Geval(len)
300293	Transiënte infantiele hypertriglyceridemie en hepatosteatose	Aandoening	11 Geval(len)
2987	Antecubitaal pterygium-syndroom	Aandoening	11 Geval(len)
2959	Progeria - kleine gestalte - gepigmenteerde naevi-syndroom	Aandoening	11 Geval(len)
2854	Syndroom van Fuhrmann	Aandoening	11 Geval(len)
2832	Korte tarsus - afwezigheid van onderste wimpers-syndroom	Aandoening	11 Geval(len)
280553	Fatale infantiele hypertonische myofibrillaire myopathie	Aandoening	11 Geval(len)
261349	2p15p16.1-microdeletiesyndroom	Aandoening	11 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
238744	Borst-vinger-nagel-syndroom	Aandoening	11 Geval(len)
2329	Syndroom van Karsch-Neugebauer	Aandoening	11 Geval(len)
228169	Autosomaal dominante striatale neurodegeneratie	Aandoening	11 Geval(len)
2253	Foveale hypoplasie - preseniel cataract-syndroom	Aandoening	11 Geval(len)
221120	Pseudoaminopterinesyndroom	Aandoening	11 Geval(len)
217390	Gecombineerde immuundeficiëntie als gevolg van DOCK8-deficiëntie	Aandoening	11 Geval(len)
2163	Holoprosencefalie - craniosynostose-syndroom	Aandoening	11 Geval(len)
210133	Leukonychia totalis - acanthosis-nigricans-achtige laesies - abnormaal haar-syndroom	Aandoening	11 Geval(len)
2016	Gespleten verhemelte - laterale synechie-syndroom	Aandoening	11 Geval(len)
1757	Fibulaire dimelie - diplopie-syndroom	Aandoening	11 Geval(len)
168624	Familiale scafocefalie-syndroom, McGillivray-type	Aandoening	11 Geval(len)
168588	Hyperandrogenisme door cortisonereductasedeficiëntie	Aandoening	11 Geval(len)
166282	Familiaal sick sinus-syndroom	Aandoening	11 Geval(len)
166272	Odontochondrodysplasie	Aandoening	11 Geval(len)
1660	Dermo-odontodysplasie	Aandoening	11 Geval(len)
1497	X-gebonden gecompliceerde dysgenese van corpus callosum	Subtype van aandoening	11 Geval(len)
1479	Atriumseptumdefect - atrioventriculaire geleidingsdefecten-syndroom	Aandoening	11 Geval(len)
1031	Tandglazuur - nieren-syndroom	Aandoening	11 Geval(len)
99807	PEHO-achtig syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
99329	48,XXXX-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
97340	Syndroom van Hunter-McAlpine	Aandoening	10 Geval(len)
97240	Zebra body-myopathie	Aandoening	10 Geval(len)
968	Acromesomale dysplasie, Hunter-Thomson-type	Aandoening	10 Geval(len)
96178	Ringchromosoom 16-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
958	Acro-renaal-mandibulair syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
93599	Primaire hyperoxalurie type 2	Subtype van aandoening	10 Geval(len)
93406	Syndactylie type 5	Aandoening	10 Geval(len)
93398	Genochondromatose type 2	Aandoening	10 Geval(len)
93347	Anauxetische dysplasie	Aandoening	10 Geval(len)
916	Syndroom van Aase-Smith	Aandoening	10 Geval(len)
90398	Gelokaliseerde lichen myxoedematosus met gemengde eigenschappen van verschillende subtypes	Subtype van aandoening	10 Geval(len)
86918	Diffuse palmoplantaire keratodermie - acrocyanose-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
85329	X-gebonden intellectuele achterstand - hypotonie - faciale dysmorfie - agressief gedrag-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
85274	Syndromale X-gebonden intellectuele achterstand type 7	Aandoening	10 Geval(len)
85163	Hypomyelinisatie - congenitaal cataract-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
79503	Ichthyosis hystrix van Curth-Macklin	Aandoening	10 Geval(len)
79281	Deficiëntie van alfa-N-acetylgalactosaminidase type 3	Subtype van aandoening	10 Geval(len)
79280	Deficiëntie van alfa-N-acetylgalactosaminidase type 2	Subtype van aandoening	10 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
79279	Deficiëntie van alfa-N-acetylgalactosaminidase type 1	Subtype van aandoening	10 Geval(len)
79083	PPARG-gerelateerde familiale partiële lipodystrofie	Aandoening	10 Geval(len)
71212	Hyperinsulinisme door deficiëntie van korte-keten-3-hydroxylacyl-CoA-dehydrogenase	Aandoening	10 Geval(len)
641390	PsAPASH-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
641361	Neurologische ontwikkelingsachterstand - hypotonie - cerebellaire ataxie - hartgeleidingsdefecten-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
621758	Fibrose - neurodegeneratie - cerebrale angiomatose-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
619948	Vroeg optredende auto-immuniteit - auto-inflammatie - immuundeficiëntie-syndroom door SOCS1-haploinsufficiëntie	Aandoening	10 Geval(len)
611216	Aplastische anemie - intellectuele achterstand - dwerggroei-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
603448	Cerebellaire hypoplasie - intellectuele achterstand - congenitale microcefalie - dystonie - anemie - groei retardatie-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
568062	PIEZO1-gerelateerde gegeneraliseerde lymfatische dysplasie met niet-immune hydrops foetalis	Aandoening	10 Geval(len)
567502	B-cel-immuundeficiëntie - ledemaatanomalieën - urogenitale malformaties-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
562569	TMEM94-geassocieerd congenitaal hartdefect - faciale dysmorfie - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
531151	9q21.13-microdeletiesyndroom	Aandoening	10 Geval(len)
529665	Neurologische ontwikkelingsachterstand - insulten - oftalmische anomalieën - osteopenie - cerebellaire atrofie-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
521445	Microcefalie - faciale dysmorfie - oculaire anomalieën - multiple congenitale anomalieën-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
506358	Syndroom van Gabriele-de Vries	Aandoening	10 Geval(len)
495274	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2T	Aandoening	10 Geval(len)
494344	RERE-gerelateerd neurologische ontwikkelingssyndroom	Aandoening	10 Geval(len)
468699	SLC39A8-CDG	Aandoening	10 Geval(len)
466950	Faciale dysmorfie - ontwikkelingsachterstand - gedragsstoornissen-syndroom door puntmutatie in WAC	Subtype van aandoening	10 Geval(len)
466926	Insulten - scoliose - macrocefalie-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
464443	COG6-CGD	Aandoening	10 Geval(len)
453504	Neurologische ontwikkelingsstoornis - craniofaciale dysmorfie - hartdefect - skeletanomalieën-syndroom door een puntmutatie	Subtype van aandoening	10 Geval(len)
439854	Fatale congenitale hypertrofische cardiomyopathie als gevolg van glycogeenstapelingsziekte	Aandoening	10 Geval(len)
420789	Auto-immune encefalopathie met parasomnie en obstructieve slaapapneu	Aandoening	10 Geval(len)
401901	Ziekte van Huntington-achtig syndroom door C9ORF72-expansies	Aandoening	10 Geval(len)
399081	KLHL9-gerelateerde distale myopathie met aanvang tijdens de kindertijd	Aandoening	10 Geval(len)
39	Acromelanos	Aandoening	10 Geval(len)
363400	Ernstig neurodegeneratief syndroom met lipodystrofie	Aandoening	10 Geval(len)
352737	Temperatuurgevoelig oculocutaan abinisme type 1	Subtype van aandoening	10 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
352734	Oculocutaan albinisme type 1 met minimale pigmentatie	Subtype van aandoening	10 Geval(len)
352641	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie met laat optredende spasticiteit	Aandoening	10 Geval(len)
35107	Desmosterolosis	Aandoening	10 Geval(len)
3469	XK-aprosencefalie-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
3439	Syndroom van von Voss-Cherstvoy	Aandoening	10 Geval(len)
33574	Deficiëntie van glutamaat-cysteïneligase	Aandoening	10 Geval(len)
3317	Thoracolaryngopelviene dysplasie	Aandoening	10 Geval(len)
329228	Microcefale primordiale dwerggroei door ZNF335-deficiëntie	Aandoening	10 Geval(len)
3259	Syndactylie - polydactylie - oorlel-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
324262	Autosomaal recessieve congenitale cerebellaire ataxie door MGLUR1-deficiëntie	Subtype van aandoening	10 Geval(len)
319671	Syndroom van Alazami	Aandoening	10 Geval(len)
314662	Segmentaal progressief overgroeisyndroom met fibroadipose hyperplasie	Aandoening	10 Geval(len)
313906	Congenitale cyste van pancreas	Aandoening	10 Geval(len)
309246	GM2-gangliosidose, AB-variant	Aandoening	10 Geval(len)
3032	NPHP3-gerelateerd Meckel-achtig syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
3023	Atresie van uitwendige gehoorgang - verticale talus - hypertelorisme-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
294016	Microcefalie - capillaire malformatie-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
2880	Deficiëntie van fosfo-enolpyruvaat-carboxykinase	Aandoening	10 Geval(len)
284227	TEMPI-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
2839	Dysplasie van bekken-schouder	Aandoening	10 Geval(len)
280794	Pseudoxanthomateuze diffuse cutane mastocytose	Subtype van aandoening	10 Geval(len)
280615	Toms River-hemoglobinopathie	Aandoening	10 Geval(len)
276280	Hemihyperplasie - multipele lipomatose-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
2658	Lenz-Majewski hyperostotische dwerggroei	Aandoening	10 Geval(len)
263482	Spondylo-epifysaire dysplasie, Maroteaux-type	Aandoening	10 Geval(len)
263458	Hyperinsulinisme door INSR-deficiëntie	Aandoening	10 Geval(len)
2590	Spinale musculaire atrofie - progressieve myoclonusepilepsie-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
254504	Inhalatiebotulisme	Subtype van aandoening	10 Geval(len)
254411	Annulaire atrofische lichen planus	Aandoening	10 Geval(len)
2496	Mesomelie - synostosen-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
240112	Progressieve supranucleaire paralyse - progressieve niet-vloeiende afasie-syndroom	Subtype van aandoening	10 Geval(len)
228426	Syndromale multisystemische auto-immuunziekte door Itch-deficiëntie	Aandoening	10 Geval(len)
2255	Hypoplasie van pancreas - diabetes - congenitale hartziekte-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
220465	Syndroom van Laron met immuundeficiëntie	Aandoening	10 Geval(len)
217335	RIN2-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
210144	Letaal polymalformatief syndroom, Boissel-type	Aandoening	10 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
2072	Ziekte van Gaucher - oftalmoplegie - cardiovasculaire calcificatie-syndroom	Subtype van aandoening	10 Geval(len)
2047	Syndroom van Flynn-Aird	Aandoening	10 Geval(len)
2008	Acrocardiofaciaal syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
169090	Gecombineerde immuundeficiëntie door CRAC-kanaaldisfunctie	Aandoening	10 Geval(len)
166073	Pontocerebellaire hypoplasie type 6	Aandoening	10 Geval(len)
163966	X-gebonden dominante chondrodysplasie, Chassaing-Lacombe-type	Aandoening	10 Geval(len)
1627	Deletie 5q35	Aandoening	10 Geval(len)
1568	X-gebonden intellectuele achterstand - Dandy-Walker malformatie - aandoening van basale ganglia - insulien-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
1471	Maculacoloboom - brachydactylie type B-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
1443	Ringchromosoom 19-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
1439	Ringchromosoom 12-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
1426	Dysplasie van Greenberg	Aandoening	10 Geval(len)
141007	Orofaciodigitaal syndroom type 9	Aandoening	10 Geval(len)
139426	Periorale myoclonus met absences	Aandoening	10 Geval(len)
139406	Encefalopathie door deficiëntie van prosaposine	Aandoening	10 Geval(len)
1336	Hyperkeratose-hyperpigmentatie-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
1313	Infantiel choroïdo-cerebrale calcificatie-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
1263	Boemerang-dysplasie	Aandoening	10 Geval(len)
1171	Cerebellaire ataxie - areflexie - pes cavus - opticusatrofie - sensorineuraal gehoorverlies-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
1150	Arthrogryposis multiplex congenita - fluitmond-syndroom	Aandoening	10 Geval(len)
101111	Spinocerebellaire ataxie type 25	Aandoening	10 Geval(len)
101007	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 27	Aandoening	10 Geval(len)
1010	Autosomaal dominante palmoplantaire keratodermie en congenitale alopecie	Aandoening	10 Geval(len)
100994	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 13	Aandoening	10 Geval(len)
99014	X-gebonden ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 5	Aandoening	9 Geval(len)
94124	Spinocerebellaire ataxie met axonale neuropathie type 1	Aandoening	9 Geval(len)
93952	X-gebonden intellectuele achterstand, Hedera-type	Aandoening	9 Geval(len)
93317	Spondylometafysaire dysplasie, Sedaghatian-type	Aandoening	9 Geval(len)
85338	X-gebonden intellectuele achterstand - ataxie - apraxie-syndroom	Aandoening	9 Geval(len)
85286	X-gebonden intellectuele achterstand, Shashi-type	Aandoening	9 Geval(len)
85199	Craniosynostose - anale anomalieën - porokeratose-syndroom	Aandoening	9 Geval(len)
83619	Macrostomie - preauriculaire aanhangsels - externe oftalmoplegie-syndroom	Aandoening	9 Geval(len)
79405	Junctionele epidermolysis bullosa inversa	Aandoening	9 Geval(len)
79322	DPM1-CDG	Aandoening	9 Geval(len)
636941	Vasculair Ehlers-Danlos - polymicrogyrie-syndroom	Aandoening	9 Geval(len)
631106	Spinocerebellaire ataxie type 49	Aandoening	9 Geval(len)
631082	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 85	Aandoening	9 Geval(len)
619233	Hereditaire persistentie van foetaal hemoglobine - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	9 Geval(len)
505208	3-methylglutaconacidurie type 8	Aandoening	9 Geval(len)
502423	Mitochondriale myopathie - cerebellaire ataxie -	Aandoening	9 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
	pigmentretinopathie-syndroom		
488197	Familiale progressieve retinale dystrofie - iriscoloboom - congenitaal cataract-syndroom	Aandoening	9 Geval(len)
480851	Erfelijke trombocytopenie met myelofibrose met vroege aanvang	Aandoening	9 Geval(len)
477814	Progressieve microcefalie - insulten - corticale blindheid - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening	9 Geval(len)
438075	Ketoacidose als gevolg van monocarboxylaattransporter 1-deficiëntie	Aandoening	9 Geval(len)
425120	STING-geassocieerde vasculopathie met aanvang in de zuigelingentijd	Aandoening	9 Geval(len)
420561	Syndroom van Temple-Baraitser	Aandoening	9 Geval(len)
401945	Moyamoya-ziekte met vroeg optredende achalasie	Aandoening	9 Geval(len)
397787	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie door IKK2-deficiëntie	Aandoening	9 Geval(len)
397750	Periodieke paralyse met later optredende distale motorische neuropathie	Aandoening	9 Geval(len)
397612	Macrocefalie - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening	9 Geval(len)
370927	SSR4-CDG	Aandoening	9 Geval(len)
363710	Spinocerebellaire ataxie type 37	Aandoening	9 Geval(len)
35704	L-Arginine:glycine-amidotransferasedeficiëntie	Aandoening	9 Geval(len)
35701	3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA-synthasedeficiëntie	Aandoening	9 Geval(len)
352745	Oculocutane albinisme type 7	Aandoening	9 Geval(len)
329478	Distale myopathie door VCP-mutatie met aanvang op volwassen leeftijd	Aandoening	9 Geval(len)
324585	Autosomaal dominante intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth met neuropathische pijn	Aandoening	9 Geval(len)
319199	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 53	Aandoening	9 Geval(len)
314679	Cerebrofacioarticulair syndroom	Aandoening	9 Geval(len)
314466	Atypisch syndroom van Meigs	Aandoening	9 Geval(len)
300179	Kyfoscoliotisch syndroom van Ehlers-Danlos door FKBP22-deficiëntie	Subtype van aandoening	9 Geval(len)
2952	Geadduceerde duimen - artrogrypose-syndroom, Christian-type	Aandoening	9 Geval(len)
293948	1p21.3-microdeletiesyndroom	Aandoening	9 Geval(len)
293939	Distale Xq28-microduplicatiesyndroom	Aandoening	9 Geval(len)
2808	Paralyse van abductor van larynx	Aandoening	9 Geval(len)
280679	Moyamoya-angiopathie - kleine gestalte - faciale dysmorfie - hypergonadotroop hypogonadisme-syndroom	Aandoening	9 Geval(len)
2680	Hypomyeliniserende neuropathie - artrogrypose-syndroom	Aandoening	9 Geval(len)
263487	COG5-CDG	Aandoening	9 Geval(len)
261190	15q14-microdeletiesyndroom	Subtype van aandoening	9 Geval(len)
2557	Syndroom van Mietens	Aandoening	9 Geval(len)
254525	Syndroom van Temple door paternale 14q32.2-microdeletie	Subtype van aandoening	9 Geval(len)
251279	Microftalmie - retinitis pigmentosa - foveoschisis - drusenpapil-syndroom	Aandoening	9 Geval(len)
231531	Syndroom van Hermansky-Pudlak door deficiëntie van BLOC-1	Subtype van aandoening	9 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
231154	Gecombineerde immuundeficiëntie als gevolg van partiële RAG1-deficiëntie	Aandoening	9 Geval(len)
228003	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie als gevolg van CORO1A-deficiëntie	Aandoening	9 Geval(len)
2213	Hypertelorisme - microtie - aangezichtsspleet-syndroom	Aandoening	9 Geval(len)
221039	Erfelijke scleroserende poikilodermie, Weary-type	Aandoening	9 Geval(len)
209951	Autosomale spastische paraplegie type 18	Aandoening	9 Geval(len)
169095	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie door FOXN1-deficiëntie	Aandoening	9 Geval(len)
168558	46,XY-geslachtsontwikkelingsstoornis - adrenale insufficiëntie door CYP11A1-deficiëntie	Aandoening	9 Geval(len)
163979	X-gebonden intellectuele achterstand - craniofacioskeletaal syndroom	Aandoening	9 Geval(len)
1553	Syndroom van Curry-Jones	Aandoening	9 Geval(len)
1512	Syndroom van Crane-Heise	Aandoening	9 Geval(len)
140936	Syndroom van Lelis	Aandoening	9 Geval(len)
137628	Hartanomalieën - heterotaxie-syndroom	Aandoening	9 Geval(len)
1345	Cardiomyopathie - cataract - heup-wervelkolomziekte-syndroom	Aandoening	9 Geval(len)
1292	Brachymorfie - onychodysplasie - dysfalangie-syndroom	Aandoening	9 Geval(len)
1264	Tricho-retino-dento-digitaal syndroom	Aandoening	9 Geval(len)
1120	Longagenesie - hartdefect - duimanomalieën-syndroom	Aandoening	9 Geval(len)
1000	Oculair albinisme met laat optredende sensorineurale doofheid	Aandoening	9 Geval(len)
99330	49,YYYYY-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
98807	Primaire dystonie, DYT13-type	Aandoening	8 Geval(len)
922	Familiale nasale acilie	Aandoening	8 Geval(len)
85273	X-gebonden intellectuele achterstand, Abidi-type	Aandoening	8 Geval(len)
79350	Deficiëntie van 3-fosfoserinefosfatase, infantiele/juveniele vorm	Subtype van aandoening	8 Geval(len)
79333	COG7-CDG	Aandoening	8 Geval(len)
79323	MPDU1-CDG	Aandoening	8 Geval(len)
633028	CPE-gerelateerd Prader-Willi-achtig syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
600731	Syndroom van Clark-Baraitser	Aandoening	8 Geval(len)
597201	TRIM22-gerelateerde inflammatoire darmziekte	Aandoening	8 Geval(len)
572013	Overwegend posterieure lissencefalie - brede en platte pons en medulla oblongata - defecten van overschrijden van de middellijn-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
542585	Auditieve neuropathie - opticusatrofie-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
536516	Myopathisch syndroom van Ehlers-Danlos	Aandoening	8 Geval(len)
519388	Autosomaal recessieve dysgenesie van voorste oogsegment	Aandoening	8 Geval(len)
514352	Congenitale brachyoesofagus - intrathoracale maag - vertebrale anomalieën-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
502430	Syndroom van Weiss-Kruszka	Aandoening	8 Geval(len)
496790	Oculaire anomalieën - axonale neuropathie - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
494526	Gegeneraliseerde dyskinesie met orofaciale betrokkenheid met aanvang in de zuigelingentijd	Aandoening	8 Geval(len)
494444	DIAPH1-gerelateerd sensorineuraal gehoorverlies -	Aandoening	8 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
	trombocytopenie-syndroom		
476093	Autosomaal dominant distale axonale motorneuropathie - myofibrillaire myopathie-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
468684	CCDC115-CDG	Aandoening	8 Geval(len)
466722	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 77	Aandoening	8 Geval(len)
464336	BENTA-ziekte	Aandoening	8 Geval(len)
459061	Craniofaciale dysplasie - kleine gestalte - ectodermale anomalieën - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
457485	Macrocefalie - intellectuele achterstand - neurologische ontwikkelingsstoornis - kleine thorax-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
457406	Multipiele mitochondriale disfuncties-syndroom type 4	Aandoening	8 Geval(len)
438274	GCGR-gerelateerde hyperglucagonemie	Aandoening	8 Geval(len)
435845	Letale neonatale spasticiteit - epileptische encefalopathie-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
435638	3p25.3-microdeletiesyndroom	Aandoening	8 Geval(len)
420686	Wollig haar - palmoplantaire keratodermie-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
404454	Alacrimie - choreoathetose - leverdisfunctie-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
401942	Familiale mediane schisis van boven- en onderlip	Aandoening	8 Geval(len)
397715	Syndroom van Joubert met asfyxiërende thoracale dystrofie van Jeune	Aandoening	8 Geval(len)
397590	Syndroom van Silver-Russell door puntmutatie	Subtype van aandoening	8 Geval(len)
391408	Primaire microcefalie - milde intellectuele achterstand - vroeg beginnende diabetes-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
370943	Autismespectrumstoornis - epilepsie - artrogrypose-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
352675	X-gebonden ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 6	Aandoening	8 Geval(len)
352670	Autosomaal dominante intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type F	Aandoening	8 Geval(len)
352649	Defect van vesiculair transport van dopamine en serotonine in hersenen	Aandoening	8 Geval(len)
352479	ISPD-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R20	Aandoening	8 Geval(len)
3474	CHIME-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
33572	Deficiëntie van 5-oxoprolinase	Aandoening	8 Geval(len)
331226	Susceptibiliteit voor infectie door TYK2-deficiëntie	Aandoening	8 Geval(len)
329258	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2Q	Aandoening	8 Geval(len)
324321	Sinusknoopdisfunctie en doofheid	Aandoening	8 Geval(len)
3219	Syndroom van Fountain	Aandoening	8 Geval(len)
3216	Conductieve doofheid - misvormd buitenoor-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
314811	Kleine gestalte door GHSR-deficiëntie	Aandoening	8 Geval(len)
314637	Mitochondriale hypertrofische cardiomyopathie met lactaatacidose door MTO1-deficiëntie	Aandoening	8 Geval(len)
306577	Hereditaire natriumkanalopathie-gerelateerde dunnevezelneuropathie	Aandoening	8 Geval(len)
306558	Primaire microcefalie - epilepsie - permanente neonatale diabetes-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
306547	Porencefalie - microcefalie - bilateraal congenitaal cataract-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
3019	Syndroom van Ramon	Aandoening	8 Geval(len)
2958	X-gebonden intellectuele achterstand - dysmorfie - cerebrale atrofie-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
2934	Polysyndactylie - hartmalformatie-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
2885	Piebaldisme - neurologische defecten-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
2812	Parana-hardheidsyndroom	Aandoening	8 Geval(len)
280325	Distale deletie 12p	Aandoening	8 Geval(len)
280071	ALG11-CDG	Aandoening	8 Geval(len)
276432	Syndroom van Ogden	Aandoening	8 Geval(len)
