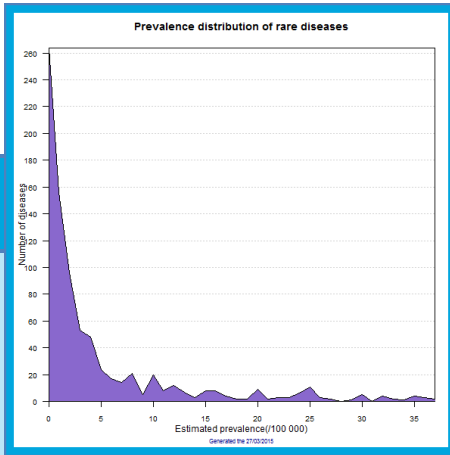




Prevalentie en incidentie van zeldzame ziekten: Literatuurgegevens

Prevalentie, incidentie of aantal gepubliceerde gevallen
per ziekte (in alfabetische volgorde)

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.

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

Beperkingen van de studie

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.

P wijst op prevalentiegegevens.

I wijst op incidentie-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).

Prevalentie, incidentie of aantal gepubliceerde gevallen per ziekte (in alfabetische volgorde)

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
1059	'Blue rubber bleb'-naevus	Aandoening		200 Geval(len)
263548	'Peeling skin'-syndroom type A	Subtype van aandoening		40 Familie/Gezinnen
263553	'Peeling skin'-syndroom type B	Subtype van aandoening		30 Familie/Gezinnen
300305	11p15.4-microduplicatiesyndroom	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
444002	11q22.2q22.3-microdeletiesyndroom	Aandoening		5 Geval(len)
313884	12p12.1-microdeletiesyndroom	Subtype van aandoening		11 Geval(len)
94063	12q14-microdeletiesyndroom	Aandoening		22 Geval(len)
289513	12q15q21.1-microdeletiesyndroom	Aandoening		6 Geval(len)
412035	13q12.3-microdeletiesyndroom	Aandoening		3 Geval(len)
261120	14q11.2-microdeletiesyndroom	Aandoening		3 Geval(len)
261229	14q11.2-microduplicatiesyndroom	Aandoening		7 Geval(len)
264200	14q22q23-microdeletiesyndroom	Aandoening		5 Geval(len)
401935	14q24.1q24.3-microdeletiesyndroom	Aandoening		3 Geval(len)
488280	14q32-duplicatiesyndroom	Aandoening		33 Geval(len)
314585	15q-overgroeisyndroom	Aandoening		12 Geval(len)
261183	15q11.2-microdeletiesyndroom	Aandoening		200 Geval(len)
238446	15q11q13-microduplicatiesyndroom	Aandoening		30 Geval(len)
199318	15q13.3-microdeletiesyndroom	Aandoening		246 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
261190	15q14-microdeletiesyndroom	Subtype van aandoening		9 Geval(len)
94065	15q24-microdeletiesyndroom	Subtype van aandoening		30 Geval(len)
261211	16p11.2p12.2-microdeletiesyndroom	Aandoening		8 Geval(len)
261204	16p11.2p12.2-microduplicatiesyndroom	Aandoening		7 Geval(len)
485405	16p12.1p12.3 triplicatiesyndroom	Aandoening		3 Geval(len)
261236	16p13.11-microdeletiesyndroom	Aandoening	7.0 BP	
261243	16p13.11-microduplicatiesyndroom	Aandoening		162 Geval(len)
500055	16p13.2-microdeletiesyndroom	Subtype van aandoening		6 Geval(len)
96078	16p13.3-microduplicatiesyndroom	Aandoening		27 Geval(len)
352629	16q24.1-microdeletiesyndroom	Aandoening		42 Geval(len)
261250	16q24.3-microdeletiesyndroom	Aandoening		27 Geval(len)
1713	17p11.2-microduplicatiesyndroom	Aandoening		170 Geval(len)
217385	17p13.3-microduplicatiesyndroom	Aandoening		50 Geval(len)
97685	17q11-microdeletiesyndroom	Subtype van aandoening		170 Geval(len)
139474	17q11.2-microduplicatiesyndroom	Aandoening		7 Geval(len)
261265	17q12-microdeletiesyndroom	Aandoening		103 Geval(len)
261272	17q12-microduplicatiesyndroom	Aandoening		118 Geval(len)
363958	17q21.31-microdeletiesyndroom	Subtype van aandoening	1.82 P*	
261279	17q23.1q23.2-microdeletiesyndroom	Aandoening		7 Geval(len)
529962	17q24.2-microdeletiesyndroom	Aandoening		19 Geval(len)
357001	19p13.13-microdeletiesyndroom	Aandoening		7 Geval(len)
447980	19p13.3-microduplicatiesyndroom	Aandoening		6 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
217346	19q13.11-microdeletiesyndroom	Aandoening		12 Geval(len)
254346	19q13.12-microdeletiesyndroom	Aandoening		6 Geval(len)
293948	1p21.3-microdeletiesyndroom	Aandoening		9 Geval(len)
401986	1p31p32-microdeletiesyndroom	Aandoening		5 Geval(len)
456298	1p35.2-microdeletiesyndroom	Aandoening		2 Geval(len)
250994	1q21.1-microduplicatiesyndroom	Aandoening		46 Geval(len)
238769	1q44-microdeletiesyndroom	Aandoening		100 Geval(len)
79154	2-aminoadipine 2-oxoadipine-acidurie	Aandoening		20 Geval(len)
79157	2-methylbutyryl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	Aandoening		30 Geval(len)
261295	20p12.3-microdeletiesyndroom	Aandoening		3 Geval(len)
313781	20p13-microdeletiesyndroom	Aandoening		4 Geval(len)
444051	20q11.2-microdeletiesyndroom	Aandoening		11 Geval(len)
574	21q-deletiesyndroom	Aandoening		50 Geval(len)
261323	21q22.11q22.12-microdeletiesyndroom	Aandoening		14 Geval(len)
567	22q11.2-deletiesyndroom	Aandoening	9.6 BP*	
567	22q11.2-deletiesyndroom	Aandoening	37.5 BP	
1727	22q11.2-duplicatiesyndroom	Aandoening		216 Geval(len)
363680	2p13.2-microdeletiesyndroom	Aandoening		2 Geval(len)
261349	2p15p16.1-microdeletiesyndroom	Aandoening		11 Geval(len)
163693	2p21-microdeletiesyndroom	Aandoening		7 Geval(len)
369881	2p21-microdeletiesyndroom zonder cystinurie	Aandoening		2 Geval(len)
228402	2q23.1-microdeletiesyndroom	Aandoening		18 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
313947	2q23.1-microduplicatiesyndroom	Aandoening		2 Geval(len)
251019	2q32q33-microdeletiesyndroom	Aandoening		25 Geval(len)
1001	2q37-microdeletiesyndroom	Aandoening		115 Geval(len)
35701	3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA-synthasedeficiëntie	Aandoening		9 Geval(len)
939	3-hydroxyisoboterzuuracidurie	Aandoening		13 Geval(len)
445038	3-methylglutaconacidurie - neonataal cataract - neurologische betrokkenheid - congenitale neutropenie-syndroom	Aandoening		22 Geval(len)
67046	3-methylglutaconacidurie type 1	Aandoening		20 Geval(len)
505208	3-methylglutaconacidurie type 8	Aandoening		9 Geval(len)
505216	3-methylglutaconacidurie type 9	Aandoening		4 Geval(len)
7	3C-syndroom	Aandoening		25 Geval(len)
2616	3M-syndroom	Aandoening		200 Geval(len)
293843	3MC-syndroom	Aandoening		32 Geval(len)
435638	3p25.3-microdeletiesyndroom	Aandoening		8 Geval(len)
1621	3q13-microdeletiesyndroom	Aandoening		42 Geval(len)
96095	3q26-microduplicatiesyndroom	Aandoening		100 Geval(len)
356947	3q26q27-microdeletiesyndroom	Aandoening		4 Geval(len)
397695	3q27.3-microdeletiesyndroom	Aandoening		7 Geval(len)
444048	46,XX ovariële dysgenesie - kleine gestalte-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
2138	46,XX ovotesticulaire geslachtsontwikkelingsstoornis	Aandoening		500 Geval(len)
2138	46,XX ovotesticulaire geslachtsontwikkelingsstoornis	Aandoening	2.5 BP	
393	46,XX testiculaire geslachtsontwikkelingsstoornis	Aandoening	2.5 P	
2975	46,XX-geslachtsontwikkelingsstoornis -	Aandoening		2 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	skeletanomalieën-syndroom			
168563	46,XY gonadale dysgenese - motorische en sensorische neuropathie	Aandoening		5 Geval(len)
168558	46,XY-geslachtsontwikkelingsstoornis - adrenale insufficiëntie door CYP11A1-deficiëntie	Aandoening		9 Geval(len)
90796	46,XY-geslachtsontwikkelingsstoornis door geïsoleerde deficiëntie van 17,20-lyase	Aandoening		15 Geval(len)
443087	46,XY-geslachtsontwikkelingsstoornis door testiculaire deficiëntie van 17,20-desmolase	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
8	47,YYY-syndroom	Aandoening	50.0 BP*	
96263	48,XXXY-syndroom	Aandoening	1.0 BP*	
10	48,XXYY-syndroom	Aandoening	1.9 BP*	
99329	48,YYYY-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
96264	49,XXXXY-syndroom	Aandoening	0.55 BP*	
261534	49,XXXYY-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
99330	49,YYYYY-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
289494	4H-leukodystrofie	Aandoening		200 Geval(len)
238750	4q21-microdeletiesyndroom	Aandoening		14 Geval(len)
217064	5-fluorouracilvergiftiging	Aandoening	2.0 P*	
329802	5p13-microduplicatiesyndroom	Aandoening		7 Geval(len)
228384	5q14.3-microdeletiesyndroom	Subtype van aandoening		40 Geval(len)
228415	5q35-microduplicatiesyndroom	Aandoening		30 Geval(len)
251046	6p22-microdeletiesyndroom	Aandoening		19 Geval(len)
171829	6q16-microdeletiesyndroom	Aandoening		12 Geval(len)
251056	6q25.2q25.3-microdeletiesyndroom	Aandoening		4 Geval(len)
314034	7p22.1-microduplicatiesyndroom	Aandoening		5 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
96121	7q11.23-microduplicatiesyndroom	Aandoening		163 Geval(len)
251061	7q31-microdeletiesyndroom	Aandoening		20 Geval(len)
96092	8p geïnverteerde duplicatie/deletie-syndroom	Aandoening		60 Geval(len)
251066	8p11.2-deletiesyndroom	Aandoening		3 Geval(len)
251076	8p23.1-duplicatiesyndroom	Aandoening	1.72 P	
228399	8q12-microduplicatiesyndroom	Aandoening		4 Geval(len)
284160	8q21.11-microdeletiesyndroom	Aandoening		13 Geval(len)
178303	8q22.1-microdeletiesyndroom	Aandoening		6 Geval(len)
508488	8q24.3-microdeletiesyndroom	Aandoening		2 Geval(len)
324313	9p13-microdeletiesyndroom	Aandoening		4 Geval(len)
531151	9q21.13-microdeletiesyndroom	Aandoening		10 Geval(len)
401923	9q31.1q31.3-microdeletiesyndroom	Aandoening		2 Geval(len)
495818	9q33.3q34.11-microdeletiesyndroom	Aandoening		4 Geval(len)
439232	AApoAIV-amyloïdose	Aandoening		2 Geval(len)
324723	ABèta-amyloïdose, Arctisch type	Subtype van aandoening		1 Familie/Gezinnen
324708	ABèta-amyloïdose, Iowa-type	Subtype van aandoening		2 Familie/Gezinnen
324713	ABèta-amyloïdose, Italiaans type	Subtype van aandoening		7 Familie/Gezinnen
100006	ABèta-amyloïdose, Nederlands type	Subtype van aandoening		250 Geval(len)
324718	ABètaA21G-amyloïdose	Subtype van aandoening		2 Familie/Gezinnen
324703	ABètaL34V-amyloïdose	Subtype van		1