263665	NK-cel-enteropathie	Aandoening	8 Geval(len)
261483	Xq27.3q28-duplicatiesyndroom	Aandoening	8 Geval(len)
261211	16p11.2p12.2-microdeletiesyndroom	Aandoening	8 Geval(len)
2563	MOMO-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
2561	Piramidale molaren - abnormale bovenlip-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
254528	Syndroom van Kagami-Ogata door maternale 14q32.2-microdeletie	Subtype van aandoening	8 Geval(len)
251290	Foramina parietalia met hypoplasie van clavicula	Aandoening	8 Geval(len)
244310	RFT1-CDG	Aandoening	8 Geval(len)
2371	Letaal Larsen-achtig syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
2351	Syndroom van Kousseff	Aandoening	8 Geval(len)
2326	Syndroom van Kallmann - hartziekte-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
231736	Microcornea - posterieure megalolenticonus - persisterende foetale vasculatuur - coloboom-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
2252	Hypoplasie van radius - trifalangeale duimen - hypospadie - maxillair diasteem-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
221054	Acrocefalopolydactylie	Aandoening	8 Geval(len)
2206	Ankyloserende vertebrale hyperostose met tylose	Aandoening	8 Geval(len)
2180	Hydrocefalus - costovertebrale dysplasie - anomalie van Sprengel-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
2107	Syndroom van Hall-Riggs	Aandoening	8 Geval(len)
2013	Gespleten gehemelte - grote oren - klein hoofd-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
1884	Ectopia lentis - chorioretinale dystrofie - myopie-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
1852	X-gebonden retinale dysplasie	Aandoening	8 Geval(len)
1824	Syndroom van Lowry-Wood	Aandoening	8 Geval(len)
178506	Hersenverkalking, Rajab-type	Aandoening	8 Geval(len)
178389	Osteopetrose - hypogammaglobulinemie-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
1655	Mülleriaanse derivaten - lymfangiectasie - polydactylie-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
163956	X-gebonden intellectuele achterstand, Nascimento-type	Aandoening	8 Geval(len)
157965	SLC39A13-gerelateerd spondylodysplastisch syndroom van Ehlers-Danlos	Subtype van aandoening	8 Geval(len)
1454	Syndroom van Joubert met hepatisch defect	Aandoening	8 Geval(len)
1450	Ringchromosoom 8-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
137639	Hypomyeliniserende leukodystrofie - ataxie - hypodontie - hypomyelinisatie-syndroom	Subtype van aandoening	8 Geval(len)
1366	Autosomaal recessieve palmoplantaire keratodermie en congenitale alopecie	Aandoening	8 Geval(len)
1327	Camptodactyliesyndroom, Guadalajara-type 1	Aandoening	8 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
1318	Campomelie, Cumming-type	Aandoening	8 Geval(len)
1278	Brachydactylie - preaxiale hallux varus-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
1226	Syndroom van Bamforth-Lazarus	Aandoening	8 Geval(len)
1188	Ataxie - doofheid - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	8 Geval(len)
99843	Deficiëntie van leukocytenadhesie type II	Subtype van aandoening	7 Geval(len)
99710	Puntvormige acrokeratodermie met sproetachtige pigmentatie	Aandoening	7 Geval(len)
93382	Brachydactylie type A6	Aandoening	7 Geval(len)
93316	Spondylometafysaire dysplasie, Schmidt-type	Aandoening	7 Geval(len)
929	Achalasie - microcefalie-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
90103	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth - doofheid - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
85334	X-gebonden neurodegeneratief syndroom, Bertini-type	Aandoening	7 Geval(len)
85194	Spondylo-oculaire syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
83620	Enterische anendocrinose	Aandoening	7 Geval(len)
79094	Syndroom van Grange	Aandoening	7 Geval(len)
71526	Obesitas door deficiëntie van pro-opiomelanocortine	Subtype van aandoening	7 Geval(len)
65282	Syndroom van Carvajal	Aandoening	7 Geval(len)
631095	Spinocerebellaire ataxie type 44	Aandoening	7 Geval(len)
631088	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 87	Aandoening	7 Geval(len)
619953	Familiale hyperinflammatoire lymfoproliferatieve immuundeficiëntie	Aandoening	7 Geval(len)
611201	Oculogastro-intestinaal - neurologische ontwikkeling-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
600691	Gecombineerde deficiëntie van factor VII en factor X	Aandoening	7 Geval(len)
589608	Lineaire hypopigmentatie en craniofaciale asymmetrie met acrale, oculaire en cerebrale anomalieën	Aandoening	7 Geval(len)
589527	Spinocerebellaire ataxie type 45	Aandoening	7 Geval(len)
589442	Kleine gestalte - skeletdysplasie - retinadegeneratie - intellectuele achterstand - sensorineuraal gehoorverlies-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
562559	Anterieure maxillaire protrusie - strabisme - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
544628	Atypisch syndroom van Fanconi - neonataal hyperinsulinisme-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
538101	Congenitale axonale neuropathie met encefalopathie	Aandoening	7 Geval(len)
536532	Klassiek-gelijkend syndroom van Ehlers-Danlos type 2	Aandoening	7 Geval(len)
529977	Immuundisregulatie - inflammatoire darmziekte - artritis - recurrenente infecties - lymfopenie-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
513436	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 78	Aandoening	7 Geval(len)
508476	Gespleten lip en verhemelte - craniofaciale dysmorphie - congenitaal hartdefect - gehoorverlies-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
508093	MEPAN-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
504530	Gecombineerde immuundeficiëntie door Moesin-deficiëntie	Aandoening	7 Geval(len)
500548	Osteosclerotische metafysaire dysplasie	Aandoening	7 Geval(len)
500180	Motorische en cognitieve regressie syndroom met aanvang in de kindertijd en met extrapiramidale bewegingsstoornis	Aandoening	7 Geval(len)
497764	Spinocerebellaire ataxie type 43	Aandoening	7 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
496693	Omphalocel - hernia diafragmatica - cardiovasculaire anomalieën - radiale straal defect-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
488650	Distale myopathie, Tateyama-type	Aandoening	7 Geval(len)
487825	Syndroom van Pierpont	Aandoening	7 Geval(len)
486811	Spinale musculaire atrofie met congenitale botfracturen met prenatale aanvang	Aandoening	7 Geval(len)
477857	Autosomaal recessieve Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door volledige deficiëntie van RORgamma-receptor	Aandoening	7 Geval(len)
468666	Geïsoleerde gegeneraliseerde anhidrose met normale zweetklieren	Aandoening	7 Geval(len)
467166	Tubulinopathie-geassocieerde dysgyrie	Aandoening	7 Geval(len)
466703	TMEM199-CDG	Aandoening	7 Geval(len)
459051	Spondylo-epifysaire dysplasie, Stanescu type	Aandoening	7 Geval(len)
457375	ITPA-gerelateerde letale infantiele neurologische stoornis met cataract en cardiale betrokkenheid	Aandoening	7 Geval(len)
447896	Tremor - ataxie - centrale hypomyelinisatie-syndroom	Subtype van aandoening	7 Geval(len)
439822	Syndroom door PDE4D-haploinsufficiëntie	Aandoening	7 Geval(len)
436242	Familiale atriale tachyarritmie - infra-Hisyaanse hartgeleidingsziekte	Aandoening	7 Geval(len)
435387	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2Y	Aandoening	7 Geval(len)
404463	Multisysteemisch gladde spierdisfunctie-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
404440	Intellectuele achterstand - faciale dysmorphie-syndroom door SETD5-haploinsufficiëntie	Aandoening	7 Geval(len)
401785	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 62	Aandoening	7 Geval(len)
399086	Distale myopathie met aanvang in bovenste ledematen, Fins type	Aandoening	7 Geval(len)
397695	3q27.3-microdeletiesyndroom	Aandoening	7 Geval(len)
391646	Syndroom van Feingold type 2	Subtype van aandoening	7 Geval(len)
370022	Ataxie - intellectuele achterstand - oculomotorische apraxie - cerebellaire cysten-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
369950	Intellectuele achterstand - insulden - macrocefalie - obesitas-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
369939	Ernstige motorische en intellectuele achterstand - sensorineurale doofheid - dystonie-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
363992	Ichthyosis - kleine gestalte - brachydactylie - microsferofakie-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
363432	Autosomaal recessieve congenitale cerebellaire ataxie door GRID2-deficiëntie	Subtype van aandoening	7 Geval(len)
363396	Hoge myopie - sensorineurale doofheid-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
357001	19p13.13-microdeletiesyndroom	Aandoening	7 Geval(len)
352587	Focale epilepsie - intellectuele achterstand - cerebro-cerebellaire malformatie	Aandoening	7 Geval(len)
352582	Familiale infantiele myoclonische epilepsie	Aandoening	7 Geval(len)
33573	Deficiëntie van gamma-glutamyltranspeptidase	Aandoening	7 Geval(len)
3341	Torticollis - keloïden - cryptorchidie - renale dysplasie-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
329802	5p13-microduplicatiesyndroom	Aandoening	7 Geval(len)
329329	Autosomaal recessieve frontotemporale pachygyrie	Aandoening	7 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
324632	Hendra-virusinfectie	Aandoening	7 Geval(len)
320355	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 41	Aandoening	7 Geval(len)
319623	X-gebonden Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door CYBB-deficiëntie	Subtype van aandoening	7 Geval(len)
319504	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 8	Aandoening	7 Geval(len)
3194	Corneodermato-ossaal syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
317476	XMEN	Aandoening	7 Geval(len)
314689	Gecombineerde immuundeficiëntie door STK4-deficiëntie	Aandoening	7 Geval(len)
314655	Ernstige neonatale hypotonie - insulten - encefalopathie-syndroom door 5q31.3-microdeletie	Subtype van aandoening	7 Geval(len)
308425	Methylmalonacidurie door methylmalonyl-CoA-epimerasedeficiëntie	Aandoening	7 Geval(len)
3078	Ernstige X-gebonden intellectuele achterstand, Gustavson-type	Aandoening	7 Geval(len)
300382	Progeroid en marfanoïd uiterlijk - lipodystrofie-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
293978	Disfunctie van adenoïdofyse - variabele immuundeficiëntie-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
293165	Huidfragiliteit - wollig haar - palmoplantaire keratodermie-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
2920	Syndroom van Oliver	Aandoening	7 Geval(len)
2872	Cardiocraniaal syndroom, Pfeiffer-type	Aandoening	7 Geval(len)
280365	Autosomaal semidominante ernstige lipodystrofische laminopathie	Aandoening	7 Geval(len)
2645	Osteoglofone dysplasie	Aandoening	7 Geval(len)
263347	MRCS-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
261279	17q23.1q23.2-microdeletiesyndroom	Aandoening	7 Geval(len)
261229	14q11.2-microduplicatiesyndroom	Aandoening	7 Geval(len)
261204	16p11.2p12.2-microduplicatiesyndroom	Aandoening	7 Geval(len)
2598	Mitochondriale myopathie en sideroblastische anemie	Aandoening	7 Geval(len)
2560	Syndroom van Moebius - axonale neuropathie - hypogonadotroop hypogonadisme-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
254930	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 7	Aandoening	7 Geval(len)
254534	Syndroom van Kagami-Ogata door maternale 14q32.2-hypermethylatie	Subtype van aandoening	7 Geval(len)
247198	Progressieve cerebello-cerebrale atrofie	Aandoening	7 Geval(len)
2439	Syndroom van Patterson-Stevenson-Fontaine	Aandoening	7 Geval(len)
228379	Virusgeassocieerde trichodysplasia spinulosa	Aandoening	7 Geval(len)
228190	Persisterende ductus arteriosus - bicuspidale aortaklep - handanomalieën-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
2232	Primair hypergonadotroop hypogonadisme - partiële alopecie-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
2141	Diafragmadefect - ledemaatdeficiëntie - schedeldefect-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
211067	Episodische ataxie type 5	Aandoening	7 Geval(len)
209970	Episodische ataxie type 7	Aandoening	7 Geval(len)
2095	Syndroom van Gorlin-Chaudhry-Moss	Aandoening	7 Geval(len)
199332	Endocrien-cerebro-osteodysplasie-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
1875	Congenitale spierdystrofie - infantiel cataract - hypogonadisme-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
1858	Skeletdysplasie - epilepsie - kleine gestalte-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
1842	Botdysplasie, letaal Holmgren-type	Aandoening	7 Geval(len)
1818	Ectodermale dysplasie, tricho-odonto-onychiaal type	Aandoening	7 Geval(len)
178338	UV-sensitief syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
168566	Fatale mitochondriale ziekte door gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 3	Aandoening	7 Geval(len)
163976	X-gebonden intellectuele achterstand, Van Esch-type	Aandoening	7 Geval(len)
163693	2p21-microdeletiesyndroom	Aandoening	7 Geval(len)
1574	Retinadegeneratie - nanofthalmie - glaucoom-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
140952	Syndactylie - telecanthus - anogenitale en renale malformaties-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
139474	17q11.2-microduplicatiesyndroom	Aandoening	7 Geval(len)
1299	Branchioskeletogeenitaal syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
1131	X-gebonden mandibulofaciale dysostose	Aandoening	7 Geval(len)
1078	Stijve duim - brachydactylie - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	7 Geval(len)
101078	X-gebonden ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 4	Aandoening	7 Geval(len)
101008	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 28	Aandoening	7 Geval(len)
999	Hermelijn-fenotype	Aandoening	6 Geval(len)
99141	Lymfoedeem - posterieure choane atresie-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
991	PAGOD-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
98893	Congenitale spierdystrofie type 1B	Aandoening	6 Geval(len)
91498	Familiale congenitale paralyse van nervus trochlearis	Aandoening	6 Geval(len)
85276	X-gebonden intellectuele achterstand, Armfield-type	Aandoening	6 Geval(len)
79156	Epileptische aanvallen - intellectuele achterstand als gevolg van hydroxylysinurie-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
79106	Syndroom van Eiken	Aandoening	6 Geval(len)
66518	Korte vijfde metacarpalen - insulineresistentie-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
642085	EXOC6B-gerelateerde spondylo-epimetafysaire dysplasie met gewrichtslaxiteit	Aandoening	6 Geval(len)
619367	SAMD9L-geassocieerd auto-inflammatoir syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
569274	Multipiele mitochondriale disfuncties-syndroom type 5	Aandoening	6 Geval(len)
565624	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 39	Aandoening	6 Geval(len)
555402	NAD(P)HX-dehydratasedeficiëntie	Aandoening	6 Geval(len)
541423	Groeiachterstand - intellectuele achterstand - hepatopathie-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
538958	Gecombineerde immuundeficiëntie door CD70-deficiëntie	Aandoening	6 Geval(len)
512260	Congenitale cerebellaire ataxie door RNU12-mutatie	Aandoening	6 Geval(len)
508523	Hyperfenylalaninemie door DNAJC12-deficiëntie	Aandoening	6 Geval(len)
505242	Psychomotorische regressie - oculomotorische apraxie - bewegingsstoornis - nefropathie-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
500545	Ernstige neurologische ontwikkelingsstoornissen met voedingsproblemen - stereotiepe handbewegingen - bilateraal cataract	Aandoening	6 Geval(len)
500055	16p13.2-microdeletiesyndroom	Subtype van aandoening	6 Geval(len)
496756	Progressieve encefalopathie met vroege aanvang - spastische ataxie - distale spinale musculaire atrofie-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
495879	Congenitale agenesie van scrotum	Aandoening	6 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
495844	C11ORF73-gerelateerde autosomaal recessieve hypomyeliniserende leukodystrofie	Aandoening	6 Geval(len)
488642	TELO2-gerelateerde intellectuele achterstand - neurologische ontwikkelingsstoornis	Aandoening	6 Geval(len)
480898	Algehele ontwikkelingsachterstand - visuele anomalieën - progressieve cerebellaire atrofie - truncale hypotonie-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
467176	Ernstige hypotonie - psychomotorische ontwikkelingsachterstand - strabisme - cardiaal septumdefect-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
466791	Macrocefalie - intellectuele achterstand - non-compactie van linkerventrikel-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
466688	Ernstige intellectuele achterstand - agenesie van corpus callosum - faciale dysmorfie - cerebellaire ataxie-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
464288	Kleine gestalte - brachydactylie - obesitas - algemene ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
457378	Complexe letale osteochondrodysplasie	Aandoening	6 Geval(len)
447980	19p13.3-microduplicatiesyndroom	Aandoening	6 Geval(len)
444463	Auto-immune hemolytische anemie - auto-immune trombocytopenie - primaire immuundeficiëntie-syndroom door TPP2-deficiëntie	Aandoening	6 Geval(len)
436141	HIDEA-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
436003	Contracturen - ontwikkelingsachterstand - Pierre Robin-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
423454	Nagel- en tandafwijkingen - marginale palmoplantaire keratodermie - orale hyperpigmentatie-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
401874	Multipiele mitochondriale disfuncties-syndroom type 2	Aandoening	6 Geval(len)
401777	Opticusatrofie - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
398127	Neonatale sclerodermie	Aandoening	6 Geval(len)
370088	Acuut infantiel leverfalen - multisystemische betrokkenheid-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
363540	Leuko-encefalopathie met milde cerebellaire ataxie en oedeem van witte stof	Aandoening	6 Geval(len)
357329	Gecombineerde immuundeficiëntie door IL21R-deficiëntie	Aandoening	6 Geval(len)
352682	Cobblestone-lissencefalie zonder musculaire of oculaire betrokkenheid	Aandoening	6 Geval(len)
352654	Vroeg optredende progressieve neurodegeneratie - blindheid - ataxie - spasticiteit-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
352447	Progressieve externe oftalmoplegie - myopathie - emaciatie-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
3316	Syndroom van Thomas	Aandoening	6 Geval(len)
3246	Symfalangisme met meervoudige anomalieën van handen en voeten	Aandoening	6 Geval(len)
324569	Pontocerebellaire hypoplasie type 8	Aandoening	6 Geval(len)
319651	Constitutionele megaloblastische anemie met ernstige neurologische ziekte	Aandoening	6 Geval(len)
319612	X-gebonden Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door IKBKG-deficiëntie	Subtype van aandoening	6 Geval(len)
319574	Autosomaal recessieve Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door partiële IFNgammaR2-deficiëntie	Aandoening	6 Geval(len)
319563	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door	Aandoening	6 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
	volledige ISG15-deficiëntie		
3175	X-gebonden spasticiteit - intellectuele achterstand - epilepsie-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
317428	Gecombineerde immuundeficiëntie door ORAI1-deficiëntie	Subtype van aandoening	6 Geval(len)
314667	TMEM165-CDG	Aandoening	6 Geval(len)
314399	Autosomaal dominante aplasie en myelodysplasie	Aandoening	6 Geval(len)
3077	X-gebonden intellectuele achterstand - psychose - macro-orchidisme-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
3074	Intellectuele achterstand - kleine gestalte - hypertelorisme-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
3038	Spraakachterstand - faciale asymmetrie - strabisme - oorlelplooiensyndroom	Aandoening	6 Geval(len)
289513	12q15q21.1-microdeletiesyndroom	Aandoening	6 Geval(len)
2824	Paraplegie - intellectuele achterstand - hyperkeratose-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
2815	Spastische paraparese - doofheid-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
2804	W-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
2793	Oto-onycho-peroneaal syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
2743	Oftalmoplegie - intellectuele achterstand - lingua scrotalis-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
254361	Plectine-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R17	Aandoening	6 Geval(len)
254346	19q13.12-microdeletiesyndroom	Aandoening	6 Geval(len)
254343	Autosomaal recessieve spastische ataxie - opticusatrofie - dysartrie-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
247815	Autosomaal recessieve ataxie als gevolg van PEX10-deficiëntie	Aandoening	6 Geval(len)
2464	Marfanoïd syndroom, De Silva-type	Aandoening	6 Geval(len)
2339	Keratosis follicularis - dwerggroei - cerebrale atrofie-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
2328	Syndroom van Kapur-Toriello	Aandoening	6 Geval(len)
230851	Cardiaal-valvulair syndroom van Ehlers-Danlos	Aandoening	6 Geval(len)
2306	Isotretinoïne-achtig syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
2230	Hypogonadotroop hypogonadisme - frontopariëtale alopecie-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
211017	Spinocerebellaire ataxie type 30	Aandoening	6 Geval(len)
2057	Blefarofimose - ptose - esotropie - syndactylie - kleine gestalte-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
1951	Epilepsie - teleangiëctasie-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
1808	Hidrotische ectodermale dysplasie, Christianson-Fourie-type	Aandoening	6 Geval(len)
178303	8q22.1-microdeletiesyndroom	Aandoening	6 Geval(len)
169464	Primaire CD59-deficiëntie	Aandoening	6 Geval(len)
168984	CLAPO-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
1661	X-gebonden corneaal dermoïd	Aandoening	6 Geval(len)
157820	Koudegeïnduceerd zweten-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
1307	Distale ledemaatdeficiënties - micrognathie-syndroom	Aandoening	6 Geval(len)
1051	Ramos-Arroyosyndroom	Aandoening	6 Geval(len)
100071	Mozaïektrisomie 3	Aandoening	6 Geval(len)
98676	Autosomaal recessieve geïsoleerde opticusatrofie	Aandoening	5 Geval(len)
97341	Persisterende placoid maculopathie	Aandoening	5 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
94056	Humero-ulnaire synostose	Aandoening	5 Geval(len)
93352	Spondylo-epimetafysaire dysplasie, Shohat-type	Aandoening	5 Geval(len)
90399	Gelokaliseerde lichen myxoedematosus met monoklonale gammopathie of systemische symptomen	Subtype van aandoening	5 Geval(len)
90301	Acanthosis nigricans - insulineresistentie - spierkrampen - acrale vergroting-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
86915	Lymfoedeem - atriumseptumdefecten - veranderingen in aangezicht-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
86914	Lymfoedeem - cerebrale arterioveneuze anomalie - primaire pulmonale hypertensie-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
86821	Lissencefalie type 3 - familiale foetale akinesie sequentie-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
85297	X-gebonden spinocerebellaire ataxie type 3	Aandoening	5 Geval(len)
85295	HSD10-ziekte, atypisch type	Subtype van aandoening	5 Geval(len)
85284	BRESEK-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
85280	X-gebonden intellectuele achterstand - cubitus valgus - dysmorfie-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
85175	Astley-Kendall-dysplasie	Aandoening	5 Geval(len)
85165	Ernstige achondroplasie - ontwikkelingsachterstand - acanthosis nigricans-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
85112	Palmoplantaire keratodermie - XX-geslachtsomkering - predispositie voor plaveiselcelcarcinoom-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
84132	Desminegerelateerde myopathie met Mallory-lichaampjes-achtige inclusies	Aandoening	5 Geval(len)
83472	CAMOS-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
79095	Congenitaal defect van galzuursynthese type 4	Aandoening	5 Geval(len)
75374	Bradyopsie	Aandoening	5 Geval(len)
73272	Groeiachterstand door deficiëntie van insulineachtige groeifactor I	Aandoening	5 Geval(len)
65287	Deficiëntie van bèta-ureïdopropionase	Aandoening	5 Geval(len)
631073	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 82	Aandoening	5 Geval(len)
596759	Gecombineerde immuundeficiëntie door Rela-haploinsufficiëntie	Aandoening	5 Geval(len)
572428	Pulmonale alveolaire proteïnose met infantiele aanvang - hypogammaglobulinemie	Aandoening	5 Geval(len)
569290	Multipale mitochondriale disfuncties-syndroom type 6	Aandoening	5 Geval(len)
566192	Congenitale autosomaal recessieve trombocytopenie met kleine bloedplaatjes	Aandoening	5 Geval(len)
557056	Spastische ataxie-dysartrie door glutaminasedeficiëntie	Aandoening	5 Geval(len)
557003	Oculoskeletodentaal syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
544488	Algehele ontwikkelingsachterstand - alopecie - macrocefalie - faciale dysmorfie - structurele hersenanomalieën-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
529965	Intellectuele achterstand - autisme - spraakapraxie - craniofaciale dysmorfie-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
527450	Ernstige myopie - gegeneraliseerde gewrichtslaxiteit - kleine gestalte-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
508542	Congenitaal progressief beenmergfalen - B-cel-immuundeficiëntie - skeletdysplasie-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
50815	Branchiogene doofheid-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
505227	Gecombineerde immuundeficiëntie door GINS1-deficiëntie	Aandoening	5 Geval(len)
500144	Vroeg optredende progressieve encefalopathie - gehoorverlies - hypoplasie van pons - hersenatrofie-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
500062	Periodieke koorts - panniculitis - dermatose-syndroom met aanvang in de zuigelingentijd	Aandoening	5 Geval(len)
498251	Menstruatiecyclus-afhankelijke periodieke koorts	Aandoening	5 Geval(len)
488635	Epilepsie met vroege aanvang - intellectuele achterstand - hersenanomalieën-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
488618	Transketolasedeficiëntie	Aandoening	5 Geval(len)
488434	Camptodactyliesyndroom , Guadalajara type 3	Aandoening	5 Geval(len)
488232	Gespleten voet-misvorming - meso-axiale polydactylie-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
488168	Microcefalie - congenitaal cataract - psoriasiforme dermatitis-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
481665	UPS18-deficiëntie	Aandoening	5 Geval(len)
480491	MYO5B-gerelateerde progressieve familiale intrahepatische cholestase	Subtype van aandoening	5 Geval(len)
466695	Dysplasie van supratip	Aandoening	5 Geval(len)
464756	Familiale neuro-endocriene tumor van maag type 1	Aandoening	5 Geval(len)
464440	Primaire dystonie, DYT27-type	Aandoening	5 Geval(len)
464366	NEK9-gerelateerde letale skeletdysplasie	Aandoening	5 Geval(len)
459056	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 75	Aandoening	5 Geval(len)
457284	Microcefalie - hypoplasie van corpus callosum - intellectuele achterstand - faciale dysmorfie-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
457212	Progressieve essentiële tremor - spraakstoornis - faciale dysmorfie - intellectuele achterstand - gedragsstoornis-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
447737	Gecombineerde immuundeficiëntie door DOCK2-deficiëntie	Aandoening	5 Geval(len)
445062	Diabetes mellitus - gehoorverlies - centrale en perifere neurodegeneratie-syndroom met juveniele aanvang	Aandoening	5 Geval(len)
444002	11q22.2q22.3-microdeletiesyndroom	Aandoening	5 Geval(len)
423275	Spinocerebellaire ataxie type 40	Aandoening	5 Geval(len)
402364	Infantiele cerebrale en cerebellaire atrofie met postnatale progressieve microcefalie	Aandoening	5 Geval(len)
401986	1p31p32-microdeletiesyndroom	Aandoening	5 Geval(len)
397593	Ernstige neonatale lactaatacidose door deficiëntie van NFS1-ISD11-complex	Aandoening	5 Geval(len)
391487	STAT1-gerelateerde auto-immune enteropathie en endocrinopathie - susceptibiliteit voor chronische infecties-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
369847	Intellectuele achterstand - hyperkinetische beweging - rompataxie-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
363665	Acro-osteolyse - keloïdachtige laesies - vroegtijdige veroudering-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
363654	X-gebonden parkinsonisme - spasticiteit-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
363618	LMNA-gerelateerd cardiocutaan progeriasyndroom	Aandoening	5 Geval(len)
363611	CTCF-gerelateerde neurologische ontwikkelingsstoornis	Aandoening	5 Geval(len)
356996	ANK3-gerelateerd intellectuele achterstand - slaapstoornis-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
353320	Pyruvaatcarboxylasedeficiëntie, goedaardig type	Subtype van aandoening	5 Geval(len)
352718	Progressieve retinadystrofie door defect van retinoltransport	Aandoening	5 Geval(len)
352596	Progressieve myoclonische epilepsie met dystonie	Aandoening	5 Geval(len)
3383	Aplasie van trochlea humeri	Aandoening	5 Geval(len)
3304	Tetralogie van Fallot - intellectuele achterstand - groeiachterstand-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
329173	Auto-inflammatoir syndroom met pyogene bacteriële infectie en amylopectinose	Aandoening	5 Geval(len)
3291	Syndroom van Teebi-Shaltout	Aandoening	5 Geval(len)
3238	Cardiospondylocarpofaciaal syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
3230	Doofheid - oligodontie-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
3217	Doofheid - dunnedarmdiverticulose - neuropathie-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
320391	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 46	Aandoening	5 Geval(len)
320385	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie door TECPR2-mutatie	Aandoening	5 Geval(len)
320360	MT-ATP6-gerelateerde mitochondriale spastische paraplegie	Aandoening	5 Geval(len)
319519	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 14	Aandoening	5 Geval(len)
319160	Congenitale myopathie met interne nuclei en atypische kernen	Aandoening	5 Geval(len)
3180	Spondylocamptodactylie-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
3168	Syndroom van Sillence	Aandoening	5 Geval(len)
3166	Sialurie	Aandoening	5 Geval(len)
3164	Omfalocèle-syndroom, Shprintzen-Goldberg-type	Aandoening	5 Geval(len)
314652	Variant ABeta2M-amyloidose	Aandoening	5 Geval(len)
314555	Faciale dysmorfie - oculaire anomalieën - osteopenie - intellectuele achterstand - dentale anomalieën-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
314034	7p22.1-microduplicatiesyndroom	Aandoening	5 Geval(len)
3079	Intellectuele achterstand, Buenos Aires-type	Aandoening	5 Geval(len)
300552	Folliculaire cholangitis en pancreatitis	Aandoening	5 Geval(len)
300504	Onychocytisch matricoom	Aandoening	5 Geval(len)
300313	Congenitaal cataract - gehoorverlies - ernstige ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
3003	Pycnoachondrogenese	Aandoening	5 Geval(len)
293964	Hypo-insulinemische hypoglycemie en hemihypertrofie van lichaam	Aandoening	5 Geval(len)
293955	Encefalopathie in de kindertijd door deficiëntie van thiaminepyrofosfokinase	Aandoening	5 Geval(len)
293925	Letale occipitale enfalocèle - skeletdysplasie-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
293462	Pre-Descemet-corneadystrofie	Aandoening	5 Geval(len)
2840	Bekkendysplasie - artrogrypose van onderste ledematen-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
2831	Rhizomele dysplasie, Patterson-Lowry-type	Aandoening	5 Geval(len)
2819	Spastische paraplegie - faciale-cutane laesies-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
280403	Familiale omfalocèle-syndroom met faciale dysmorfie	Aandoening	5 Geval(len)
280183	Methylmalonacidurie door defect van transcobalaminereceptor	Aandoening	5 Geval(len)
2798	Pachygyrie - intellectuele achterstand - epilepsie-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
2736	Letale omfalocèle - gespleten verhemelte-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
2715	Ernstig oculo-reno-cerebellair syndroom	Aandoening	5 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
2714	Oculopalatocerebraal syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
2703	Wijnvlekken - mega cisterna magna - hydrocefalus	Aandoening	5 Geval(len)
2672	Syndroom van Neuhauser-Eichner-Opitz	Aandoening	5 Geval(len)
2669	Nefrose - doofheid - urineweg - digitale misvormingen-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
2668	Nefropathie - doofheid - hyperparathyreoïdie-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
264200	14q22q23-microdeletiesyndroom	Aandoening	5 Geval(len)
261102	Distale 7q11.23-microduplicatiesyndroom	Aandoening	5 Geval(len)
2571	X-gebonden immunoneurologische aandoening	Aandoening	5 Geval(len)
2558	Syndroom van Mikati-Najjar-Sahli	Aandoening	5 Geval(len)
255235	Mitochondriaal DNA-depletiesyndroom, encefalomyopathische vorm met renale tubulopathie	Aandoening	5 Geval(len)
2536	Microcornea - glaucoom - afwezige frontale sinussen-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
2491	Anomalieën van gang van Müller - ledemaatanomalieën-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
2432	Macrosomie - microftalmie - gespleten verhemelte-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
2325	Epidermolysis bullosa simplex met anodontie/hypodontie	Aandoening	5 Geval(len)
228390	Frontonasale dysplasie - alopecie - genitale anomalieën-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
228240	Elastoderma	Aandoening	5 Geval(len)
228227	Focale dermale elastose met late aanvang	Aandoening	5 Geval(len)
217026	Microcefalie - faciocardioskeletaal syndroom, Hadziselimovic-type	Aandoening	5 Geval(len)
2158	Histidinurie - defect van niertubulus-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
2085	Glaucoom - slaapapneu-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
2077	Syndroom van German	Aandoening	5 Geval(len)
206580	Autosomaal recessieve lage motorneuronziekte met aanvang in de kindertijd	Aandoening	5 Geval(len)
2001	Gespleten lip/verhemelte - intestinale malrotatie - cardiopathie-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
199337	Pancreasinsufficiëntie - anemie - hyperostose-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
1811	Odontomicronychiale dysplasie	Aandoening	5 Geval(len)
169079	Cernunnos-XLF-deficiëntie	Aandoening	5 Geval(len)
168563	46,XY gonadale dysgenese - motorische en sensorische neuropathie	Aandoening	5 Geval(len)
168443	Spondylo-epimetafysaire dysplasie - hypotrichose-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
1657	Dermato-osteolyse, Kirgizisch type	Aandoening	5 Geval(len)
157962	Oculo-auriculair syndroom, Schorderet-type	Aandoening	5 Geval(len)
157954	ANE-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
156728	Spondylo-epimetafysaire dysplasie, matriline 3-type	Aandoening	5 Geval(len)
1566	Dandy-Walker malformatie - postaxiale polydactylie-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
1514	Craniodigitaal - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
1415	Syndroom van Hardikar	Aandoening	5 Geval(len)
1129	Arachnodactylie - abnormale ossificatie - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
1113	Afalangie - syndactylie - microcefalie-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
101076	X-gebonden ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2	Aandoening	5 Geval(len)
1005	Alopecie - contracturen - dwerggroei - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	5 Geval(len)
96192	Paternale uniparentale disomie van chromosoom 7	Aandoening	4 Geval(len)
96188	Maternale uniparentale disomie van chromosoom 22	Aandoening	4 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
93946	Cerebro-palato-cardiaal syndroom van Hamel	Subtype van aandoening	4 Geval(len)
93405	Syndactylie type 4	Aandoening	4 Geval(len)
93333	Pelviscapulaire dysplasie	Aandoening	4 Geval(len)
921	Syndroom van Abruzzo-Erickson	Aandoening	4 Geval(len)
90023	Primair immuundeficiëntiesyndroom door P14/LAMTOR2-deficiëntie	Aandoening	4 Geval(len)
88635	Vacuolaire myopathie met proteïneaggregaten van sarcoplasmatisch reticulum	Aandoening	4 Geval(len)
85326	X-gebonden intellectuele achterstand, Stoll-type	Aandoening	4 Geval(len)
85325	X-gebonden intellectuele achterstand, Stevenson-type	Aandoening	4 Geval(len)
85323	X-gebonden intellectuele achterstand, Seemanova-type	Aandoening	4 Geval(len)
85285	X-gebonden intellectuele achterstand, Schimke-type	Aandoening	4 Geval(len)
85283	X-gebonden intellectuele achterstand, Miles-Carpenter-type	Aandoening	4 Geval(len)
85186	Endosteale sclerose - cerebellaire hypoplasie-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
85184	Craniometadiafysaire dysplasie, Wormiaans bot-type	Aandoening	4 Geval(len)
85172	Microcefale osteodysplastische dysplasie, Saul-Wilson-type	Aandoening	4 Geval(len)
806	Syndroom van Scott	Aandoening	4 Geval(len)
77295	Odontoleukodystrofie	Subtype van aandoening	4 Geval(len)
75391	Primaire immuundeficiëntie met deficiëntie van natuurlijke killercellen en adrenale insufficiëntie	Aandoening	4 Geval(len)
69735	Hypotrichose - lymfoedeem - teleangiëctasie - renaal defect-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
65743	Autosomaal dominant meervoudig pterygium-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
65288	Permanente neonatale diabetes mellitus - agenesie van pancreas en cerebellum-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
619979	Ontwikkelingsachterstand - immuundeficiëntie - leuko-encefalopathie - hypohomocysteinemie-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
617919	F12-geassocieerd auto-inflammatoir syndroom door koude	Aandoening	4 Geval(len)
611256	Pontocerebellaire hypoplasie type 12	Aandoening	4 Geval(len)
611237	Parkinsonisme met polyneuropathie	Aandoening	4 Geval(len)
611223	EN1-gerelateerd dorsoventraal syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
600668	CCNK-gerelateerd syndroom van neurologische ontwikkelingsstoornis - ernstige intellectuele achterstand - faciale dysmorphie	Aandoening	4 Geval(len)
598603	Syndroom van faciale dysmorphie - hypertrichose - epilepsie - intellectuele achterstand/ontwikkelingsachterstand - overgroei van gingiva	Aandoening	4 Geval(len)
580933	Letale ontwikkelingsdefecten van hersenen en hart	Aandoening	4 Geval(len)
566067	CEBPE-geassocieerd auto-inflammatie - immuundeficiëntie - neutrofieldisfunctie-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
557064	Neonatale epileptische encefalopathie door glutaminasedeficiëntie	Aandoening	4 Geval(len)
556955	Agenesie van pancreas - holoprosencefalie-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
529574	Duane-retractiesyndroom met congenitale doofheid	Aandoening	4 Geval(len)
521438	Congenitale vertebrale-cardiale-renale anomalieën-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
521390	Spastische paraplegie - intellectuele achterstand - nystagmus -	Aandoening	4 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
	obesitas-syndroom		
521305	Proximale myopathie met focale depletie van mitochondria	Aandoening	4 Geval(len)
506353	Autosomaal recessieve complexe spastische paraplegie door disfunctie van Kennedy-reactiepad	Aandoening	4 Geval(len)
505216	3-methylglutaconacidurie type 9	Aandoening	4 Geval(len)
500188	X-gebonden atresie van uitwendige gehoorgang - wijde inwendige gehoorgang - faciale dysmorfie-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
500159	Microcefalie - hypoplasie van corpus callosum en vermis cerebelli - faciale dysmorfie - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
500095	Grote gestalte - intellectuele achterstand - renale anomalieën-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
498693	MYBPC1-gerelateerd autosomaal recessief niet-letaal arthrogryposis multiplex congenita-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
498488	Overgroeisyndroom met 2q37 translocatie	Aandoening	4 Geval(len)
498485	Overgroei - verminderde metafysaire modellering - spondylaire dysplasie-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
497906	Basale ganglia degeneratie syndroom met aanvang in de kindertijd	Aandoening	4 Geval(len)
495818	9q33.3q34.11-microdeletiesyndroom	Aandoening	4 Geval(len)
486815	Congenitale musculaire dystrofie - respiratoir falen - huidafwijkingen - gewrichtshyperlaxiteit-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
485421	MFF-gerelateerde encefalopathie door defect van mitochondriale en peroxisomale deling	Subtype van aandoening	4 Geval(len)
480682	POGLUT1-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R21	Aandoening	4 Geval(len)
480556	Geïsoleerde neonatale scleroserende cholangitis	Aandoening	4 Geval(len)
480536	MSH3-gerelateerde geattenuëerde familiale adenomateuze polyposis	Subtype van aandoening	4 Geval(len)
480476	Progressieve familiale intrahepatische cholestase type 5	Subtype van aandoening	4 Geval(len)
478049	Letaal non-compactie van linkerventrikel - insulten - hypotonie - cataract - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
476126	Micrognathie - terugkerende infecties - gedragsstoornissen - milde intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
468717	Rhizomele chondrodysplasia punctata type 5	Subtype van aandoening	4 Geval(len)
46059	Lathosterolose	Aandoening	4 Geval(len)
459074	Agenesie van corpus callosum - macrocefalie - hypertelorisme-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
457395	Progressieve spondylo-epimetafysaire dyplasie - kleine gestalte - korte vierde metatarsalen - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
456328	X-gebonden myotubulaire myopathie - abnormale genitaliën-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
451612	Familiale congenitale obstructie van ductus nasolacrimalis	Aandoening	4 Geval(len)
447893	Hypomyelinisatie - cerebellaire atrofie - hypoplasie van corpus callosum-syndroom	Subtype van aandoening	4 Geval(len)
447784	Mitochondriale pyruvaat-carrier-deficiëntie	Aandoening	4 Geval(len)
444138	Afschilferende huid - leukonychie - acrale puntvormige keratoses - cheilitis - knokkelkussentjes-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
444069	Letale foetale hersenmalformatie - duodenale atresie - bilaterale	Aandoening	4 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
	renale hypoplasie-syndroom		
443995	Mandibulofaciale dysostose met alopecie	Aandoening	4 Geval(len)
438134	PCNA-gerelateerde progressieve neurodegeneratieve fotosensitiviteit-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
438114	RARS-gerelateerde autosomaal recessieve hypomyeliniserende leukodystrofie	Aandoening	4 Geval(len)
436166	Periodieke koorts - infantiele enterocolitis - auto-inflammatoir syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
435998	Autosomaal recessieve intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type D	Aandoening	4 Geval(len)
435660	LIPE-gerelateerde familiale partiële lipodystrofie	Aandoening	4 Geval(len)
424027	Progressieve myoclonische epilepsie type 8	Aandoening	4 Geval(len)
420702	Autosomaal recessieve ernstige congenitale neutropenie door CSF3R-deficiëntie	Aandoening	4 Geval(len)
412069	AHDC1-gerelateerd intellectuele achterstand - obstructieve slaapapneu - milde dysmorphie-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
404473	Ernstige intellectuele achterstand - progressieve spastische diplegie-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
404466	Vrouwelijke infertiliteit door defect van zona pellucida	Aandoening	4 Geval(len)
404437	Diffuse cerebrale en cerebellaire atrofie - onbehandelbare insulten - progressieve microcefalie-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
401979	Autosomaal recessieve spondylometafysaire dysplasie, Mégarbané-type	Aandoening	4 Geval(len)
401948	Hyperammoniëmische encefalopathie door deficiëntie van koolzuuranhydrase VA	Aandoening	4 Geval(len)
401862	Lipoyltransferase 1-deficiëntie	Aandoening	4 Geval(len)
401835	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 70	Aandoening	4 Geval(len)
401810	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 64	Aandoening	4 Geval(len)
401780	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 61	Aandoening	4 Geval(len)
398079	SIM1-gerelateerd Prader-Willi-achtig syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
397951	Microcefalie - dun corpus callosum - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
397927	Sacrale agenesie - abnormale ossificatie van wervellichamen - persisterende chorda dorsalis-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
397755	Periodieke paralyse met voorbijgaand compartimentachtig syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
397623	Kleine gestalte - gehoorgangatresie - mandibulaire hypoplasie - skeletanomalieën-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
370052	SCALP-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
369942	CADD5	Aandoening	4 Geval(len)
369837	Intellectuele achterstand - insulten - hypofosfasatie - oftalmische-skeletale anomalieën-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
364577	Intellectuele achterstand - brachydactylie - Pierre Robin sequentie-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
363969	Autosomaal recessieve cerebrale atrofie	Aandoening	4 Geval(len)
363965	Syndroom van Koolen-De Vries door puntmutatie	Subtype van aandoening	4 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
363705	Craniofaciofrontodigitaal syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
363686	Ernstige intellectuele achterstand - taalachterstand - strabisme - grimasserend gezicht - lange vingers-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
363444	THOC6-gerelateerd ontwikkelingsachterstand - microcefalie - faciale dysmorphie-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
357175	Korte ulna - dysmorphie - hypotonie - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
356961	SLC35A2-CDG	Aandoening	4 Geval(len)
356947	3q26q27-microdeletiesyndroom	Aandoening	4 Geval(len)
352470	DNA2-gerelateerd mitochondriaal DNA-deletiesyndroom	Aandoening	4 Geval(len)
3355	Tricho-odonto-onychiale dysplasie	Aandoening	4 Geval(len)
329332	Microcefalie - hypoplasie van cerebellum - hartgeleidingsstoornis-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