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
		aandoening		<i>Familie/Gezinnen</i>
100008	ACys-amyloïdose	Subtype van aandoening		9 <i>Familie/Gezinnen</i>
978	ADULT-syndroom	Aandoening		50 Geval(len)
85448	AGel-amyloïdose	Aandoening		475 Geval(len)
442582	AH-amyloïdose	Aandoening		12 Geval(len)
412069	AHDC1-gerelateerd intellectuele achterstand - obstructieve slaapapneu - milde dysmorfie-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
250977	AICA-ribosidurie	Aandoening		4 Geval(len)
90081	AIDS-cachexiesyndroom	Aandoening	20.0 P*	
79085	AKT2-gerelateerde familiale partiële lipodystrofie	Aandoening		1 <i>Familie/Gezinnen</i>
85443	AL-amyloïdose	Aandoening	5.127 P	
85443	AL-amyloïdose	Aandoening	5.5311 P*	
85443	AL-amyloïdose	Aandoening	1.044 I	
85443	AL-amyloïdose	Aandoening	1.1177 I*	
35664	ALDH18A1-gerelateerd syndroom van De Bary	Subtype van aandoening		32 Geval(len)
79327	ALG1-CDG	Aandoening		57 Geval(len)
280071	ALG11-CDG	Aandoening		8 Geval(len)
79324	ALG12-CDG	Aandoening		11 Geval(len)
324422	ALG13-CDG	Aandoening		1 Geval(len)
79326	ALG2-CDG	Aandoening		1 Geval(len)
79321	ALG3-CDG	Aandoening		15 Geval(len)
79320	ALG6-CDG	Aandoening		54 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
79325	ALG8-CDG	Aandoening		15 Geval(len)
79328	ALG9-CDG	Aandoening		12 Geval(len)
597887	ALPI-gerelateerde inflammatoire darmziekte	Aandoening		2 Geval(len)
93561	ALys-amyloïdose	Subtype van aandoening		7 Familie/Gezinnen
157954	ANE-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
356996	ANK3-gerelateerd intellectuele achterstand - slaapstoornis-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
1133	AREDYLD-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
314632	ATP13A2-gerelateerde juveniele neuronale ceroidlipofuscinose	Aandoening		4 Geval(len)
401911	AXIN2-gerelateerde geattenuëerde familiale adenomateuze polyposis	Subtype van aandoening		4 Familie/Gezinnen
46348	Aandoening met paroxysmale extreme pijn	Aandoening		4 Familie/Gezinnen
300284	Aandoening van bindweefsel door lysylhydroxylase 3-deficiëntie	Aandoening		2 Geval(len)
141258	Aangezichtsspleet Tessier nummer 4	Aandoening		2 Geval(len)
45453	Aanhoudende infantiele ventrikeltachycardie	Aandoening	1.5 BP*	
920	Ablefaron - macrostomie-syndroom	Aandoening		16 Geval(len)
99050	Abnormale oorsprong van rechter- of linkerlongslagader in aorta	Aandoening		200 Geval(len)
14	Abetalipoproteïnemie	Aandoening		100 Geval(len)
90301	Acanthosis nigricans - insulineresistentie - spierkrampen - acrale vergroting-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
926	Acatasemie	Aandoening	3.2 P*	
48818	Aceruloplasminemie	Aandoening	0.09 P	
929	Achalasie - microcefalie-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
15	Achondroplasie	Aandoening	4.73 BP	
15	Achondroplasie	Aandoening	3.62 BP*	
49382	Achromatopsie	Aandoening	2.7 P	
88628	Achterstrengataxie - retinitis pigmentosa-syndroom	Aandoening		20 Geval(len)
424046	Acinuscelcarcinoom van pancreas	Aandoening	0.029 I*	
40366	Acitretine/etretinaat-embryopathie	Aandoening		26 Geval(len)
263534	Acrale 'peeling skin'-syndroom	Aandoening		40 Geval(len)
281127	Acrale zelfhelende collodionbaby	Aandoening		2 Geval(len)
363665	Acro-osteolyse - keloïdachtige laesies - vroegtijdige veroudering-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
958	Acro-renaal-mandibulair syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
959	Acro-renaal-oculair syndroom	Aandoening		20 Familie/Gezinnen
36	Acrocallosaal syndroom	Aandoening		38 Geval(len)
2008	Acrocardiofaciaal syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
221054	Acrocefalopolydactylie	Aandoening		8 Geval(len)
949	Acrocraniofaciale dysostose	Aandoening		2 Geval(len)
950	Acrodysostose	Aandoening		80 Geval(len)
2956	Acrodysplasia scoliosis	Aandoening		2 Geval(len)
1786	Acrofaciale dysostose, Catania-type	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
64542	Acrofaciale dysostose, Kennedy-Teebi-type	Aandoening		2 Geval(len)
1787	Acrofaciale dysostose, Palagonia-type	Aandoening		4 Geval(len)
1788	Acrofaciale dysostose, Rodríguez-type	Aandoening		13 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
1784	Acrofrontofacionasale dysostose	Aandoening		12 Geval(len)
963	Acromegalie	Aandoening	0.47 I	
39	Acromelanosis	Aandoening		10 Geval(len)
1827	Acromelische frontonasale dysplasie	Aandoening		22 Geval(len)
968	Acromesomele dysplasie, Hunter-Thomson-type	Aandoening		10 Geval(len)
40	Acromesomele dysplasie, Maroteaux-type	Aandoening		50 Geval(len)
969	Acromicrische dysplasie	Aandoening		60 Geval(len)
85203	Acropectoraal syndroom	Aandoening		25 Geval(len)
957	Acropectorovertebrale dysplasie	Aandoening		30 Geval(len)
971	Acrorenaal syndroom	Aandoening		20 Geval(len)
163696	Actiemyoclonus - nierfalen-syndroom	Aandoening		38 Geval(len)
363549	Acute encefalopathie met bifasische insulten en late gereduceerde diffusie	Aandoening		283 Geval(len)
83597	Acute gedissemineerde encefalomyelitis	Aandoening	0.6 I*	
293173	Acute gegeneraliseerde exanthemateuze pustulose	Aandoening	0.3 I	
98916	Acute inflammatoire demyeliniserende polyradiculoneuropathie	Aandoening	3.1 P*	
79276	Acute intermitterende porfyrie	Aandoening	0.013 I*	
79276	Acute intermitterende porfyrie	Aandoening	0.54 P*	
79126	Acute interstitiële pneumonie	Aandoening	3.8 P*	
488239	Acute maculaire neuroretinopathie	Aandoening		101 Geval(len)
518	Acute megakaryoblastische leukemie	Aandoening	0.02 I*	
514	Acute monoblastische leukemie	Aandoening	0.13 I*	
98834	Acute myeloblastische leukemie met maturatie	Aandoening	0.02 I*	