3270	Radio-ulnaire synostose - ontwikkelingsachterstand - hypotonie-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
324581	Goedaardige Samaritaanse congenitale myopathie	Aandoening	4 Geval(len)
324313	9p13-microdeletiesyndroom	Aandoening	4 Geval(len)
3232	Doofheid - malformatie van oor - aangezichtsverlamming-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
3207	Hypoplasie van witte stof - agenesie van corpus callosum - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
319509	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 9	Aandoening	4 Geval(len)
319195	Chondro-ectodermale dysplasie met nachtblindheid	Aandoening	4 Geval(len)
3186	Holoprosencefalie - radiale, cardiale en renale anomalieën-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
314721	Atypische dentinedysplasie door SMOC2-deficiëntie	Subtype van aandoening	4 Geval(len)
314632	ATP13A2-gerelateerde juveniele neuronale ceroidlipofuscinose	Aandoening	4 Geval(len)
314381	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie type 6	Aandoening	4 Geval(len)
313795	Syndroom van Jawad	Aandoening	4 Geval(len)
313781	20p13-microdeletiesyndroom	Aandoening	4 Geval(len)
3132	Syndroom van Say-Barber-Miller	Aandoening	4 Geval(len)
3101	Syndroom van Richieri Costa-da Silva	Aandoening	4 Geval(len)
3088	Syndroom van Revesz	Aandoening	4 Geval(len)
306550	FADD-gerelateerde immuundeficiëntie	Aandoening	4 Geval(len)
3055	X-gebonden intellectuele achterstand - hypogonadisme - ichthyosis - obesitas - kleine gestalte-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
3052	X-gebonden intellectuele achterstand - convulsies - psoriasis-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
3044	Intellectuele achterstand - dysmorphie - hypogonadisme - diabetes mellitus-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
3035	Groeiachterstand - hydrocefalie - longhypoplasie-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
3015	Radio-renaal syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
300501	Pijnlijke orbitale en systemische neurofibromen - marfanoïde habitus-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
2972	Niet doorkomen van tanden - hypoplasie van maxilla - genu valgum-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
2946	Brachydactylie - lange duim	Aandoening	4 Geval(len)
293967	Hypogonadotroop hypogonadisme - ernstige microcefalie - sensorineuraal gehoorverlies - dysmorphie-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
293825	Congenitale dyserythroïetische anemie type IV	Aandoening	4 Geval(len)
2865	Kleine gestalte - pterygium colli - hartziekte-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
284339	Pontocerebellaire hypoplasie type 7	Aandoening	4 Geval(len)
2838	Nierkelkdivertikel - doofheid-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
2820	Spastische paraplegie - nefritis - doofheid-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
280654	Autosomaal recessieve nageldysplasie	Aandoening	4 Geval(len)
280598	Erfelijke sensomotorische neuropathie met hyperelastische huid	Aandoening	4 Geval(len)
280586	Chondrodysplasie met gewrichtsluxaties, gPAPP-type	Aandoening	4 Geval(len)
280558	Warschau-breuksyndroom	Aandoening	4 Geval(len)
280142	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie door LCK-deficiëntie	Aandoening	4 Geval(len)
2769	Familiale osteodysplasie, Anderson-type	Aandoening	4 Geval(len)
2730	Postaxiale tetramelische oligodactylie	Aandoening	4 Geval(len)
2723	Odontotrichomelisch syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
263410	Infantiele spasmen - psychomotorische retardatie - progressieve hersenatrofie - basale gangliaziekte-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
2589	Myoclonus - cerebellaire ataxie - doofheid-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
2570	Letaal intra-uteriene groeirestrictie - corticale malformatie - congenitale contracturen-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
251304	Infantiele panniculitis met uveïtis en systemische granulomatose	Aandoening	4 Geval(len)
251056	6q25.2q25.3-microdeletiesyndroom	Aandoening	4 Geval(len)
250977	AICA-ribosidurie	Aandoening	4 Geval(len)
250972	Polymicrogyrie met hypoplasie van nervus opticus	Aandoening	4 Geval(len)
2497	Mesomele dysplasie van bovenste ledematen, Fryns-type	Aandoening	4 Geval(len)
247827	Ectodermale dysplasie - hyperhidrose - cutane syndactylie-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
247790	FTH1-gerelateerde ijzerstapeling	Aandoening	4 Geval(len)
247604	Juvenile primaire laterale sclerose	Aandoening	4 Geval(len)
2463	Marfanoïde habitus - autosomaal recessieve intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
2412	Heupluxatie - dysmorphie-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
2386	Leuko-encefalopathie - palmoplantaire keratodermie-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
228399	8q12-microduplicatiesyndroom	Aandoening	4 Geval(len)
228374	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2B5	Aandoening	4 Geval(len)
2278	Ichthyosis - intellectuele achterstand - dwerggroei - nierfunctiestoornis-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
2269	Ichthyosis - alopecie - eclabium - ectropion - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
2218	Cervicale hypertrichose - perifere neuropathie-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
2215	Meervoudig pterygium - maligne hyperthermie-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
217407	Hereditaire hypotrichose met recidiverende huidblaasjes	Aandoening	4 Geval(len)
217396	Progressieve polyneuropathie met bilaterale striatale necrose	Aandoening	4 Geval(len)
2150	Ziekte van Hirschsprung - brachydactylie type D-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
210163	Congenitale letale myopathie, Compton-North-type	Aandoening	4 Geval(len)
210136	Longfibrose - leverhyperplasie - beenmerghypoplasie-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
210128	Urocaanzuuracidurie	Aandoening	4 Geval(len)
209967	Episodische ataxie type 6	Aandoening	4 Geval(len)
2031	Hepatische fibrose - renale cysten - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
1973	Faciocardiorenaal syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
1952	Epifysaire stippeling - osteoclastische hyperplasie-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
1816	Leukomelanodermie - infantilisme - intellectuele achterstand - hypodontie - hypotrichose-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
1809	Hidrotische ectodermale dysplasie, Halal-type	Aandoening	4 Geval(len)
1794	Oculomaxillofaciale dysostose	Aandoening	4 Geval(len)
1787	Acrofaciale dysostose, Palagonia-type	Aandoening	4 Geval(len)
178400	Distale myopathie met anterieure tibiale aanvang	Aandoening	4 Geval(len)
178396	Hemorragische ziekte door Pittsburgh-mutatie in alfa-1-antitrypsine	Aandoening	4 Geval(len)
1768	Familiale caudale dysgenesie	Aandoening	4 Geval(len)
171844	Blindheid - scoliose - arachnodactylie-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
171703	Microcefalie - polymicrogyrie - agenesie van corpus callosum-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
1682	Arteriële dissectie - lentiginose-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
166024	Multipale epifysaire dysplasie - macrocefalie - faciale dysmorfie-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
165805	Familiale mesiale temporaalkwabepilepsie met febrile epileptische aanvallen	Aandoening	4 Geval(len)
163985	Hyperekplexie - epilepsie-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
163971	X-gebonden intellectuele achterstand, Cilliers-type	Aandoening	4 Geval(len)
163668	Spondylo-epifysaire dysplasie, MacDermot-type	Aandoening	4 Geval(len)
163654	Spondylo-epifysaire dysplasie - brachydactylie - spraakstoornis-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
163649	Spondylo-epifysaire dysplasie - craniosynostose - gespleten gehemelte - cataract - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
158687	Letale acantholytische erosieve aandoening	Aandoening	4 Geval(len)
157832	Craniorhinie	Aandoening	4 Geval(len)
1538	Craniosynostose - Dandy-Walker malformatie - hydrocefalus-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
1528	Craniotelencefalische dysplasie	Aandoening	4 Geval(len)
1508	Coxo-auriculair syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
1436	X-gebonden skeletdysplasie - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
1423	Letale recessieve chondrodysplasie	Aandoening	4 Geval(len)
140976	RHYS-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
1406	Syndroom van Charlie M	Aandoening	4 Geval(len)
139573	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie met doofheid en algehele ontwikkelingsachterstand	Aandoening	4 Geval(len)
137908	Hypotonie met melkzuuracidemie en hyperammonie	Aandoening	4 Geval(len)
137625	Glycogeenstapelingsziekte door deficiëntie van glycogeensynthase in spier en hart	Aandoening	4 Geval(len)
1338	Hartdefect - tonghamartoom - polysyndactylie-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
1323	Camptodactylie - gewrichtscontracturen - defecten van faciaal	Aandoening	4 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
	skelet-syndroom		
1296	Syndroom van Lambert	Aandoening	4 Geval(len)
1261	Syndroom van Bonnemann-Meinecke-Reich	Aandoening	4 Geval(len)
1135	Arrhinie - choane atresie - microftalmie-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
1117	Aplasia cutis - myopie-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
1110	Aortabooganomalië - faciale dysmorfie - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
1094	Anonychie - microcefalie-syndroom	Aandoening	4 Geval(len)
97678	Maternale uniparentale disomie chromosoom 13	Aandoening	3 Geval(len)
95700	Familiale adrenale hypoplasie met afwezig hypofysair luteïniserend hormoon	Aandoening	3 Geval(len)
93947	X-gebonden intellectuele achterstand, Golabi-Ito-Hall-type	Subtype van aandoening	3 Geval(len)
93267	Klaverbladschedel - multiële congenitale anomalieën-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
90030	Hemolytische anemie door deficiëntie van glutathionreductase	Aandoening	3 Geval(len)
85324	X-gebonden intellectuele achterstand, Shrimpton-type	Aandoening	3 Geval(len)
85321	Doofheid - intellectuele achterstand-syndroom, Martin-Probst-type	Aandoening	3 Geval(len)
85317	X-gebonden intellectuele achterstand - hypogammaglobulinemie - progressieve neurologische achteruitgang-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
85290	X-gebonden intellectuele achterstand, Wilson-type	Aandoening	3 Geval(len)
83642	Microcytaire anemie met ijzerstapeling in lever	Aandoening	3 Geval(len)
83617	Agammaglobulinemie - microcefalie - craniosynostose - ernstige dermatitis-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
79347	Chondrodysplasia punctata, Toriello-type	Aandoening	3 Geval(len)
79330	MOGS-CDG	Aandoening	3 Geval(len)
79118	Neonatale diabetes - congenitale hypothyreoïdie - congenitaal glaucoom - hepatische fibrose - polycystische nieren	Aandoening	3 Geval(len)
77299	Microftalmie - hersenatrofie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
75325	Osteosclerose - ichthyosis - vroegtijdig ovariumfalen-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
73223	Algehele ontwikkelingsachterstand - osteopenie - ectodermaal defect-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
71278	Congenitale dysgenese van hersenen door deficiëntie van glutaminesynthetase	Aandoening	3 Geval(len)
69125	Anonychie met flexurale pigmentatie	Aandoening	3 Geval(len)
66633	Sensorineuraal gehoorverlies - vroege vergrijzing - essentiële tremor-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
637064	Geïsoleerde aplasie van oogzenuw	Aandoening	3 Geval(len)
629	Kleine gestalte door kwalitatieve anomalie van groeihormoon	Subtype van aandoening	3 Geval(len)
619941	Immuundeficiëntie door verstoorde fagocytose en migratie van neutrofielen	Aandoening	3 Geval(len)
613267	Pontocerebellaire hypoplasie type 13	Aandoening	3 Geval(len)
610573	CLCN6-gerelateerd in de kindertijd optredend progressieve neurodegeneratie - perifere neuropathie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
603684	KLHL7-gerelateerd Bohring-Opitz-achtig en Crisponi/koudegeïnduceerd zweten-achtig overlapsyndroom	Aandoening	3 Geval(len)
599519	Stollingsstoornis gerelateerd aan korte isovormen van factor V	Aandoening	3 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
597874	MTHFS-gerelateerd syndroom van ontwikkelingsachterstand - microcefalie - kleine gestalte - epilepsie	Aandoening	3 Geval(len)
565899	POMGNT2-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R24	Aandoening	3 Geval(len)
565858	Craniosynostose - microretrognathie - ernstige intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
565788	Infantiele inflammatoire darmziekte met neurologische betrokkenheid	Aandoening	3 Geval(len)
564178	Primaire hypomagnesiëmie - refractaire insulden - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
562509	Heem-oxygenase-1-deficiëntie	Aandoening	3 Geval(len)
544503	RNF13-gerelateerde ernstige epileptische encefalopathie met vroege aanvang	Aandoening	3 Geval(len)
52054	Craniosynostose - intracraniele calcificaties-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
508501	Oraal-faciaal-digitaal syndroom met kleine gestalte en brachymesofalangie	Aandoening	3 Geval(len)
50811	Lipodystrofie - intellectuele achterstand - doofheid-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
504523	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie door LAT-deficiëntie	Aandoening	3 Geval(len)
502437	Proximale 4q25-deletiesyndroom	Aandoening	3 Geval(len)
500135	Multinucleaire neuronen - anhydramnion - renale dysplasie - cerebellaire hypoplasie - hydranencefalie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
496751	EVEN-plus syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
496686	Kyfose - laterale tongatrofie - myofibrillaire myopathie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
495875	Congenitale labioscrotale agenesie - cerebellaire malformatie - corneadystrofie - faciale dysmorphie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
494541	Goedaardige chorea - striatale betrokkenheid-syndroom met aanvang in de kindertijd	Aandoening	3 Geval(len)
494439	Retinitis pigmentosa - gehoorverlies - hypothyreoïdie - vroegtijdige veroudering - faciale dysmorphie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
488627	Ernstige groeiachterstand - strabisme - extensieve dermale melanocytose - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
485418	EMILIN-1-gerelateerde bindweefselziekte	Aandoening	3 Geval(len)
485405	16p12.1p12.3 triplicatiesyndroom	Aandoening	3 Geval(len)
477993	Anomalieën gehemelte - ver uit elkaar staande tanden - faciale dysmorphie - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
477774	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 27	Aandoening	3 Geval(len)
477661	IL-21-gerelateerde infantiele inflammatoire darmziekte	Aandoening	3 Geval(len)
476096	Erytrokeratodermie - cardiomyopathie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
476084	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2X	Aandoening	3 Geval(len)
468620	Intellectuele achterstand - epilepsie - extrapiramideaal-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
466794	Acuut infantiel leverfalen - cerebellaire ataxie - perifere sensomotorische neuropathie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
466784	Neonataal ernstig cardiopulmonair falen als gevolg van een mitochondriaal methylatiedefect	Aandoening	3 Geval(len)
457365	Intellectuele achterstand - spierzwakte - kleine gestalte - faciale dysmorphie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
453533	Polyendocrinopathie - polyneuropathie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
453510	Congenitale ongevoeligheid voor pijn met ernstige intellectuele	Aandoening	3 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
	achterstand		
444458	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 24	Aandoening	3 Geval(len)
444048	46,XX ovariële dysgenese - kleine gestalte-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
438178	Deficiëntie van vetzuur-acyl-CoA-reductase 1	Aandoening	3 Geval(len)
437552	Autosomaal recessieve primaire immuundeficiëntie met defecte spontane natuurlijke killer-cel-cytotoxiciteit	Aandoening	3 Geval(len)
436245	Retinitis pigmentosa - juveniel cataract - kleine gestalte - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
436174	Cataract - deficiëntie van groeihormoon - sensorische neuropathie - sensorineuraal gehoorverlies - skeletdysplasie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
435953	Progeroïde kenmerken - vatbaarheid voor hepatocellulair carcinoom-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
435938	X-gebonden microcefalie - groeiretardatie - prognathie - cryptorchidie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
435930	Colobomateuze optische papil - maculaire atrofie - chorioretinopathie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
435628	Syndroom van Keppen-Lubinsky	Aandoening	3 Geval(len)
424261	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2Y	Aandoening	3 Geval(len)
423894	Microcefalie - complexe motorische en sensorische axonale neuropathie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
420794	Cono-spondylaire dysplasie	Aandoening	3 Geval(len)
420566	Bloedingsstoornis door CalDAG-GEFI-deficiëntie	Aandoening	3 Geval(len)
412189	Epidermolysis bullosa simplex door exofiline-5-deficiëntie	Aandoening	3 Geval(len)
412035	13q12.3-microdeletiesyndroom	Aandoening	3 Geval(len)
411986	Vroeg optredende epileptische encefalopathie - corticale blindheid - intellectuele achterstand - faciale dysmorphie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
404493	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie - epilepsie - intellectuele achterstand-syndroom door TUD-deficiëntie	Aandoening	3 Geval(len)
404451	FBLN1-gerelateerde ontwikkelingsachterstand - anomalie van centraal zenuwstelsel - syndactylie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
402082	Progressieve myoclonische epilepsie type 5	Aandoening	3 Geval(len)
401935	14q24.1q24.3-microdeletiesyndroom	Aandoening	3 Geval(len)
401866	Spasticiteit met hyperglycinemie met aanvang in de kindertijd	Aandoening	3 Geval(len)
401859	Liponzuursynthesedeficiëntie	Aandoening	3 Geval(len)
401795	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 59	Aandoening	3 Geval(len)
401764	Pancytopenie - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
398117	Neonatale dermatomyositis	Aandoening	3 Geval(len)
397964	Gecombineerde immuundeficiëntie door MALT1-deficiëntie	Aandoening	3 Geval(len)
397933	Ernstige intellectuele achterstand - progressieve postnatale microcefalie - stereotiepe handbewegingen op de middellijn-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
397922	Ferro-cerebro-cutaan syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
391457	HSD10-ziekte, neonataal type	Subtype van aandoening	3 Geval(len)
391397	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie type 7	Aandoening	3 Geval(len)
391351	SURF1-gerelateerde ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 4	Aandoening	3 Geval(len)
391316	Infantiele mesiale temporaalkwabepilepsie met ernstige cognitieve	Aandoening	3 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
	regressie		
391307	Ernstige intellectuele achterstand - kleine gestalte - gedragsstoornissen - faciale dysmorphie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
370127	Reuzenbloedplaatjessyndroom, Medich-type	Aandoening	3 Geval(len)
370103	Primaire dystonie, DYT17-type	Aandoening	3 Geval(len)
370010	Intellectuele achterstand - faciale dysmorphie - handanomalieën-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
369992	Ernstige dermatitis - meervoudige allergieën - metabole aftakeling-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
369867	Autosomaal recessieve intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type C	Aandoening	3 Geval(len)
369840	TRAPPC11-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R18	Aandoening	3 Geval(len)
363981	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 4B3	Aandoening	3 Geval(len)
363534	Mitochondriaal DNA-depletiesyndroom, hepatocerebrorenale vorm	Aandoening	3 Geval(len)
363409	Foetale akinesie - cerebrale en retinale hemorrhagie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
357237	Gecombineerde immuundeficiëntie door CARD11-deficiëntie	Aandoening	3 Geval(len)
3433	Microcefalie - brachydactylie - kyfoscoliose-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
3409	Syndroom van Urban-Rogers-Meyer	Aandoening	3 Geval(len)
3404	Syndroom van Ulbright-Hodes	Aandoening	3 Geval(len)
3369	Trigonocefalie - kleine gestalte - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
3353	Trichodermodyplasie - dentale veranderingen-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
3328	Afwezige tibia - polydactylie - arachnoïdale cyste-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
3326	Dysplasie van thymus-nier-anus-long	Aandoening	3 Geval(len)
330054	Congenitaal cataract - progressieve spierhypotonie - gehoorverlies - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
329178	Congenitale spierdystrofie met intellectuele achterstand en ernstige epilepsie	Aandoening	3 Geval(len)
324525	Hypertrofische cardiomyopathie met nieranomalieën door mutatie van mitochondriaal DNA	Aandoening	3 Geval(len)
324290	Vroeg optredende aandoening met Lafora-lichaampjes	Aandoening	3 Geval(len)
3236	Conductieve doofheid - ptosis - skeletanomalieën-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
320401	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 44	Aandoening	3 Geval(len)
3172	Wenkbrauwuplicatie - syndactylie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
314572	Autosomaal recessieve leuko-encefalopathie - ischemische beroerte - retinitis pigmentosa-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
314485	Distale hereditaire motorische neuropathie met aanvang in de vroege volwassenheid	Aandoening	3 Geval(len)
314389	Xq12-q13.3-duplicatiesyndroom	Aandoening	3 Geval(len)
313800	Retinadystrofie - oedeem van nervus opticus - splenomegalie - anhidrose - migrainehoofdpijn-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
3104	Robin sequentie - oligodactylie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
3098	Rhizomeel syndroom, Urbach-type	Aandoening	3 Geval(len)
309147	Hyper- β -alaninemie	Aandoening	3 Geval(len)
309111	Gecombineerde deficiëntie van pancreatisch lipase-colipase	Aandoening	3 Geval(len)
3086	Autosomaal dominante vitreoretinochoroïdopathie	Aandoening	3 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
306542	Frontonasale dysplasie - ernstige microftalmie - ernstige aangezichtsspleet-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
306504	Interstitiële longziekte - nefrotisch syndroom - epidermolysis bullosa-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
3041	Intellectuele achterstand - kaalheid - luxatie van patella - acromicrie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