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
98833	Acute myeloblastische leukemie zonder maturatie	Aandoening	0.01 <i>I</i> *	
517	Acute myelomonocytaire leukemie	Aandoening	0.17 <i>I</i> *	
98832	Acute myeloïde leukemie met minimale differentiatie	Aandoening	0.01 <i>I</i> *	
585867	Acute myeloïde leukemie met t(9;22)(q34.1;q11.2)	Aandoening	4.0 <i>I</i>	
86843	Acute panmyelose met myelofibrose	Aandoening	0.06 <i>I</i> *	
90064	Acute perifere arteriële occlusie	Aandoening	16.0 <i>P</i> *	
520	Acute promyelocytische leukemie	Aandoening	0.11 <i>I</i> *	
284460	Acute ringvormige perifere retinopathie	Aandoening		12 Geval(len)
139417	Acute transversale myelitis	Aandoening	4.72 <i>I</i>	
284454	Acute zonale occulte perifere retinopathie	Aandoening		150 Geval(len)
466794	Acuut infantiel leverfalen - cerebellaire ataxie - perifere sensomotorische neuropathie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
370088	Acuut infantiel leverfalen - multisystemische betrokkenheid-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
217371	Acuut infantiel leverfalen door synthesesdefect van mtDNA-gecodeerde proteïnen	Aandoening		32 Geval(len)
178320	Acuut letsel van long	Aandoening	25.0 <i>I</i> *	
90062	Acuut leverfalen	Aandoening	20.0 <i>P</i> *	
99901	Acyl-CoA-dehydrogenase 9-deficiëntie	Aandoening		23 Geval(len)
55881	Adamantinoom	Aandoening	0.01 <i>I</i> *	
55881	Adamantinoom	Aandoening	0.11	
424016	Adenocarcinoom van anaal kanaal	Aandoening	0.253 <i>I</i> *	
213772	Adenocarcinoom van cervix uteri	Aandoening	1.01 <i>I</i> *	
104075	Adenocarcinoom van dunne darm	Aandoening	0.588 <i>I</i> *	

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

P wijst op prevalentiegegevens, *I* wijst op incidentiegegevens en *BP* wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
424991	Adenocarcinoom van galblaas en extrahepatische galwegen	Aandoening	2.62 <i>I</i> *	
424943	Adenocarcinoom van lever en intrahepatische galwegen	Aandoening	0.412 <i>I</i> *	
99976	Adenocarcinoom van oesofagus	Aandoening	3.264 <i>I</i> *	
99976	Adenocarcinoom van oesofagus	Aandoening	0.7 <i>I</i>	
99976	Adenocarcinoom van oesofagus	Aandoening	5.55	
404553	Adenosinedeaminase 2-deficiëntie	Aandoening		48 Geval(len)
45	Adenosinemonofosfaatdeaminasedeficiëntie	Aandoening		100 Geval(len)
91127	Adenovirusinfectie bij immunogecompromitteerde patiënten	Aandoening	18.0 <i>P</i> *	
482601	Adenylosuccinaatsynthetase-achtig 1-gerelateerde distale myopathie	Aandoening		19 Geval(len)
977	Adrenomyodystrofie	Aandoening		2 Geval(len)
1112	Afalangie - hemivertebrae - urogenitale-intestinale dysgenese-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
1113	Afalangie - syndactylie - microcefalie-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
324540	Afonie - doofheid - retinale dystrofie - gespleten hallucies - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
444138	Afschilferende huid - leukonychie - acrale puntvormige keratoses - cheilitis - knokkelkussentjes-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
2951	Afwezige duim - kleine gestalte - immuundeficiëntie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
3016	Afwezige radius - anogenitale anomalieën-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
3328	Afwezige tibia - polydactylie - arachnoïdale cyste-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
981	Afwezigheid van arteria carotis interna	Aandoening		100 Geval(len)
2310	Afwezigheid van been - cataract-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
1658	Afwezigheid van dermatoglyfen - congenitale milia-syndroom	Aandoening		10 Familie/Gezinnen
980	Afwezigheid van longslagader	Aandoening	0.5 <i>I</i> *	