3026	Hypoplasie van radiale straal - choane atresie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
3018	Retinale ischemie-syndroom - hyalinose van kleine bloedvaten in spijsverteringskanaal - diffuse cerebrale calcificaties-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
3010	Syndroom van Qazi-Markouizos	Aandoening	3 Geval(len)
300333	Nefrotisch syndroom - epidermolysis bullosa - sensorineurale doofheid-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
300298	Ernstige congenitale hypochrome anemie met ringsideroblasten	Aandoening	3 Geval(len)
2983	Geslachtsontwikkelingsstoornis - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
2957	Syndroom van Guttmacher	Aandoening	3 Geval(len)
2951	Afwezige duim - kleine gestalte - immuundeficiëntie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
294023	Neonatale inflammatoire huid- en darmziekte	Aandoening	3 Geval(len)
2928	Polyneuropathie - intellectuele achterstand - acromicrie - vroegtijdige menopauze-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
2926	Aplasie van vingerextensoren - polyneuropathie	Aandoening	3 Geval(len)
2916	Postaxiale polydactylie - dentale en vertebrale anomalieën-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
2881	Cutane fotosensitiviteit - letale colitis-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
2868	Kleine gestalte - hartklepaandoening - karakteristiek gelaat-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
2863	Kleine gestalte - Wormiaanse botstructuren - dextrocardie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
280640	Occipitale pachygyrie en polymicrogyrie	Aandoening	3 Geval(len)
280356	PLIN1-gerelateerde familiale partiële lipodystrofie	Aandoening	3 Geval(len)
2779	Osteopathia striata - pigmentaire dermatopathie - witte voorhoofdslok-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
2772	Congenitale osteogenesis imperfecta - microcefalie - cataracten-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
2760	OSLAM-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
2741	Oftalmomandibulomele dysplasie	Aandoening	3 Geval(len)
2724	Odontomatose - aortae esophagus stenosis-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
2713	Oculo-osteocutaan syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
2690	Neutropenie - monocytopenie - doofheid-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
2673	Neurofaciodigitorenaal syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
263508	COG1-CDG	Aandoening	3 Geval(len)
2617	Microcefale primordiale dwerggroei, Montreal-type	Aandoening	3 Geval(len)
2613	Nagel-patella-achtige nierziekte	Aandoening	3 Geval(len)
261295	20p12.3-microdeletiesyndroom	Aandoening	3 Geval(len)
261144	FOXG1-syndroom door 14q12-microdeletie	Subtype van aandoening	3 Geval(len)
261120	14q11.2-microdeletiesyndroom	Aandoening	3 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
2608	N-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
2523	Microcefalie - hersendefect - spasticiteit - hypernatriëmie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
2521	Microcefalie - gespleten verhemelte - abnormale retinale pigmentatie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
2516	Microcefalie - hartdefect - longmalsegmentatie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
2515	Microcefalie - cardiomyopathie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
251066	8p11.2-deletiesyndroom	Aandoening	3 Geval(len)
2502	Metafysaire dysostose - intellectuele achterstand - conductieve doofheid-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
2476	Dysrafie - gespleten lip/verhemelte - reductiedefect van ledemaat-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
2437	Syndroom van Czeizel-Lozonci	Aandoening	3 Geval(len)
2410	Hypergonadotroop hypogonadisme - cataract-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
2409	Syndroom van Lowry-MacLean	Aandoening	3 Geval(len)
238459	SLC35A1-CDG	Aandoening	3 Geval(len)
2370	Larsen-achtige botdysplasie - kleine gestalte-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
228396	Ptoxis - beperkte opwaartse oogbeweging - agenesie van punctum lacrimale-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
2261	Hypospadie - intellectuele achterstand, Goldblatt-type-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
2246	Cerebellaire hypoplasie - tapetoretinale degeneratie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
217382	Neurodegeneratief syndroom door deficiëntie van cerebraal folaattransport	Aandoening	3 Geval(len)
217017	Syndroom van Zechi-Ceide	Aandoening	3 Geval(len)
2167	Syndroom van Holzgreve	Aandoening	3 Geval(len)
2153	Ziekte van Hirschsprung - nagelhypoplasie - dysmorphie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
2135	Syndroom van Hennekam-Beemer	Aandoening	3 Geval(len)
2115	Syndroom van Harrod	Aandoening	3 Geval(len)
2111	Cystisch hamartoom van long en nier	Aandoening	3 Geval(len)
2101	Syndroom van Grubben-de Cock-Borghgraef	Aandoening	3 Geval(len)
2091	Multinodulair struma - cystische nier - polydactylie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
2084	Glaucoom - ectopia lentis - microsferofakie - stijve gewrichten - kleine gestalte-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
2064	Posterieure fusie van lumbosacrale wervels - blefaroptose-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
2050	Syndroom van Cole-Carpenter	Aandoening	3 Geval(len)
1972	Letale facio-cardio-melische dysplasie	Aandoening	3 Geval(len)
1970	Faciale dysmorphie - macrocefalie - myopie - Dandy-Walker malformatie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
1969	Faciale dysmorphie - anorexie - cachexie - oog- en huidanomalieën-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
1943	Vroeg aanvangende progressieve encefalopathie met migrerende continue myoclonus	Aandoening	3 Geval(len)
1891	Intellectuele achterstand - spasticiteit - ectrodactylie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
1882	Hypohidrotische ectodermale dysplasie - hypothyreoïdie - ciliaire dyskinesie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
1837	Metafysaire chondrodysplasie, Rosenberg-type	Aandoening	3 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
1790	Hypomandibulaire faciocraniale dysostose	Aandoening	3 Geval(len)
171866	Spondylo-epimetafysaire dysplasie, aggrecan-type	Aandoening	3 Geval(len)
169157	Ernstige gecombineerde T- B+ immuundeficiëntie door CD45-deficiëntie	Aandoening	3 Geval(len)
168577	Erfelijke cryohydrocytose met verminderd stomatine	Aandoening	3 Geval(len)
168555	Spondylometafysaire dysplasie, A4-type	Aandoening	3 Geval(len)
168544	Spondylometafysaire dysplasie, Golden-type	Aandoening	3 Geval(len)
166277	Wormiaanse botstructuren - meervoudige fracturen - dentinogenesis imperfecta - skeletdysplasie	Aandoening	3 Geval(len)
166105	FASTKD2-gerelateerde infantiele mitochondriale encefalomyopathie	Aandoening	3 Geval(len)
166029	Multipiele epifysaire dysplasie - ernstige proximale femorale dysplasie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
163961	X-gebonden cerebraal-cerebellair-coloboomsyndroom	Aandoening	3 Geval(len)
163665	Spondylo-epifysaire dysplasia tarda, Kohn-type	Aandoening	3 Geval(len)
1548	Cryptorchidie - arachnodactylie - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
1529	Craniofaciaal - doofheid - hand-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
1495	Intellectuele achterstand - hypoplastisch corpus callosum - preauriculair aanhangsel-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
139466	SERKAL-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
139414	Congenitale panfolliculaire naevus	Aandoening	3 Geval(len)
1389	Corticale blindheid - intellectuele achterstand - polydactylie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
1383	Cataract - doofheid - hypogonadisme-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
1381	Cataract - intellectuele achterstand - anusatresie - urinaire defecten-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
137622	Refractaire diarree - choane atresie - ooganomaliën-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
1373	Cataract - afwijkend oraal frenulum - groeiachterstand-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
1355	Congenitaal hartdefect - rond aangezicht - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
1259	Blefaroptose - myopie - ectopia lentis-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
1185	Spinocerebellaire ataxie - dysmorphie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
1133	AREDYLD-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
1130	Arachnodactylie - intellectuele achterstand - dysmorphie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
1116	Aplasia cutis congenita - intestinale lymfangiectasie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
1112	Afalangie - hemivertebrae - urogenitale-intestinale dysgenesie-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
1101	Anoftalmie - megalocornea - cardiopathie - skeletale anomalieën-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
1069	Aniridie - afwezige patella-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
1067	Aniridie - ptose - intellectuele achterstand - familiale obesitas-syndroom	Aandoening	3 Geval(len)
103910	Congenitale enterocyt-heparansulfaatdeficiëntie	Aandoening	3 Geval(len)
1006	Alopecie met antilichaamdeficiëntie	Aandoening	3 Geval(len)
99832	Resistentie tegen thyrotropinevrijmakend hormoon-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
977	Adrenomyodystrofie	Aandoening	2 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
97290	Familiaal papillair schildkliercarcinoom met renale papillaire neoplasie	Aandoening	2 Geval(len)
96187	Maternale uniparentale disomie van chromosoom 21	Aandoening	2 Geval(len)
95428	COG8-CDG	Aandoening	2 Geval(len)
949	Acrocraniofaciale dysostose	Aandoening	2 Geval(len)
94066	Ernstige intellectuele achterstand - epilepsie - anale anomalieën - distale falangeale hypoplasie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
91494	Maculaculoboom - gespleten gehemelte - hallux valgus-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
91130	Cardiomyopathie - hypotonie - lactaatacidose-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
88643	Obesitas - colitis - hypothyreoïdie - cardiale hypertrofie - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
86822	Lissencefalie type 3 - dysplasie van metacarpus-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
85327	X-gebonden intellectuele achterstand - acromegalie - hyperactiviteit-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
85319	X-gebonden intellectuele achterstand - epilepsie - progressieve gewrichtscontracturen - dysmorphie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
79507	Hypotonie - niet-gedijen - microcefalie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
79302	Congenitaal defect van galzuursynthese type 3	Aandoening	2 Geval(len)
79107	Ontwikkelingsdefecten - doofheid - dystonie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
785	Oestrogenresistentiesyndroom	Aandoening	2 Geval(len)
77300	Aurriculaire abnormaliteiten - gespleten lip met of zonder gespleten verhemelte - oculaire abnormaliteiten	Aandoening	2 Geval(len)
75389	Malformatie van hersenen - congenitale hartziekte - postaxiale polydactylie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
73246	Viscerale neuropathie - hersenanomalieën - faciale dysmorphie - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
73245	Spinale spieratrofie - Dandy-Walker malformatie - cataracten-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
73230	Ossificatieanomalieën - psychomotorische ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
73224	Tubulopathie van nier - gedilateerde cardiomyopathie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
71267	Dentinogenesis imperfecta - kleine gestalte - gehoorverlies - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
69088	Anhidrotische ectodermale dysplasie - immuundeficiëntie - osteopetrose - lymfoedeem-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
64542	Acrofaciale dysostose, Kennedy-Teebi-type	Aandoening	2 Geval(len)
631079	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 84	Aandoening	2 Geval(len)
603494	Coloboom - osteopetrose - microftalmie - macrocefalie - albinisme - doofheid-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
599579	Stollingsstoornis door factor V Amsterdam	Subtype van aandoening	2 Geval(len)
597887	ALPI-gerelateerde inflammatoire darmziekte	Aandoening	2 Geval(len)
597733	Oculocutaan albinisme type 8	Aandoening	2 Geval(len)
589435	Spondylometafysaire dysplasie - corneadystrofie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
568056	Wratten - immuundeficiëntie - lymfoedeem - anogenitale dysplasie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
544602	Congenitale myopathie met vermindering van type 2 spiervezels	Aandoening	2 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
527468	Diafragmatische hernia - korte darm - asplenie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
521432	Congenitaal cataract - ernstige neonatale hepatopathie - algehele ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
521411	Autosomaal recessieve axonale ziekte van Charcot-Marie-Tooth door defect kopermetabolisme	Aandoening	2 Geval(len)
52055	Agenesie van corpus callosum - intellectuele achterstand - coloboom - micrognathie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
52047	Syndroom van Braddock	Aandoening	2 Geval(len)
508512	Intra-uteriene groeirestrictie - congenitale multi-pele café-au-lait vlekken - verhoogde uitwisseling van zusterchromatiden-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
508488	8q24.3-microdeletiesyndroom	Aandoening	2 Geval(len)
50817	Duane-anomalie - myopathie - scoliose-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
50812	Zellweger-achtig syndroom zonder peroxisomale anomalieën	Aandoening	2 Geval(len)
50810	Microlissencefalie - micromelie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
50809	Talo-patello-scafoïdosteolyse	Aandoening	2 Geval(len)
502444	Alkalisch ceramidase 3-deficiëntie	Aandoening	2 Geval(len)
498497	Korte rib - polydactylie-syndroom type 5	Aandoening	2 Geval(len)
487814	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2 als gevolg van een DGAT2-mutatie	Aandoening	2 Geval(len)
487796	Syndroom van Takenouchi-Kosaki	Aandoening	2 Geval(len)
480528	Letaal hydranencefalie - diafragmatische hernia-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
478042	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 30	Aandoening	2 Geval(len)
477831	Overgroeisyndroom van Kosaki	Aandoening	2 Geval(len)
477787	Bloedingsziekte geassocieerd met deficiëntie van cytosolisch fosfolipase-A2-alfa	Aandoening	2 Geval(len)
477684	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 26	Aandoening	2 Geval(len)
476406	Congenitale gegeneraliseerde hypercontractiele spierstijfheid-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
465824	Foetale inkapseling syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
459070	X-gebonden intellectuele achterstand - cerebellaire hypoplasie - spondylo-epifytaire dysplasie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
457359	Megalencefalie - ernstige kyfoscoliose - overgroei-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
457265	Progressieve myoclonische epilepsie type 9	Aandoening	2 Geval(len)
457223	Syndromale sensorineurale doofheid door gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie	Aandoening	2 Geval(len)
457205	Infantiel axonale motorische en sensorische neuropathie - opticusatrofie - neurodegeneratie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
456312	Infantiele multisystemische neurologische-endocriene-pancreatische ziekte	Aandoening	2 Geval(len)
456298	1p35.2-microdeletiesyndroom	Aandoening	2 Geval(len)
453521	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie als gevolg van CWF19L1-deficiëntie	Aandoening	2 Geval(len)
448267	Regressieve spondylometafysaire dysplasie	Aandoening	2 Geval(len)
448264	Geïsoleerde focale niet-epidermolytische palmoplantaire keratodermie	Aandoening	2 Geval(len)
447974	Klippel-Feil-anomalie - myopathie - faciale dysmorfie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
447961	Pigmentatiedefecten - palmoplantaire keratodermie -	Aandoening	2 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
	huidcarcinoom-syndroom		
447954	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 25	Aandoening	2 Geval(len)
447731	NIK-deficiëntie	Aandoening	2 Geval(len)
445110	Limb-girdle-spierdystrofie als gevolg van POMK-deficiëntie	Aandoening	2 Geval(len)
443950	DNAJB2-gerelateerde ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2	Aandoening	2 Geval(len)
443236	Posturale orthostatische tachycardie-syndroom door NET-deficiëntie	Aandoening	2 Geval(len)
440731	L-ferritinedeficiëntie	Aandoening	2 Geval(len)
440713	Geïsoleerde sedoheptulokinasedeficiëntie	Aandoening	2 Geval(len)
439897	Letale foetale cerebrale-renale-urogenitale agenesie/hypoplasie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
439232	AApoAIV-amyloidose	Aandoening	2 Geval(len)
438207	Ernstige autosomaal recessieve macrotrombocytopenie	Aandoening	2 Geval(len)
436182	Microcefale primordiale dwerggroei - insulineresistentie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
435819	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2 door TFG-mutatie	Aandoening	2 Geval(len)
431361	Progressieve encefalopathie met leukodystrofie door DECR-deficiëntie	Aandoening	2 Geval(len)
431329	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 57	Aandoening	2 Geval(len)
424107	Congenitale myopathie met myasthenie-achtige aanvang	Aandoening	2 Geval(len)
423479	X-gebonden intellectuele achterstand - spasticiteit van ledemaat - retinadystrofie - deficiëntie van arginine-vasopressine-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
423306	Microcefalie - kleine gestalte - intellectuele achterstand - faciale dysmorfie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
420741	RIDDLE-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
420733	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 21	Aandoening	2 Geval(len)
420728	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 20	Aandoening	2 Geval(len)
420699	Autosomaal recessieve ernstige congenitale neutropenie door CXCR2-deficiëntie	Aandoening	2 Geval(len)
412181	Epidermolysis bullosa simplex door BP230-deficiëntie	Aandoening	2 Geval(len)
411712	Maternale riboflavinedeficiëntie	Aandoening	2 Geval(len)
404499	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie - epilepsie - intellectuele achterstand-syndroom door RUBCN-deficiëntie	Aandoening	2 Geval(len)
404476	Algehele ontwikkelingsachterstand - longcysten - overgroei - Wilmstumor-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
401959	Partiële agenesie van corpus callosum - hypoplasie van vermis cerebelli met cysten in fossa posterior-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
401923	9q31.1q31.3-microdeletiesyndroom	Aandoening	2 Geval(len)
401830	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 69	Aandoening	2 Geval(len)
401820	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 67	Aandoening	2 Geval(len)
401815	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 66	Aandoening	2 Geval(len)
401805	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 63	Aandoening	2 Geval(len)
398109	Neonatale auto-immune hemolytische anemie	Aandoening	2 Geval(len)
397973	Intellectuele achterstand - obesitas - prognathie - oog- en huidanomalieën-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
397959	TCR-alfa-bèta-positieve T-celdeficiëntie	Aandoening	2 Geval(len)
397735	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2U	Aandoening	2 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
397725	COASY-proteïnegeassocieerde neurodegeneratie	Aandoening	2 Geval(len)
391366	Groeiretardatie - milde ontwikkelingsachterstand - chronische hepatitis-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
391348	Groei- en ontwikkelingsachterstand - hypotonie - visuele beperking - lactaatacidose-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
391343	Fatale postvirale neurodegeneratieve aandoening	Aandoening	2 Geval(len)
370997	Spier-oog-hersenziekte met bilaterale multicystische leukodystrofie	Aandoening	2 Geval(len)
370930	XYLT1-CDG	Aandoening	2 Geval(len)
370921	STT3A-CDG	Aandoening	2 Geval(len)
370039	Angorahaarnaevus	Aandoening	2 Geval(len)
370015	Spondylo-epimetafysaire dysplasie, Isidor-Toutain-type	Aandoening	2 Geval(len)
369979	Hyperfalangie van vingers - teenanomalieën - ernstige pectus excavatum-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
369955	Methylmalonacidurie met homocystinurie, type cblJ	Subtype van aandoening	2 Geval(len)
369929	Primair hyperaldosteronisme - insulten - neurologische anomalieën-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
369881	2p21-microdeletiesyndroom zonder cystinurie	Aandoening	2 Geval(len)
363680	2p13.2-microdeletiesyndroom	Aandoening	2 Geval(len)
363623	GMPPB-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R19	Aandoening	2 Geval(len)
363424	Multipiele mitochondriale disfuncties-syndroom type 3	Aandoening	2 Geval(len)
357158	Mandibulofaciale dysostose - macroblefaron - macrostomie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
352665	Neurologische ontwikkelingsstoornis - craniofaciale dysmorfie - hartdefect - skeletanomalieën-syndroom door 9q21.3-microdeletie	Subtype van aandoening	2 Geval(len)
352563	Infantiele hypertrofische cardiomyopathie door MRPL44-deficiëntie	Aandoening	2 Geval(len)
352530	Intellectuele achterstand - obesitas - hersenmalformaties - faciale dysmorfie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
352333	Congenitale ichthyosis - intellectuele achterstand - spastische quadriplegie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
3448	Weaver-Williamssyndroom	Aandoening	2 Geval(len)
3429	Syndroom van Verloove-Vanhorick-Brubakk	Aandoening	2 Geval(len)
3424	Velo-faciaal-skeletaal syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
3368	Trigonocefalie - gespleten neus - acrale anomalieën-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
3365	Trigonocefalie - brede duimen-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
3327	Thyrocerobrorenaal syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
3294	Anomalieën van extensorpezen van vinger	Aandoening	2 Geval(len)
3293	Telecanthus - hypertelorisme - strabisme - pes cavus-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
329242	Congenitale chronische diarree met proteïneverliezende enteropathie	Aandoening	2 Geval(len)
329224	Intellectuele achterstand - craniofaciale dysmorfie - cryptorchidie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
3262	Syndroom van Dobrow	Aandoening	2 Geval(len)
324575	Hyperinsulinisme door HNF1A-deficiëntie	Aandoening	2 Geval(len)
324540	Afonie - doofheid - retinale dystrofie - gespleten hallucies -	Aandoening	2 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
	intellectuele achterstand-syndroom		
324530	Auto-inflammatie - PLCG2-geassocieerde antilichaamdeficiëntie - immuundisregulatie	Aandoening	2 Geval(len)
324416	Musculaire hypertrofie - hepatomegalie - polyhydramnion-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
324410	X-gebonden intellectuele achterstand - cardiomegalie - congestief hartfalen-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
324364	Gemengde scleroserende botdystrofie met extra-skeletale manifestaties	Aandoening	2 Geval(len)
324307	Ernstige laterale tibiale kromming - kleine gestalte - milde scapula alata - milde faciale dysmorphie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
324299	Multipale paragangliomen geassocieerd met polycytemie	Aandoening	2 Geval(len)
324294	T-cel-immuundeficiëntie met epidermodysplasia verruciformis	Aandoening	2 Geval(len)
3241	Doofheid-craniofaciaal syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
3240	Vroeg optredende progressieve leuko-encefalopathie - calcificatie van centraal zenuwstelsel - doofheid - visuele stoornis-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
3239	Doofheid - vitiligo - achalasie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
3224	Doofheid - genitale anomalieën - metacarpale en metatarsale synostose-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
3218	Doofheid - epifysaire dysplasie - kleine gestalte-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
3214	Doofheid - blindheid - hypopigmentatie-syndroom, Jemenitisch type	Aandoening	2 Geval(len)
320370	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 43	Aandoening	2 Geval(len)
3200	Artrogrypose - ectodermale dysplasie - andere anomalieën-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
3199	Syndroom van Stimmler	Aandoening	2 Geval(len)
319675	Microcefale primordiale dwerggroei, Dauber-type	Aandoening	2 Geval(len)
319600	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door partiële IRF8-deficiëntie	Aandoening	2 Geval(len)
319589	Autosomaal dominante Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door partiële IFNgammaR2-deficiëntie	Aandoening	2 Geval(len)
319514	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 13	Aandoening	2 Geval(len)
3177	Spinocerebellaire degeneratie - corneadystrofie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
317425	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie door DNA-PKcs-deficiëntie	Aandoening	2 Geval(len)
3173	Infantiele spasmen - brede duimen-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
3167	Syndroom van Siegler-Brewer-Carey	Aandoening	2 Geval(len)
3151	Multipale sclerose - ichthyosis - factor VIII-deficiëntie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
314993	Cataract - congenitale hartziekte - neuralebuisdefect-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
314575	Intellectuele achterstand - hypotonie - brachycefalie - pylorusstenose - cryptorchidie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
314041	Marfanoïde habitus - liesbreuk - gevorderde botleeftijd-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
314029	Osteogenesis imperfecta met hoge botmassa	Aandoening	2 Geval(len)
314002	Contracturen - pterygium colli - micrognatie - hypoplastische tepels-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
313947	2q23.1-microduplicatiesyndroom	Aandoening	2 Geval(len)
313772	Vroeg optredende spastisch ataxie - myoclonische epilepsie -	Aandoening	2 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
	neuropathie-syndroom		
3134	SCARF-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
309108	Deficiëntie van pancreatisch colipase	Aandoening	2 Geval(len)
3082	Intellectuele achterstand - polydactylie - onkambaar haar-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
3080	Intellectuele achterstand, Wolff-type	Aandoening	2 Geval(len)
307936	Hypotrichose-osteolyse-periodontitis-palmoplantaire keratodermie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
3068	Intellectuele achterstand - myopathie - kleine gestalte - endocrien defect-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
306511	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 48	Aandoening	2 Geval(len)
3016	Afwezige radius - anogenitale anomalieën-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
3011	Spastische tetraplegie - retinitis pigmentosa - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
300284	Aandoening van bindweefsel door lysylhydroxylase 3-deficiëntie	Aandoening	2 Geval(len)
2997	Ptoxis - paralyse van stemband-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2988	Pterygium colli - intellectuele achterstand - digitale anomalieën-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2985	Pseudoprogeria-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2976	Pseudopleprechaunismesyndroom, Patterson-type	Aandoening	2 Geval(len)
2975	46,XX-geslachtsontwikkelingsstoornis - skeletanomalieën-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2956	Acrodysplasia scoliosis	Aandoening	2 Geval(len)
2941	Porencefalie - cerebellaire hypoplasie - inwendige misvormingen	Aandoening	2 Geval(len)
294026	Syndactylie - nystagmus-syndroom door 2q31.1 microduplicatie	Aandoening	2 Geval(len)
293807	Ketaminegeïnduceerde galdilatatie	Aandoening	2 Geval(len)
2921	Preaxiale polydactylie - coloboom - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2898	X-gebonden intellectuele achterstand - plagiocefalie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
289522	Microtriplicatie 11q24.1	Aandoening	2 Geval(len)
2892	Pilodentale dysplasie - refractiefouten-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2891	Pili torti - ontwikkelingsachterstand - neurologische anomalieën-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2888	Syndroom van Pierre Robin - faciodigitale anomalie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2876	PHAVER-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2871	Syndroom van Pfeiffer-Palm-Teller	Aandoening	2 Geval(len)
2867	Kleine gestalte, Brussel-type	Aandoening	2 Geval(len)
2866	Kleine gestalte - doofheid - neutrofieldisfunctie - dysmorfie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2826	Spastische paraplegie - vroegtijdige puberteit-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2825	PARC-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
281127	Acrale zelfhelende collodionbaby	Aandoening	2 Geval(len)
280576	Progeriasyndroom van Nestor-Guillermo	Aandoening	2 Geval(len)
280397	Familiale Alzheimer-achtige prionziekte	Aandoening	2 Geval(len)
2773	Osteogenesis imperfecta - retinopathie - epileptische aanvallen - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
276556	Hyperinsulinisme door UCP2-deficiëntie	Aandoening	2 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
276405	Hyperbiliverdinemie	Aandoening	2 Geval(len)
2759	Ongeperforeerde orofarynx - costovertebrale anomalieën-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2722	Odonto-onycho dysplasie - alopecie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2720	Oculocerebrale hypopigmentatie-syndroom, Preus-type	Aandoening	2 Geval(len)
2718	Oculotrichodysplasie	Aandoening	2 Geval(len)
2666	Volwassen familiale nefronoftise - spastische quadriparese-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2643	Microcefale primordiale dwerggroei, Toriello-type	Aandoening	2 Geval(len)
263501	COG4-CDG	Aandoening	2 Geval(len)
2631	Mesomele dwerggroei - gespleten verhemelte - camptodactylie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
261534	49,XXXYY-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
261304	Paternale 20q13.2q13.3-microdeletiesyndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2597	Mitochondriale myopathie - melkzuuracidose - doofheid-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2575	Cystische fibrose - gastritis - megaloblastische anemie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
255132	Autosomaal recessieve sideroblastische anemie met aanvang op volwassen leeftijd	Aandoening	2 Geval(len)
254925	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 4	Aandoening	2 Geval(len)
254898	Doofheid - encefaloneuropathie - obesitas - valvulopathie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2547	Microftalmie - microtie - foetale akinesie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2533	Microcefalie - doofheid - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2528	Microcefalie - microcornea-syndroom, Seemanova-type	Aandoening	2 Geval(len)
2522	Microcefalie - fusie van cervicale wervelkolom-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2519	Microcefalie - epileptische aanvallen - intellectuele achterstand - hartziekte-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2513	Microcefalie - albinisme - digitale anomalieën-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2511	Microbrachycefalie - ptose - gespleten lip-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2489	Bovenste ledemaatdefect - oog- en oorafwijkingen-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2487	Malformatie van onderste ledematen - hypospadie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2482	Syndroom van Melhem-Fahl	Aandoening	2 Geval(len)
2475	Witte voorhoofdslok met misvormingen	Aandoening	2 Geval(len)
2427	Macrocefalie - kleine gestalte - paraplegie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2400	Perifere motorische neuropathie - dysautonomie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2390	Syndroom van Lichstenstein	Aandoening	2 Geval(len)
238523	Atypisch hypotonie - cystinurie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
238329	Ernstige X-gebonden mitochondriale encefalomyopathie	Aandoening	2 Geval(len)
2347	Letale Kniest-achtige dysplasie	Aandoening	2 Geval(len)
2324	Osteopenie - intellectuele achterstand - dun haar-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2321	Syndroom van Jung	Aandoening	2 Geval(len)
231556	Gelokaliseerde junctionele epidermolysis bullosa met late aanvang - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2310	Afwezigheid van been - cataract-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2282	Dysmorphie - kleine gestalte - doofheid - geslachtsontwikkelingsstoornis-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2274	Ichthyosis - hepatosplenomegalie - cerebellaire degeneratie-	Aandoening	2 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
	syndroom		
2272	Ichthyosis - orale en digitale anomalieën-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2271	Congenitale ichthyosis - microcefalus - tetraplegie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2266	Hypotrichose-intellectuele achterstand, Lopes-type	Aandoening	2 Geval(len)
2256	Fibulo-ulnaire hypoplasie - nieranomalieën-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2250	Hyposmie - nasale en oculaire hypoplasie - hypogonadotroop hypogonadisme-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2249	Hypoplasie van ulna - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2235	Hypogonadotroop hypogonadisme - retinitis pigmentosa-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2234	Mannelijk hypergonadotroop hypogonadisme - intellectuele achterstand - skeletanomalieën-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2233	Hypogonadisme - mitralisklepprolaps - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
221142	Confetti-achtige macula-atrofie	Aandoening	2 Geval(len)
221139	Gecombineerde immuundeficiëntie met facio-oculoskeletale anomalieën	Aandoening	2 Geval(len)
220448	Macrotrombocytopenie met mitralisklepinsufficiëntie	Aandoening	2 Geval(len)
2204	Dysplastische corticale hyperostose, Kozlowski-Tsuruta-type	Subtype van aandoening	2 Geval(len)
2184	Hydrocefalie - lage umbilicale insertie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2183	Hydrocefalie - obesitas - hypogonadisme-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2181	Hydrocefalie - grote gestalte - gewrichtslaxiteit-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
217399	Congenitale ongevoeligheid voor pijn - hyperhidrose - afwezigheid van sensorische innervatie van huid	Aandoening	2 Geval(len)
2172	Microcefalie - glomerulonefritis - marfanoïde habitus-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2155	Ziekte van Hirschsprung - doofheid - polydactylie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2145	Craniosynostose, Herrmann-Opitz-type	Aandoening	2 Geval(len)
2119	HEC-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2110	Hallux varus - preaxiale polysyndactylie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2109	Hallermann-Streiff-achtig syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2104	Dysmorphie - pectus carinatum - gewrichtslaxiteit-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2083	Prominente glabella - microcefalie - hypogenitalisme-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2074	Syndroom van Gemignani	Aandoening	2 Geval(len)
206564	POMGNT1-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R15	Aandoening	2 Geval(len)
2058	Syndroom van Fryns-Smeets-Thiry	Aandoening	2 Geval(len)
2025	Gingivale fibromatose - faciale dysmorphie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2015	Gespleten gehemelte - kleine gestalte - vertebrale anomalieën-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2010	Gespleten gehemelte - stijgbeugelfixatie - oligodontie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2007	Hypoplasie van kraakbeen van neusvleugel - coloboom - telecanthus-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
2003	Gespleten lip/gehemelte - doofheid - sacraal lipoom-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1995	Gespleten lip - retinopathie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
199348	Thiamineresponsieve encefalopathie	Aandoening	2 Geval(len)
199329	Congenitale myopathie, Paradas-type	Aandoening	2 Geval(len)
1968	Plat gelaat - microstomie - ooranomalie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1964	Extrasystolen - kleine gestalte - hyperpigmentatie - microcefalie-	Aandoening	2 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
	syndroom		
1948	Epilepsie - microcefalie - skeletdysplasie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1937	Syndroom van Eng-Strom	Aandoening	2 Geval(len)
1933	Mitochondriaal DNA-depletiesyndroom, encefalomyopathische vorm met methylmalonacidurie	Aandoening	2 Geval(len)
1927	Syndroom van Emery-Nelson	Aandoening	2 Geval(len)
1883	Ectodermale dysplasie - sensorineurale doofheid-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1861	Thoracale dysplasie - hydrocefalie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
183707	Infantiele LAD-achtige ziekte door RAC2-deficiëntie	Aandoening	2 Geval(len)
1825	Epifysaire dysplasie - gehoorverlies - dysmorphie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1806	Ectodermale dysplasie - blindheid-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1803	Thoracomelische dysplasie	Aandoening	2 Geval(len)
1780	Syndroom van Thakker-Donnai	Aandoening	2 Geval(len)
1778	Faciale dysmorphie - sjaalscrotum - gewrichtslaxiteit-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1770	Gonadale dysgenese, XY-type - geassocieerde anomalieën-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
171839	Craniosynostose - hydrocefalus - malformatie van Arnold-Chiari type I - radio-ulnaire synostose-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
169100	Immuundeficiëntie door CD25-deficiëntie	Aandoening	2 Geval(len)
168598	Deficiëntie van methionine-adenosyltransferase I/III	Aandoening	2 Geval(len)
168552	Spondylometafysaire dysplasie - gebogen onderarmen - faciale dysmorphie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
168451	Spondylo-epimetafysaire dysplasie - abnormale dentitie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1670	Chronische diarree met villusatrofie	Aandoening	2 Geval(len)
166038	Metafysaire chondrodysplasie, Kaitila-type	Aandoening	2 Geval(len)
166032	Multipele epifysaire dysplasie - mini-epifysen-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
166016	Multipele epifysaire dysplasie, Lowry-type	Aandoening	2 Geval(len)
1659	Dermatoleukodystrofie	Aandoening	2 Geval(len)
163684	Leuko-encefalopathie - dystonie - motorische neuropathie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1570	Symbrachydactylie van handen en voeten	Aandoening	2 Geval(len)
1563	Syndroom van Dahlberg-Borer-Newcomer	Aandoening	2 Geval(len)
1547	Cryptomicrotie - brachydactylie - excessieve vingertopboog-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1521	Craniofrontonasale dysplasie - Poland-anomalie - syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1506	Dunne ribben - kokervormige botten - dysmorphie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1488	Syndroom van Cooper-Jabs	Aandoening	2 Geval(len)
1485	Artrogrypose - hyperkeratose-syndroom, letale vorm	Aandoening	2 Geval(len)
1484	Contracturen - ectodermale dysplasie - gespleten lip/gehemelte-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1453	Cleidorhizomeel syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1433	Choroïdale atrofie - alopecie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1422	Chondrodysplasie - variatie in geslachtelijke ontwikkeling-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
141258	Aangezichtsspleet Tessier nummer 4	Aandoening	2 Geval(len)
1397	Hydrocefalie - cerebellaire agenesie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1390	Nachtblindheid - skeletale anomalieën - dysmorphie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
1380	Cataract - nefropathie - encefalopathie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
137681	Hepato-encefalopathie door gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 1	Aandoening	2 Geval(len)
137631	Longfibrose - immuundeficiëntie - 46,XX gonadale dysgenesie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1368	Cataract - ataxie - doofheid-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1354	Hartdefecten - verkorte ledematen-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1352	Atrioventriculair defect - blefarofimosis - radiaal en anaal defect-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1326	Camptodactyliesyndroom, Guadalajara-type 2	Aandoening	2 Geval(len)
1295	Brachytelefalangie - dysmorphie - syndroom van Kallmann-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1277	Brachydactylie - mesomelie - intellectuele achterstand - hartdefecten-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1237	Syndroom van Beemer-Ertbruggen	Aandoening	2 Geval(len)
1236	Ernstige microbrachycefalie - intellectuele achterstand - athetoïde cerebrale parese-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1227	Syndroom van Bangstad	Aandoening	2 Geval(len)
1217	Spinale atrofie - oftalmoplegie - piramidale symptomen-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1192	Atherosclerose- doofheid - diabetes - epilepsie - nefropathie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1184	Ataxie - fotosensitiviteit - kleine gestalte-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1126	Aprosencefalie cerebellaire dysgenesie	Aandoening	2 Geval(len)
1123	Caudaal aanhangsel - doofheid-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1068	Aniridie - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1064	Aniridie - renale agenesie - psychomotorische retardatie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1046	Letale hemolytische anemie - genitale anomalieën-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1028	Amelo-onycho-hypohidrotisch syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1021	Amaurosis - hypertrichose-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1014	Alopecie - intellectuele achterstand - hypergonadotroop hypogonadisme-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
1003	Defecten van scalp - postaxiale polydactylie-syndroom	Aandoening	2 Geval(len)
100013	Lissencefalie met cerebellaire hypoplasie type C	Aandoening	2 Geval(len)
99849	Glycogeenstapelingsziekte door deficiëntie van bèta-enolase in spier	Aandoening	1 Geval(len)
79332	B4GALT1-CDG	Aandoening	1 Geval(len)
79326	ALG2-CDG	Aandoening	1 Geval(len)
600194	Stollingsstoornis door factor V Atlanta	Subtype van aandoening	1 Geval(len)
529980	Inflammatoire darmziekte - recidiverende sinopulmonale infecties-syndroom	Aandoening	1 Geval(len)
528091	Hydrops - lactaatacidose - sideroblastische anemie - multisysteemfalen-syndroom	Aandoening	1 Geval(len)
478029	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 29	Aandoening	1 Geval(len)
458798	Spinocerebellaire ataxie type 41	Aandoening	1 Geval(len)
448010	CAD-CDG	Aandoening	1 Geval(len)
440706	Ribose-5-P isomerase-deficiëntie	Aandoening	1 Geval(len)
435934	COG2-CDG	Aandoening	1 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal gevallen
435651	CIDEC-gerelateerde familiale partiële lipodystrofie	Aandoening	1 Geval(len)
431166	Primaire immuundeficiëntie met virale infectie na mazelen-bof-rodehond-vaccinatie	Aandoening	1 Geval(len)
431149	Gecombineerde immuundeficiëntie door OX40-deficiëntie	Aandoening	1 Geval(len)
404521	Spinale spieratrofie met respiratoire insufficiëntie type 2	Aandoening	1 Geval(len)
401840	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 71	Aandoening	1 Geval(len)
401800	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 60	Aandoening	1 Geval(len)
397968	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2R	Aandoening	1 Geval(len)
370924	STT3B-CDG	Aandoening	1 Geval(len)
370097	Oculocutane albinisme type 6	Aandoening	1 Geval(len)
331190	Immuundeficiëntie door ficolin3-deficiëntie	Aandoening	1 Geval(len)
331187	Immuundeficiëntie door MASP-2-deficiëntie	Aandoening	1 Geval(len)
330029	Hypotrichose-dooftheid syndroom	Aandoening	1 Geval(len)
329942	Voorbijgaande neonatale meervoudige acyl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	Aandoening	1 Geval(len)
324422	ALG13-CDG	Aandoening	1 Geval(len)
319678	Encefalopathie - hypertrofische cardiomyopathie - tubulaire nierziekte-syndroom	Aandoening	1 Geval(len)
300536	DDOST-CDG	Aandoening	1 Geval(len)
2963	Progeroid syndroom, Petty-type	Aandoening	1 Geval(len)
280333	Alfa-dystroglycaan-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R16	Aandoening	1 Geval(len)
2786	Osteoporose - oculocutane hypopigmentatie-syndroom	Aandoening	1 Geval(len)
263494	DPM3-CDG	Aandoening	1 Geval(len)
263297	Glycogeenstapelingsziekte met ernstige cardiomyopathie door deficiëntie van glycogenine	Aandoening	1 Geval(len)
254920	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 2	Aandoening	1 Geval(len)
254334	Autosomaal recessieve intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type B	Aandoening	1 Geval(len)
243343	Deficiëntie van dimethylglycinedehydrogenase	Aandoening	1 Geval(len)
240760	Nijmegen-breuksyndroom-achtige aandoening	Aandoening	1 Geval(len)
206559	POMT2-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R14	Aandoening	1 Geval(len)
1692	Mozaïektrisomie 1	Aandoening	1 Geval(len)
1035	Bèta-mercaptolactaat-cysteïne-disulfidurie	Aandoening	1 Geval(len)