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
83617	Agammaglobulinemie - microcefalie - craniosynostose - ernstige dermatitis-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
52055	Agenesie van corpus callosum - intellectuele achterstand - coloboom - micrognathie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
459074	Agenesie van corpus callosum - macrocefalie - hypertelorisme-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
1848	Agenesie van nier, bilateraal	Subtype van aandoening	1.7 BP*	
93100	Agenesie van nier, unilateraal	Subtype van aandoening	50.0 BP	
556955	Agenesie van pancreas - holoprosencefalie-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
49	Agenesie van penis	Aandoening		80 Geval(len)
3346	Agenesie van trachea	Aandoening	2.0 BP*	
404454	Alacrimie - choreoathetose - leverdisfunctie-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
998	Albinisme - doofheid-syndroom	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
399058	Alfa B-crystallinegerelateerde myopathie met late aanvang	Aandoening		17 Geval(len)
280333	Alfa-dystroglycaan-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R16	Aandoening		1 Geval(len)
61	Alfa-mannosidose	Aandoening	0.1 P*	
98791	Alfa-thalassemie - intellectuele achterstand-syndroom gekoppeld aan chromosoom 16	Aandoening		20 Geval(len)
231401	Alfa-thalassemie - myelodysplastisch syndroom	Aandoening		80 Geval(len)
100025	Alfa-zwareketenziekte	Subtype van aandoening		400 Geval(len)
544488	Algehele ontwikkelingsachterstand - alopecie - macrocefalie - faciale dysmorfie - structurele hersenanomalieën-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
404476	Algehele ontwikkelingsachterstand - longcysten - overgroei - Wilmstumor-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
73223	Algehele ontwikkelingsachterstand - osteopenie - ectodermaal defect-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
480898	Algehele ontwikkelingsachterstand - visuele anomalieën - progressieve cerebellaire atrofie - truncal hypotonie-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
488613	Algemene ontwikkelingsachterstand - neuro-oftalmologische afwijkingen - insulden - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		26 Geval(len)
502444	Alkalisch ceramidase 3-deficiëntie	Aandoening		2 Geval(len)
700	Alopecia totalis	Aandoening	10.5 P*	
701	Alopecia universalis	Aandoening	25.0 P*	
1005	Alopecie - contracturen - dwerggroei - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
1008	Alopecie - epilepsie - pyorree - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		12 Geval(len)
1014	Alopecie - intellectuele achterstand - hypergonadotroop hypogonadisme-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
2850	Alopecie - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		15 Familie/Gezinnen
1006	Alopecie met antilichaamdeficiëntie	Aandoening		3 Geval(len)
284	Alveolaire echinokokkose	Aandoening	0.16 I*	
1021	Amaurosis - hypertrichose-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
1028	Amelo-onycho-hypohidrotisch syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
314422	Ameloblastisch carcinoom	Aandoening		40 Geval(len)
1908	Aminopterie/methotrexaat-embryofoetopathie	Aandoening		17 Geval(len)
67043	Amoebische keratitis	Aandoening	1.0 P*	
319635	Amyloidosis cutis dyschromia	Aandoening		27 Geval(len)
803	Amyotrofische laterale sclerose	Aandoening	2.2 I*	
803	Amyotrofische laterale sclerose	Aandoening	3.85 P	
803	Amyotrofische laterale sclerose	Aandoening	5.2 P*	

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
803	Amyotrofische laterale sclerose	Aandoening	1.35 /	
357043	Amyotrofische laterale sclerose type 4	Aandoening		70 Geval(len)
228113	Anale fistel	Aandoening	18.3 P*	
98841	Anaplastisch grootcellig lymfoom	Aandoening	2.0 P*	
251630	Anaplastisch oligodendroglioom	Aandoening	0.09 I*	
142	Anaplastisch schildkliercarcinoom	Aandoening	0.17 I*	
142	Anaplastisch schildkliercarcinoom	Aandoening	0.1 P*	
93347	Anauxetische dysplasie	Aandoening		10 Geval(len)
284984	Aneurysma - osteoarthritis-syndroom	Aandoening		45 Geval(len)
251671	Angiocentrisch glioom	Aandoening		52 Geval(len)
263413	Angiosarcoom	Aandoening	0.02	
370039	Angorahaarnaevus	Aandoening		2 Geval(len)
69088	Anhidrotische ectodermale dysplasie - immuundeficiëntie - osteopetrose - lymfoedeem-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
1069	Aniridie - afwezige patella-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
1065	Aniridie - cerebellaire ataxie - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		22 Familie/Gezinnen
1068	Aniridie - intellectuele achterstand- syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
1067	Aniridie - ptose - intellectuele achterstand - familiale obesitas-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
1064	Aniridie - renale agenesie - psychomotorische retardatie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
1070	Anisakiasis	Aandoening	0.32 /	
1074	Ankyloblepharon filiforme adnatum - anusatresie-syndroom	Subtype van aandoening		3 Familie/Gezinnen
2206	Ankyloserende vertebrale hyperostose met	Aandoening		8 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	tylose			
254411	Annulaire atrofische lichen planus	Aandoening		10 Geval(len)
281139	Annulaire epidermolytische ichthyosis	Aandoening		7 Familie/Gezinnen
675	Annulaire pancreas	Aandoening	1.8 BP*	
1101	Anoftalmie - megalocornea - cardiopathie - skeletale anomalieën-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
1104	Anoftalmie plus-syndroom	Aandoening		17 Geval(len)
77298	Anoftalmie/microftalmie - oesofageale atresie-syndroom	Aandoening		30 Geval(len)
3403	Anomalie van Uhl	Aandoening		84 Geval(len)
3403	Anomalie van Uhl	Aandoening	1.0 BP	
477993	Anomalieën gehemelte - ver uit elkaar staande tanden - faciale dysmorphie - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
3294	Anomalieën van extensorpezen van vinger	Aandoening		2 Geval(len)
2491	Anomalieën van gang van Müller - ledemaatanomalieën-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
1094	Anonychie - microcefalie-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
90390	Anonychie - onychodystrofie-syndroom	Subtype van aandoening		14 Geval(len)
69125	Anonychie met flexurale pigmentatie	Aandoening		3 Geval(len)
93976	Anotie	Aandoening	0.028 BP*	
2987	Antecubitaal pterygium-syndroom	Aandoening		11 Geval(len)
562559	Anterieure maxillaire protrusie - strabisme - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
454710	Anti-p200-pemfigoïd	Aandoening		50 Geval(len)
375	Antiglomerulair basaal membraanziekte	Aandoening	0.08 I*	
375	Antiglomerulair basaal membraanziekte	Aandoening	0.2 P*	
81	Antisynthetasesyndroom	Aandoening	3.5 P	