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

2- Aantal gepubliceerde families

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal families
1652	Ziekte van Dent	Aandoening	250 Familie/Gezinnen
99879	Familiale geïsoleerde hyperparathyreoïdie	Aandoening	100 Familie/Gezinnen
98784	Autosomaal dominante nachtelijke frontaalkwabepilepsie	Aandoening	100 Familie/Gezinnen
98759	Spinocerebellaire ataxie type 17	Aandoening	100 Familie/Gezinnen
89843	Dystrofische epidermolysis bullosa pruriginosa	Aandoening	100 Familie/Gezinnen
276198	Spinocerebellaire ataxie type 36	Aandoening	100 Familie/Gezinnen
1949	Goedaardige familiale neonatale epilepsie	Aandoening	100 Familie/Gezinnen
1416	Familiale depositie van calciumpyrofosfaat	Aandoening	100 Familie/Gezinnen
2524	Pontocerebellaire hypoplasie type 2	Aandoening	81 Familie/Gezinnen
51083	Familiaal kort-QT-syndroom	Aandoening	80 Familie/Gezinnen
526	Syndroom van Liddle	Aandoening	72 Familie/Gezinnen
60030	Syndroom van Loeys-Dietz	Aandoening	52 Familie/Gezinnen
98934	Ziekte van Huntington-achtig 2	Aandoening	50 Familie/Gezinnen
643	Reuzenaxonale neuropathie	Aandoening	50 Familie/Gezinnen
2526	Microcefalie - lymfoedeem - chorioretinopathie-syndroom	Aandoening	50 Familie/Gezinnen
536467	B3GALT6-gerelateerd spondylodysplastisch syndroom van Ehlers-Danlos	Subtype van aandoening	41 Familie/Gezinnen
98762	Spinocerebellaire ataxie type 12	Aandoening	40 Familie/Gezinnen
79410	Gelokaliseerde dystrofische epidermolysis bullosa, pretibiale vorm	Subtype van aandoening	40 Familie/Gezinnen
263548	'Peeling skin'-syndroom type A	Subtype van aandoening	40 Familie/Gezinnen
2254	Pontocerebellaire hypoplasie type 1	Aandoening	40 Familie/Gezinnen
217330	REN-gerelateerde autosomaal dominante tubulo-interstitiële nierziekte	Subtype van aandoening	35 Familie/Gezinnen
200418	Immuundeficiëntie met factor I-anomalie	Aandoening	35 Familie/Gezinnen
163937	X-gebonden intellectuele achterstand, Najm-type	Aandoening	35 Familie/Gezinnen
1106	Microftalmie met ledemaatanomalieën	Aandoening	35 Familie/Gezinnen
324442	Autosomaal recessieve axonale neuropathie met neuromyotonie	Aandoening	33 Familie/Gezinnen
98434	Hereditaire gecombineerde deficiëntie van vitamine K-afhankelijke stollingsfactoren	Aandoening	30 Familie/Gezinnen
713	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van fosfoglyceraatkinase 1-deficiëntie	Aandoening	30 Familie/Gezinnen
452	X-gebonden lissencefalie met abnormale genitaliën	Aandoening	30 Familie/Gezinnen
425	Apolipoproteïne A-I-deficiëntie	Aandoening	30 Familie/Gezinnen
3237	Meervoudige synostosen-syndroom	Aandoening	30 Familie/Gezinnen
3222	Fosforibosylpyrofosfaat-synthetase-superactiviteit	Aandoening	30 Familie/Gezinnen
293822	MITF-gerelateerd melanoom en niercelcarcinoom-predispositiesyndroom	Aandoening	30 Familie/Gezinnen
2848	Camptodactylie - artropathie - coxa vara - pericarditis-syndroom	Aandoening	30 Familie/Gezinnen
263553	'Peeling skin'-syndroom type B	Subtype van aandoening	30 Familie/Gezinnen
228305	Carnitinepalmitoyltransferase II-deficiëntie, ernstige	Subtype van	30 Familie/Gezinnen

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal families
	infantiele vorm	aandoening	
217012	Spinocerebellaire ataxie type 31	Aandoening	30 Familie/Gezinnen
424	Familiale hyperthyreoïdie door mutaties in TSH-receptor	Aandoening	28 Familie/Gezinnen
33108	Letaal multipele pterygium-syndroom	Aandoening	28 Familie/Gezinnen
52430	Inclusielichaammyopathie met botziekte van Paget en frontotemporale dementie	Aandoening	26 Familie/Gezinnen
3464	Syndroom van Woodhouse-Sakati	Aandoening	25 Familie/Gezinnen
85293	X-gebonden intellectuele achterstand, Cabezas-type	Aandoening	24 Familie/Gezinnen
536471	Spondylodysplastisch syndroom van Ehlers-Danlos	Aandoening	24 Familie/Gezinnen
1065	Aniridie - cerebellaire ataxie - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	22 Familie/Gezinnen
99027	Autosomaal dominante leukodystrofie met aanvang in de volwassenheid	Aandoening	20 Familie/Gezinnen
98763	Spinocerebellaire ataxie type 14	Aandoening	20 Familie/Gezinnen
97286	Syndroom van Carney-Stratakis	Aandoening	20 Familie/Gezinnen
959	Acro-renaal-oculair syndroom	Aandoening	20 Familie/Gezinnen
369913	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 17	Aandoening	20 Familie/Gezinnen
3203	Overgehydrateerde erfelijke stomatocytose	Aandoening	20 Familie/Gezinnen
3202	Gedehydrateerde erfelijke stomatocytose	Aandoening	20 Familie/Gezinnen
228308	Carnitinepalmitoyltransferase II-deficiëntie, neonatale vorm	Subtype van aandoening	20 Familie/Gezinnen
2229	Gedilateerde cardiomyopathie - hypergonadotroop hypogonadisme-syndroom	Aandoening	20 Familie/Gezinnen
1200	Syndroom van Burn-McKeown	Aandoening	20 Familie/Gezinnen
100998	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 17	Aandoening	20 Familie/Gezinnen
99791	Dentinedysplasie type II	Subtype van aandoening	19 Familie/Gezinnen
168615	Hereditaire persistentie van alfa-foetoproteïne	Aandoening	19 Familie/Gezinnen
93311	Multipele epifysaire dysplasie type 5	Aandoening	18 Familie/Gezinnen
25980	X-gebonden myopathie met overmatige autofagie	Aandoening	18 Familie/Gezinnen
90031	Niet-sferocytische hemolytische anemie door deficiëntie van hexokinase	Aandoening	17 Familie/Gezinnen
615	Familiaal atriummyxoom	Aandoening	17 Familie/Gezinnen
293168	Opstijgende erfelijke spastische paralyse met infantiele aanvang	Aandoening	17 Familie/Gezinnen
88621	Ichthyosis - prematuriteit-syndroom	Aandoening	16 Familie/Gezinnen
84090	Fibronectine-glomerulopathie	Aandoening	16 Familie/Gezinnen
3220	Doofheid - glazuurhypoplasie - nageldefecten-syndroom	Aandoening	15 Familie/Gezinnen
2850	Alopecie - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	15 Familie/Gezinnen
88619	Familiale acute necrotiserende encefalopathie	Aandoening	14 Familie/Gezinnen
620371	Gitelman-achtige tubulopathie van nier door mutatie van mitochondriaal DNA	Aandoening	14 Familie/Gezinnen
495930	Familiale monosomie 7 syndroom	Aandoening	14 Familie/Gezinnen
137831	X-gebonden intellectuele achterstand - cerebellaire hypoplasie-syndroom	Aandoening	14 Familie/Gezinnen
1145	Infantiele X-gebonden spinale musculaire atrofie	Aandoening	14 Familie/Gezinnen
137678	Spondylo-epifysaire dysplasie met abnormaal korte	Aandoening	13 Familie/Gezinnen

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal families
	metatarsalen		
401996	Interstitiële nefritis met karyomegalie	Aandoening	12 Familie/Gezinnen
228277	Familiale anetodermie	Aandoening	12 Familie/Gezinnen
99955	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 4B1	Aandoening	11 Familie/Gezinnen
98971	Posterieure amorfe corneadystrofie	Aandoening	11 Familie/Gezinnen
478664	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie type 8	Aandoening	11 Familie/Gezinnen
439218	KCNQ2-gerelateerde epileptische encefalopathie	Aandoening	11 Familie/Gezinnen
90001	X-gebonden kegeldisfunctiesyndroom met myopie	Aandoening	10 Familie/Gezinnen
85279	KDM5C-gerelateerde syndromale X-gebonden intellectuele achterstand	Aandoening	10 Familie/Gezinnen
535458	Familiale GPIHBP1-deficiëntie	Subtype van aandoening	10 Familie/Gezinnen
481662	Familiale Chilblain lupus	Aandoening	10 Familie/Gezinnen
412057	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie door STUB1-deficiëntie	Aandoening	10 Familie/Gezinnen
3412	VACTERL met hydrocefalie	Aandoening	10 Familie/Gezinnen
309020	Familiale deficiëntie van apolipoproteïne C-II	Subtype van aandoening	10 Familie/Gezinnen
2791	Otodentaal syndroom	Aandoening	10 Familie/Gezinnen
2238	Familiale geïsoleerde hypoparathyreoïdie	Aandoening	10 Familie/Gezinnen
2202	Palmoplantaire keratodermie - doofheid-syndroom	Aandoening	10 Familie/Gezinnen
2198	Palmoplantaire keratodermie - oesofageaal carcinoom-syndroom	Aandoening	10 Familie/Gezinnen
1856	Spondyloperifere dysplasie - korte ulna-syndroom	Aandoening	10 Familie/Gezinnen
178464	Erfelijke myopathie met vroeg respiratoir falen	Aandoening	10 Familie/Gezinnen
166063	Pontocerebellaire hypoplasie type 4	Aandoening	10 Familie/Gezinnen
1658	Afwezigheid van dermatoglyfen - congenitale milia-syndroom	Aandoening	10 Familie/Gezinnen
158676	Gelokaliseerde dystrofische epidermolysis bullosa van uitsluitend nagels	Subtype van aandoening	10 Familie/Gezinnen
158673	Gelokaliseerde dystrofische epidermolysis bullosa, acrale vorm	Subtype van aandoening	10 Familie/Gezinnen
1412	Tarsale-carpale coalitie-syndroom	Aandoening	10 Familie/Gezinnen
140927	Goedaardige familiale neonatale-infantiele insulten	Aandoening	10 Familie/Gezinnen
1276	Brachydactylie - arteriële hypertensie-syndroom	Aandoening	10 Familie/Gezinnen
101006	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 26	Aandoening	10 Familie/Gezinnen
100996	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 15	Aandoening	10 Familie/Gezinnen
100991	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 10	Aandoening	10 Familie/Gezinnen
100989	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 8	Aandoening	10 Familie/Gezinnen
100988	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 6	Aandoening	10 Familie/Gezinnen
263516	Progressieve myoclonische epilepsie type 3	Aandoening	9 Familie/Gezinnen
217266	BNAR-syndroom	Aandoening	9 Familie/Gezinnen
1062	Erfelijke neurocutane malformatie	Aandoening	9 Familie/Gezinnen
100008	ACys-amyloïdose	Subtype van aandoening	9 Familie/Gezinnen
391330	X-gebonden osteoporose met fracturen	Aandoening	8 Familie/Gezinnen
3248	Geïsoleerd distaal symfalangisme	Aandoening	8 Familie/Gezinnen

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal families
306527	Geïsoleerde erfelijke congenitale facialisparalyse	Aandoening	8 Familie/Gezinnen
217055	Autosomaal recessieve intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type A	Aandoening	8 Familie/Gezinnen
1377	Cataract - microcornea-syndroom	Aandoening	8 Familie/Gezinnen
1149	Syndroom van Kuskokwim	Aandoening	8 Familie/Gezinnen
93561	ALys-amyloïdose	Subtype van aandoening	7 Familie/Gezinnen
86817	Hemolytische anemie door adenylaatinasedeficiëntie	Aandoening	7 Familie/Gezinnen
488594	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 76	Aandoening	7 Familie/Gezinnen
397618	Foveale hypoplasie - decussatiedefect van nervus opticus - dysgenese van voorste oogsegment-syndroom	Aandoening	7 Familie/Gezinnen
324737	SRD5A3-CDG	Aandoening	7 Familie/Gezinnen
324713	ABèta-amyloïdose, Italiaans type	Subtype van aandoening	7 Familie/Gezinnen
320396	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 45	Aandoening	7 Familie/Gezinnen
300345	Autosomale systemische lupus erythematosus	Aandoening	7 Familie/Gezinnen
281139	Annulaire epidermolytische ichthyosis	Aandoening	7 Familie/Gezinnen
251274	Familiaal hyperaldosteronisme type III	Aandoening	7 Familie/Gezinnen
1897	EEM-syndroom	Aandoening	7 Familie/Gezinnen
178461	X-gebonden myopathie met posturale spieratrofie	Aandoening	7 Familie/Gezinnen
85453	X-gebonden reticulaire pigmentstoornis	Aandoening	6 Familie/Gezinnen
85110	Familiale encefalopathie met neuroserpine-inclusielichamen	Aandoening	6 Familie/Gezinnen
79447	X-gebonden letaal multipele pterygium-syndroom	Aandoening	6 Familie/Gezinnen
79401	PLEC-gerelateerde intermediaire epidermolysis bullosa simplex zonder extracutane betrokkenheid	Aandoening	6 Familie/Gezinnen
73229	HANAC-syndroom	Aandoening	6 Familie/Gezinnen
456318	Erfelijke sensorische neuropathie - doofheid - dementie-syndroom	Aandoening	6 Familie/Gezinnen
391411	Atypisch juveniel parkinsonisme	Aandoening	6 Familie/Gezinnen
34516	DNAJB6-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie D1	Aandoening	6 Familie/Gezinnen
324561	Hypopigmentatie - puntvormige palmoplantaire keratodermie-syndroom	Aandoening	6 Familie/Gezinnen
320380	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 54	Aandoening	6 Familie/Gezinnen
2886	TARP-syndroom	Aandoening	6 Familie/Gezinnen
2790	Endostale hyperostose, Worth-type	Aandoening	6 Familie/Gezinnen
2045	FLOTCH-syndroom	Aandoening	6 Familie/Gezinnen
1799	Familiale ontwikkelingsdysfasie	Aandoening	6 Familie/Gezinnen
168454	Spondylo-epimetafysaire dysplasie, Geneviève-type	Aandoening	6 Familie/Gezinnen
157801	Mesoaxiale synostotische syndactylie met falangeale reductie	Aandoening	6 Familie/Gezinnen
140917	Stapes-ankylose met brede duimen en tenen	Aandoening	6 Familie/Gezinnen
137634	Overgroei - macrocefalie - faciale dysmorfie-syndroom	Aandoening	6 Familie/Gezinnen
101068	Congenitale stromale corneadystrofie	Aandoening	6 Familie/Gezinnen
99940	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2F	Aandoening	5 Familie/Gezinnen
98766	Spinocerebellaire ataxie type 5	Aandoening	5 Familie/Gezinnen
86789	Geïsoleerde aplasie/hypoplasie van patella	Aandoening	5 Familie/Gezinnen