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
1110	Aortaboogafwijking - faciale dysmorfie - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
2299	Aortaboogonderbreking	Aandoening	0.3 BP*	
1457	Aortacoarctatie	Aandoening	35.6 BP*	
3400	Aortoventriculaire tunnel	Aandoening		130 Geval(len)
1117	Aplasia cutis - myopie-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
1114	Aplasia cutis congenita	Aandoening	10.0 BP	
1116	Aplasia cutis congenita - intestinale lymfangiectasie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
3329	Aplasie van tibia - ectrodactylie-syndroom	Aandoening	0.1 P*	
3383	Aplasie van trochlea humeri	Aandoening		5 Geval(len)
2926	Aplasie van vingerextensoren - polyneuropathie	Aandoening		3 Geval(len)
611216	Aplastische anemie - intellectuele achterstand - dwerggroei-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
99981	Apneu door prematuriteit	Aandoening	8.5 P*	
425	Apolipoproteïne A-I-deficiëntie	Aandoening		30 Familie/Gezinnen
1126	Aprosencefalie cerebellaire dysgenesie	Aandoening		2 Geval(len)
1129	Arachnodactylie - abnormale ossificatie - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
1130	Arachnodactylie - intellectuele achterstand - dysmorfie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
23	Argininobarnsteenzuuracidurie	Aandoening	1.0 P*	
91	Aromatasedeficiëntie	Aandoening		38 Geval(len)
1135	Arrhinie - choane atresie - microftalmie-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
1682	Arteriële dissectie - lentiginose-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
3342	Arteriële tortuositeitsyndroom	Aandoening		102 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
1150	Arthrogryposis multiplex congenita - fluitmond-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
3200	Artrogrypose - ectodermale dysplasie - andere anomalieën-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
65720	Artrogrypose - ernstige scoliose-syndroom	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
1485	Artrogrypose - hyperkeratose-syndroom, letale vorm	Aandoening		2 Geval(len)
2697	Artrogrypose - nierfunctiestoornis - cholestase-syndroom	Aandoening		100 Geval(len)
53696	Artrogrypose - voorhoornaandoening-syndroom	Aandoening		15 Geval(len)
1144	Artrogrypose-achtige handanomalie - sensorineurale doofheid-syndroom	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
54251	Aseptisch abces-syndroom	Aandoening		49 Geval(len)
85175	Astley-Kendall-dysplasie	Aandoening		5 Geval(len)
251679	Astroblastoom	Aandoening	0.02 I*	
1188	Ataxie - doofheid - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
1184	Ataxie - fotosensitiviteit - kleine gestalte-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
370022	Ataxie - intellectuele achterstand - oculomotorische apraxie - cerebellaire cysten-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
459033	Ataxie - oculomotorische apraxie type 4	Aandoening		12 Geval(len)
96	Ataxie met vitamine E-deficiëntie	Aandoening	0.33 P*	
95	Ataxie van Friedreich	Aandoening	2.0 P*	
100	Ataxie-teleangiëctasie	Aandoening	0.49 P*	
56304	Atelosteogenese type II	Aandoening		25 Geval(len)
56305	Atelosteogenese type III	Aandoening		25 Geval(len)
69739	Athabaskan-hersenstamdysgenesiesyndroom	Aandoening		13 Geval(len)
1192	Atherosclerose- doofheid - diabetes -	Aandoening		2 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	epilepsie - nefropathie-syndroom			
95713	Athyreose	Aandoening	3.5 P*	
163934	Atopische keratoconjunctivitis	Aandoening	15.0 P*	
1201	Atresie van dunne darm	Aandoening	9.0 BP*	
1199	Atresie van oesofagus	Aandoening	24.3 BP*	
3023	Atresie van uitwendige gehoorgang - verticale talus - hypertelorisme-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
1352	Atrioventriculair defect - blefarofimosis - radiaal en anaal defect-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
1479	Atriumseptumdefect - atrioventriculaire geleidingsdefecten-syndroom	Aandoening		11 Geval(len)
2134	Atypisch hemolytisch-uremisch syndroom	Aandoening	1.0 P*	
238523	Atypisch hypotonie - cystinurie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
391411	Atypisch juveniel parkinsonisme	Aandoening		6 Familie/Gezinnen
544628	Atypisch syndroom van Fanconi - neonataal hyperinsulinisme-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
314466	Atypisch syndroom van Meigs	Aandoening		9 Geval(len)
314721	Atypische dentinedysplasie door SMOC2-deficiëntie	Subtype van aandoening		4 Geval(len)
289863	Atypische glycine-encefalopathie	Subtype van aandoening		20 Geval(len)
86797	Atypische lichen myxoedematosus	Aandoening		20 Geval(len)
542585	Auditieve neuropathie - opticusatrofie-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
77300	Auriculaire abnormaliteiten - gespleten lip met of zonder gespleten verhemelte - oculaire abnormaliteiten	Aandoening		2 Geval(len)
114	Auriculo-osteodysplasie	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
137888	Auriculocondylair syndroom	Aandoening		50 Geval(len)
79499	Autosomaal dominant doofheid - onychodystrofie-syndroom	Aandoening		22 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
308410	Autisme - epilepsie-syndroom door deficiëntie van vertakte keten-ketozuurdehydrogenasekinase	Aandoening		5 <i>Familie/Gezinnen</i>
370943	Autismespectrumstoornis - epilepsie - artrogrypose-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
352490	Autismespectrumstoornis door AUTS2-deficiëntie	Aandoening		60 Geval(len)
324636	Auto-erythrocyt sensibiliseringssyndroom	Aandoening		170 Geval(len)
420789	Auto-immune encefalopathie met parasomnie en obstructieve slaapapneu	Aandoening		10 Geval(len)
444463	Auto-immune hemolytische anemie - auto-immune trombocytopenie - primaire immuundeficiëntie-syndroom door TPP2-deficiëntie	Aandoening		6 Geval(len)
2137	Auto-immune hepatitis	Aandoening	1.2 I	
2137	Auto-immune hepatitis	Aandoening	0.75 I*	
2137	Auto-immune hepatitis	Aandoening	23.5 P	
444092	Auto-immune interstitiële longziekte - artritis-syndroom	Aandoening		5 <i>Familie/Gezinnen</i>
623615	Auto-immune limbische encefalitis	Aandoening	1.7 P*	
623615	Auto-immune limbische encefalitis	Aandoening	0.25 I*	
275523	Auto-immune lymfoproliferatieve ziekte van Dianzani	Aandoening		30 Geval(len)
747	Auto-immune pulmonale alveolaire proteïnose	Aandoening	2.66 P	
3261	Auto-immuun lymfoproliferatief syndroom	Aandoening		500 Geval(len)
436159	Auto-immuun lymfoproliferatief syndroom door CTLA4-haploinsufficiëntie	Aandoening		17 Geval(len)
275517	Auto-immuun lymfoproliferatief syndroom met recidiverende virale infecties door CASP8-deficiëntie	Aandoening		1 <i>Familie/Gezinnen</i>
324530	Auto-inflammatie - PLCG2-geassocieerde antilichaamdeficiëntie - immuundisregulatie	Aandoening		2 Geval(len)
329173	Auto-inflammatoir syndroom met pyogene bacteriële infectie en amylopectinose	Aandoening		5 Geval(len)
476093	Autosomaal dominant distale axonale motorneuropathie - myofibrillaire	Aandoening		8 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	myopathie-syndroom			
2314	Autosomaal dominant hyper-IgE-syndroom door STAT3-deficiëntie	Aandoening	0.1 /*	
65743	Autosomaal dominant meervoudig pterygium-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
1300	Autosomaal dominant popliteaal pterygium-syndroom	Aandoening		200 Geval(len)
476119	Autosomaal dominant preaxiale polydactylie - hypertrichose van bovenrug-syndroom	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
3107	Autosomaal dominant syndroom van Robinow	Subtype van aandoening		100 Geval(len)
319581	Autosomaal dominante Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door partiële IFNgammaR1-deficiëntie	Aandoening		68 Geval(len)
319589	Autosomaal dominante Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door partiële IFNgammaR2-deficiëntie	Aandoening		2 Geval(len)
314399	Autosomaal dominante aplasie en myelodysplasie	Aandoening		6 Geval(len)
314404	Autosomaal dominante cerebellaire ataxie - doofheid - narcolepsie-syndroom	Aandoening		80 Geval(len)
90348	Autosomaal dominante cutis laxa	Aandoening		50 Geval(len)
329466	Autosomaal dominante focale dystonie, DYT25-type	Aandoening		28 Geval(len)
402003	Autosomaal dominante focale niet-epidermolytische palmoplantaire keratodermie met plantaire blaarvorming	Aandoening		21 Geval(len)
89937	Autosomaal dominante hypofosfatemische rachitis	Aandoening		100 Geval(len)
1810	Autosomaal dominante hypohidrotische ectodermale dysplasie	Subtype van aandoening		40 Geval(len)
457193	Autosomaal dominante intellectuele achterstand - craniofaciale anomalieën - hartdefecten-syndroom	Aandoening		76 Geval(len)
324585	Autosomaal dominante intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth met neuropathische pijn	Aandoening		9 Geval(len)
100043	Autosomaal dominante intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type A	Aandoening		20 Geval(len)
100044	Autosomaal dominante intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type B	Aandoening		37 Geval(len)
100045	Autosomaal dominante intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type C	Aandoening		35 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
100046	Autosomaal dominante intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type D	Aandoening		12 Geval(len)
93114	Autosomaal dominante intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type E	Aandoening		21 Geval(len)
352670	Autosomaal dominante intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type F	Aandoening		8 Geval(len)
99027	Autosomaal dominante leukodystrofie met aanvang in de volwassenheid	Aandoening		20 Familie/Gezinnen
266	Autosomaal dominante limb-girdle-spierdystrofie type 1A	Aandoening		4 Familie/Gezinnen
140957	Autosomaal dominante macrotrombocytopenie	Aandoening		100 Geval(len)
457050	Autosomaal dominante mitochondriale myopathie met bewegingsintolerantie	Aandoening		15 Geval(len)
99846	Autosomaal dominante myoglobininurie	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
440354	Autosomaal dominante myopie - retrusie van middengezicht - sensorineuraal gehoorverlies - rhizomele dysplasie-syndroom	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
98784	Autosomaal dominante nachtelijke frontaalkwabepilepsie	Aandoening		100 Familie/Gezinnen
329211	Autosomaal dominante neovasculaire inflammatoire vitreoretinopathie	Aandoening		99 Geval(len)
67036	Autosomaal dominante opticusatrofie en cataract	Aandoening		3 Familie/Gezinnen
1215	Autosomaal dominante opticusatrofie plus-syndroom	Aandoening	0.5 P*	
98673	Autosomaal dominante opticusatrofie, klassieke vorm	Aandoening	2.0 P	
2783	Autosomaal dominante osteopetrose type 1	Aandoening		33 Geval(len)
1010	Autosomaal dominante palmoplantaire keratodermie en congenitale alopecie	Aandoening		10 Geval(len)
730	Autosomaal dominante polycystische nierziekte	Aandoening	39.6 P*	
88924	Autosomaal dominante polycystische nierziekte type 1 met tubereuze sclerose	Aandoening		30 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. P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
88659	Autosomaal dominante progressieve nefropathie met hypertensie	Aandoening		14 Geval(len)
314889	Autosomaal dominante proximale renale tubulaire acidose	Subtype van aandoening		1 Familie/Gezinnen
209335	Autosomaal dominante proximale spinale musculaire atrofie met aanvang bij volwassenen	Aandoening	0.1 P*	
363447	Autosomaal dominante proximale spinale spieratrofie met aanvang in de kindertijd	Aandoening		97 Geval(len)
209867	Autosomaal dominante regmatogene netvliesloslating	Aandoening		38 Geval(len)
251282	Autosomaal dominante spastische ataxie 1	Aandoening		53 Geval(len)
100991	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 10	Aandoening		10 Familie/Gezinnen
100993	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 12	Aandoening		27 Geval(len)
100994	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 13	Aandoening		10 Geval(len)
100998	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 17	Aandoening		20 Familie/Gezinnen
100999	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 19	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
101009	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 29	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
320365	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 36	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
171612	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 37	Aandoening		13 Geval(len)
171617	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 38	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
320355	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 41	Aandoening		7 Geval(len)
171863	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 42	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
100988	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 6	Aandoening		10 Familie/Gezinnen