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal families
85442	Kleine gestalte - hypofysaire en cerebellaire defecten - kleine sella turcica-syndroom	Aandoening	5 Familie/Gezinnen
444092	Auto-immune interstitiële longziekte - artritis-syndroom	Aandoening	5 Familie/Gezinnen
424099	Colobomateuze microftalmie - rhizomele dysplasie-syndroom	Aandoening	5 Familie/Gezinnen
3454	Intellectuele achterstand - ontwikkelingsachterstand - contracturen-syndroom	Aandoening	5 Familie/Gezinnen
3351	Trichodentiaal syndroom	Aandoening	5 Familie/Gezinnen
3301	Tetra-amelie - multiple malformaties-syndroom	Aandoening	5 Familie/Gezinnen
320411	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 56	Aandoening	5 Familie/Gezinnen
319640	Retinale maculadystrofie type 2	Aandoening	5 Familie/Gezinnen
308410	Autisme - epilepsie-syndroom door deficiëntie van vertakte keten-ketozuurdehydrogenasekinase	Aandoening	5 Familie/Gezinnen
231108	Syndroom van predispositie voor rhabdoïde tumor	Aandoening	5 Familie/Gezinnen
2118	Hawkinsinurie	Aandoening	5 Familie/Gezinnen
206554	Fukutine-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R13	Aandoening	5 Familie/Gezinnen
1879	Melorheostose met osteopoikilose	Aandoening	5 Familie/Gezinnen
1836	Mesomele dysplasie, Kantaputra-type	Aandoening	5 Familie/Gezinnen
178333	Åland eiland-oogziekte	Aandoening	5 Familie/Gezinnen
171851	MEDNIK-syndroom	Aandoening	5 Familie/Gezinnen
139583	X-gebonden hereditaire sensorische en autonome neuropathie met doofheid	Aandoening	5 Familie/Gezinnen
101039	Tot vrouw beperkte epilepsie met intellectuele achterstand	Aandoening	5 Familie/Gezinnen
101003	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 23	Aandoening	5 Familie/Gezinnen
98890	X-gebonden opticusatrofie met vroege aanvang	Aandoening	4 Familie/Gezinnen
97239	Reducing body-myopathie	Aandoening	4 Familie/Gezinnen
93302	Brachyolmie, Maroteaux-type	Aandoening	4 Familie/Gezinnen
93279	Milde spondylo-epifysaire dysplasie als gevolg van COL2A1-mutatie met vroege-aanvang osteoartritis	Aandoening	4 Familie/Gezinnen
77297	Syndroom van Majeed	Aandoening	4 Familie/Gezinnen
466806	Autosomaal dominante trombocytopenie met defect van bloedplaatjessecretie	Aandoening	4 Familie/Gezinnen
46348	Aandoening met paroxysmale extreme pijn	Aandoening	4 Familie/Gezinnen
423296	Spinocerebellaire ataxie type 38	Aandoening	4 Familie/Gezinnen
412022	Faciale dysmorfie - lensdislocatie - anomalieën van voorste oogsegment - spontane filtratieblaasjes-syndroom	Aandoening	4 Familie/Gezinnen
401911	AXIN2-gerelateerde geattenuëerde familiale adenomateuze polyposis	Subtype van aandoening	4 Familie/Gezinnen
363694	Hyperurikemie - pulmonale hypertensie - nierfalen - alkalose-syndroom	Aandoening	4 Familie/Gezinnen
2947	Trifalangeale duimen - brachyectrodactylie-syndroom	Aandoening	4 Familie/Gezinnen
293936	EDICT-syndroom	Aandoening	4 Familie/Gezinnen
2699	Mediane nodulus van bovenlip	Aandoening	4 Familie/Gezinnen
266	Autosomaal dominante limb-girdle-spierdystrofie type 1A	Aandoening	4 Familie/Gezinnen
238578	Familiale klompvoet door 17q23.1q23.2-microduplicatie	Subtype van aandoening	4 Familie/Gezinnen
2307	IVIC-syndroom	Aandoening	4 Familie/Gezinnen

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal families
228012	Progressief sensorineuraal gehoorverlies - hypertrofische cardiomyopathie-syndroom	Aandoening	4 Familie/Gezinnen
139525	Distale erfelijke motorische neuropathie type 2	Aandoening	4 Familie/Gezinnen
1275	Brachydactylie - elleboog-/polsdysplasie-syndroom	Aandoening	4 Familie/Gezinnen
1187	Letale ataxie met doofheid en opticusatrofie	Aandoening	4 Familie/Gezinnen
101108	Spinocerebellaire ataxie type 23	Aandoening	4 Familie/Gezinnen
101077	X-gebonden ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 3	Aandoening	4 Familie/Gezinnen
97249	Pontocerebellaire hypoplasie type 3	Aandoening	3 Familie/Gezinnen
95433	Autosomaal recessieve spinocerebellaire ataxie - blindheid - doofheid-syndroom	Aandoening	3 Familie/Gezinnen
94064	Doofheid - infertiliteit-syndroom	Aandoening	3 Familie/Gezinnen
895	Syndroom van Waardenburg type 2	Subtype van aandoening	3 Familie/Gezinnen
67044	Trombocytopenie met congenitale dyserythropoëtische anemie	Aandoening	3 Familie/Gezinnen
67036	Autosomaal dominante opticusatrofie en cataract	Aandoening	3 Familie/Gezinnen
530849	Familiale apolipoproteïne A5-deficiëntie	Subtype van aandoening	3 Familie/Gezinnen
488647	DDX41-gerelateerd hematologische maligniteit-predispositiesyndroom	Aandoening	3 Familie/Gezinnen
466921	Progressieve contracturen met aanvang in de kindertijd - limb-girdle-zwakte - spierdystrofie-syndroom	Aandoening	3 Familie/Gezinnen
447757	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 9B	Aandoening	3 Familie/Gezinnen
444072	Cerebellair-faciaal-dentaal syndroom	Aandoening	3 Familie/Gezinnen
435804	Kleine gestalte - gevorderde botleeftijd - vroeg beginnende osteoarthritis-syndroom	Aandoening	3 Familie/Gezinnen
3466	WT bloedsyndroom van ledematen	Aandoening	3 Familie/Gezinnen
329319	Trombocytemie met distale ledemaatdefecten	Aandoening	3 Familie/Gezinnen
319340	Carney-complex - trismus - pseudocamptodactylie-syndroom	Aandoening	3 Familie/Gezinnen
314978	X-gebonden niet-progressieve cerebellaire ataxie	Aandoening	3 Familie/Gezinnen
300359	PLCG2-geassocieerde antilichaamdeficiëntie en immuundisregulatie	Aandoening	3 Familie/Gezinnen
2994	Kleine gestalte - craniofaciale anomalieën - genitale hypoplasie-syndroom	Aandoening	3 Familie/Gezinnen
280628	Familiale progressieve hyper- en hypopigmentatie	Aandoening	3 Familie/Gezinnen
2211	Hypertelorisme - hypospadie - polysyndactylie-syndroom	Aandoening	3 Familie/Gezinnen
2066	Deficiëntie van gamma-aminoboterzuurtransaminase	Aandoening	3 Familie/Gezinnen
162	Cataract - glaucoom-syndroom	Aandoening	3 Familie/Gezinnen
1541	Craniosynostose, Boston-type	Aandoening	3 Familie/Gezinnen
140963	Bilaterale microtie - doofheid - gespleten gehemelte-syndroom	Aandoening	3 Familie/Gezinnen
1252	Blefaronasofaciale malformatie-syndroom	Aandoening	3 Familie/Gezinnen
1182	Spastische ataxie met congenitale miose	Aandoening	3 Familie/Gezinnen
1074	Ankyloblepharon filiforme adnatum - anusatresie-syndroom	Subtype van aandoening	3 Familie/Gezinnen
101010	Autosomale spastische paraplegie type 30	Aandoening	3 Familie/Gezinnen
99846	Autosomaal dominante myoglobulinurie	Aandoening	2 Familie/Gezinnen

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal families
98606	Syndromale hypoplasie van oogkasrand	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
973	Geïsoleerde afwezigheid/hypoplasie van vingers exclusief duim, unilateraal	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
94083	Syndroom van Partington	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
93409	Brachydactylie-syndactylie, Zhao-type	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
86818	Syndroom van Alport - intellectuele achterstand - hypoplasie van middengezicht - elliptocytose-syndroom	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
85287	X-gebonden intellectuele achterstand, Siderius-type	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
83639	Hypercoagulabiliteit-syndroom door deficiëntie van glycosylfosfatidylinositol	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
79141	Erfelijke pijnlijke eeltplekken	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
79136	Episodische ataxie type 4	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
75497	X-gebonden syndroom van Ehlers-Danlos	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
75373	Progressieve bifocale chorioretinale atrofie	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
75327	North-Carolina-maculadystrofie	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
67045	X-gebonden intellectuele achterstand met geïsoleerde groeihormoondeficiëntie	Subtype van aandoening	2 Familie/Gezinnen
65720	Artrogrypose - ernstige scoliose-syndroom	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
568065	EPHB4-gerelateerde lymfe-gerelateerde hydrops foetalis	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
55596	HNRNPD-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie D3	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
535453	Familiale lipase-maturatiefactor 1-deficiëntie	Subtype van aandoening	2 Familie/Gezinnen
476113	Gecombineerde immuundeficiëntie door TFRC-deficiëntie	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
447760	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 9B	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
447753	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 9A	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
443087	46,XY-geslachtsontwikkelingsstoornis door testiculaire deficiëntie van 17,20-desmolase	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
439254	ITM2B-amyloidose	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
434179	Orofaciodigitaal syndroom type 14	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
42665	Syndroom van Tietz	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
420492	Cervicale dystonie met aanvang op volwassen leeftijd, DYT23-type	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
411788	Familiale geïsoleerde trichomegalie	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
401964	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2 met reuzenaxonen	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
352403	Spectrine-geassocieerde autosomaal recessieve cerebellaire ataxie	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
329191	Grote gestalte - lange hallucies - multiële extra epifysen-syndroom	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
324718	ABètaA21G-amyloidose	Subtype van aandoening	2 Familie/Gezinnen
324708	ABèta-amyloidose, Iowa-type	Subtype van aandoening	2 Familie/Gezinnen
3233	Cochleosacculaire degeneratie - cataract-syndroom	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
3085	Retinitis pigmentosa - intellectuele achterstand - doofheid - hypogonadisme-syndroom	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
3034	Vertraagde membraanuze craniale ossificatie	Aandoening	2 Familie/Gezinnen

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal families
300576	Oligodontie - kankerpredispositie-syndroom	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
2818	Spastische paraplegie - glaucoom - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
2754	Orofaciodigitaal syndroom type 6	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
263463	CHST3-gerelateerde skeletdysplasie	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
2504	Metafysaire dysplasie - maxillaire hypoplasie - brachydactylie-syndroom	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
2471	Syndroom van McDonough	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
2405	Verdikte oorlellen - conductieve doofheid-syndroom	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
2379	Ziekte van Parkinson met vroege aanvang - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
2251	Duimvorming - alopecie - pigmentanomalie-syndroom	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
2239	Familiale geïsoleerde hypoparathyreoïdie door agenesie van bijschildklier	Subtype van aandoening	2 Familie/Gezinnen
217622	Sensorineurale doofheid met gedilateerde cardiomyopathie	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
2027	Gingivale fibromatose - progressieve doofheid-syndroom	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
1895	Edinburgh-malformatiesyndroom	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
1867	Erfelijke bulleuze dystrofie, maculair type	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
1786	Acrofaciale dysostose, Catania-type	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
139564	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie type 1B	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
139557	X-gebonden distale spinale spieratrofie type 3	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
139480	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 39	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
139471	Microftalmie met anomalieën van hersenen en digitus	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
1350	Hart-handsyndroom type 2	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
1349	Mitochondriaal DNA-gerelateerde cardiomyopathie en gehoorverlies	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
1241	Syndroom van Bencze	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
114	Auriculo-osteodysplasie	Aandoening	2 Familie/Gezinnen
99946	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2A1	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
99945	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2L	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
99941	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2G	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
99806	Oculo-otodentaal syndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
998	Albinisme - doofheid-syndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
99792	Dentinedysplasie - osteosclerose-syndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
98959	Subepitheliale mucineuze corneadystrofie	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
93397	Brachydactylie type A7	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
93283	Spondylo-epifysaire dysplasie, Kimberley-type	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
85335	Syndroom van Fried	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
85322	X-gebonden intellectuele achterstand, Pai-type	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
85292	X-gebonden spinocerebellaire ataxie type 4	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
85288	X-gebonden intellectuele achterstand, Stocco Dos Santos-type	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
85168	Craniofaciale conodysplasie	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
84093	Erfelijke thermosensitieve neuropathie	Aandoening	1 Familie/Gezinnen

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal families
79135	Episodische ataxie type 3	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
79129	Trichodysplasie - amelogenesis imperfecta-syndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
79085	AKT2-gerelateerde familiale partiële lipodystrofie	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
69083	Ectodermale dysplasie met natale tanden, Turnpenny-type	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
589522	Spinocerebellaire ataxie type 46	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
574918	Predispositie voor ernstige virale infectie door IRF7-deficiëntie	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
52056	Ulna/fibulalijndefect - brachydactylie-syndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
498602	Brachydactylie van Sugarman	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
488437	SIX2-gerelateerde frontonasale dysplasie	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
476119	Autosomaal dominant preaxiale polydactylie - hypertrichose van bovenrug-syndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
444099	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 73	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
443162	NDE1-gerelateerde microhydranencefalie	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
440354	Autosomaal dominante myopie - retrusie van middengezicht - sensorineuraal gehoorverlies - rhizomele dysplasie-syndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
431140	X-gebonden colobomateuze microftalmie - microcefalie - intellectuele achterstand - kleine gestalte-syndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
391327	X-gebonden hyperostose van calvaria	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
370131	White-bloedplaatjessyndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
370091	Oculocutaan albinisme type 5	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
363727	X-gebonden dyserythropoëtische anemie met abnormale bloedplaatjes en neutropenie	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
3417	Syndroom van Van den Bosch	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
3408	Ziekte van Upington	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
3361	Trichodysplasie - xerodermie-syndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
329883	Niet-hypoproteïnemische hypertrofische gastropathie	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
329475	Spastische paraplegie - botziekte van Paget-syndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
324723	ABèta-amyloïdose, Arctisch type	Subtype van aandoening	1 Familie/Gezinnen
324703	ABètaL34V-amyloïdose	Subtype van aandoening	1 Familie/Gezinnen
320365	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 36	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
3196	Steroïdedehydrogenasedeficiëntie - dentale anomalieën-syndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
319332	Autosomaal recessieve myogene arthrogryposis multiplex congenita	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
3191	Subaortastenose - kleine gestalte-syndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
314889	Autosomaal dominante proximale renale tubulaire acidose	Subtype van aandoening	1 Familie/Gezinnen
300305	11p15.4-microduplicatiesyndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
2999	Ptoxis - strabisme - ectopische pupillen-syndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
293375	Grayson-Wilbrandt-corneadystrofie	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
2917	Polydactylie-myopiesyndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
2890	Pili torti - onychodysplasie-syndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
2835	Pectus excavatum - macrocefalie - dysplastische nagels-	Aandoening	1 Familie/Gezinnen

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal families
	syndroom		
2821	Spastische paraplegie - neuropathie - poikilodermie-syndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
276183	Spinocerebellaire ataxie type 32	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
275517	Auto-immuun lymfoproliferatief syndroom met recidiverende virale infecties door CASP8-deficiëntie	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
2709	Oculodentaal syndroom, Rutherford-type	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
2674	Cyprus faciaal-neuromusculoskeletaal syndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
2663	Syndroom van Nathalie	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
2572	Spastische ataxie - corneadystrofie-syndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
2565	Syndroom van Mononen-Karnes-Senac	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
2408	Syndroom van Lowe-Kohn-Cohen	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
2391	Congenitaal kort costocoracoïd ligament	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
231742	Epibulbair lipodermoïd - preauriculair aanhangsel - polythelie-syndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
2201	Palmoplantaire keratodermie - spastische paralyse-syndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
2186	Hydrocefalus - blauwe sclerae - nefropathie-syndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
2097	Syndroom van Grant	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
2090	GMS-syndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
1979	Lipodystrofie door deficiëntie van peptidische groeifactoren	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
1962	Exostose - anetodermie - brachydactylie type E-syndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
1892	Ectrodactylie - polydactylie-syndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
1876	Oculogastro-intestinale spierdystrofie	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
171863	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 42	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
171622	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 32	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
171617	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 38	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
166108	Intellectuele achterstand, Birk-Barel-type	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
163727	Rolandische epilepsie - paroxysmale inspanningsgeïnduceerde dystonie - schrijfkrimp-syndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
163662	Spondylo-epifysaire dysplasie, Reardon-type	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
1551	Familiale goedaardige koperdeficiëntie	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
1527	Craniosynostose, Philadelphia-type	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
140922	Titine-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R10	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
140481	Autosomaal dominante vertraagde zenuwgeleidingssnelheid	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
139512	Neuropathie met gehoorverlies	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
139450	Microtie - oogcoloboom - imperforatie van ductus nasolacrimalis-syndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
137776	Letale congenitale contracturen-syndroom type 2	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
1319	Camptobrachydactylie	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
1246	Brachydactylie - nystagmus - cerebellaire ataxie-syndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
1228	Syndroom van Banki	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
1144	Artrogrypose-achtige handanomalie - sensorineurale doofheid-syndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
1122	Hypoplasie van ulna - gespleten voet-syndroom	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
101112	Spinocerebellaire ataxie type 26	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
101101	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2B2	Aandoening	1 Familie/Gezinnen

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..
BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHAcode	Ziekte of subtype ziekte	Classificatieniveau	Aantal families
101009	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 29	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
101005	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 25	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
101004	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 24	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
100999	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 19	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
100997	X-gebonden spastische paraplegie type 16	Aandoening	1 Familie/Gezinnen
100995	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 14	Aandoening	1 Familie/Gezinnen

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens..

BP wijst op geboorteprevalentie. **Momenteel wordt de meest recente prevalentie van deze entiteit opnieuw geëvalueerd

Voor vragen of opmerkingen, gelieve ons te contacteren: contact.orphanet@inserm.fr

Ga voor toegang tot de volledige gegevenssets naar Orphadata www.orphadata.com

Hoofdredacteur: Ana Rath – Redacteur: Moï Yamakazi - Technische ondersteuning: David Lagorce en Valérie Lanneau

De correcte manier om naar dit document te refereren, is:

«Prevalentie van zeldzame ziekten: Literatuurgegevens», Orphanet Report Series, Rare Diseases collection,
Oktober 2024,

Nummer 2: Ziekten volgens afnemende prevalentie, incidentie of aantal gepubliceerde gevallen

https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/NL/Prevalentie_van_zeldzame_ziekten_in_alfabetische_volgorde.pdf