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
444099	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 73	Aandoening		1 <i>Familie/Gezinnen</i>
100989	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 8	Aandoening		10 <i>Familie/Gezinnen</i>
631068	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 80	Aandoening		13 Geval(len)
447753	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 9A	Aandoening		2 <i>Familie/Gezinnen</i>
447757	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 9B	Aandoening		3 <i>Familie/Gezinnen</i>
228169	Autosomaal dominante striatale neurodegeneratie	Aandoening		11 Geval(len)
466806	Autosomaal dominante trombocytopenie met defect van bloedplaatjessecretie	Aandoening		4 <i>Familie/Gezinnen</i>
140481	Autosomaal dominante vertraagde zenuwgeleidingssnelheid	Aandoening		1 <i>Familie/Gezinnen</i>
3086	Autosomaal dominante vitreoretinochoroïdopathie	Aandoening		3 Geval(len)
487814	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2 als gevolg van een DGAT2-mutatie	Aandoening		2 Geval(len)
435819	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2 door TFG-mutatie	Aandoening		2 Geval(len)
401964	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2 met reuzenaxonen	Aandoening		2 <i>Familie/Gezinnen</i>
99946	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2A1	Aandoening		1 <i>Familie/Gezinnen</i>
99938	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2D	Aandoening		44 Geval(len)
521414	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2DD	Aandoening		51 Geval(len)
99940	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2F	Aandoening		5 <i>Familie/Gezinnen</i>
99941	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2G	Aandoening		1 <i>Familie/Gezinnen</i>

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
99944	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2K	Aandoening		30 Geval(len)
99945	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2L	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
228174	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2N	Aandoening		28 Geval(len)
329258	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2Q	Aandoening		8 Geval(len)
397735	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2U	Aandoening		2 Geval(len)
447964	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2V	Aandoening		21 Geval(len)
488333	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2W	Aandoening		24 Geval(len)
435387	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2Y	Aandoening		7 Geval(len)
466768	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2Z	Aandoening		21 Geval(len)
1974	Autosomaal recessief faciodigitogenitaal syndroom	Aandoening		26 Geval(len)
641368	Autosomaal recessief hyper-IgE-syndroom door ZNF341-deficiëntie	Aandoening		61 Geval(len)
2990	Autosomaal recessief multiële pterygium-syndroom	Aandoening		64 Geval(len)
1507	Autosomaal recessief syndroom van Robinow	Subtype van aandoening		100 Geval(len)
250984	Autosomaal recessief syndroom van Stickler	Subtype van aandoening		15 Geval(len)
319569	Autosomaal recessieve Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door partiële IFNgammaR1-deficiëntie	Aandoening		18 Geval(len)
319574	Autosomaal recessieve Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door partiële IFNgammaR2-deficiëntie	Aandoening		6 Geval(len)
477857	Autosomaal recessieve Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door volledige deficiëntie van RORgamma-receptor	Aandoening		7 Geval(len)
247815	Autosomaal recessieve ataxie als gevolg van PEX10-deficiëntie	Aandoening		6 Geval(len)
139485	Autosomaal recessieve ataxie door ubiquinondeficiëntie	Aandoening		31 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
88644	Autosomaal recessieve ataxie, Beauce-type	Aandoening		57 Geval(len)
324442	Autosomaal recessieve axonale neuropathie met neuromyotonie	Aandoening		33 Familie/Gezinnen
521411	Autosomaal recessieve axonale ziekte van Charcot-Marie-Tooth door defect kopermetabolisme	Aandoening		2 Geval(len)
139455	Autosomaal recessieve bestrofinopathie	Aandoening		20 Geval(len)
448242	Autosomaal recessieve brachyolmie	Aandoening		20 Geval(len)
95434	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie - bewegingsstoornis-syndroom	Aandoening		27 Geval(len)
404499	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie - epilepsie - intellectuele achterstand-syndroom door RUBCN-deficiëntie	Aandoening		2 Geval(len)
404493	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie - epilepsie - intellectuele achterstand-syndroom door TUD-deficiëntie	Aandoening		3 Geval(len)
363429	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie - piramidale verschijnselen - nystagmus - oculomotorische apraxie-syndroom	Aandoening		17 Geval(len)
453521	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie als gevolg van CWF19L1-deficiëntie	Aandoening		2 Geval(len)
412057	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie door STUB1-deficiëntie	Aandoening		10 Familie/Gezinnen
284289	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie met aanvang in de volwassenheid	Aandoening		14 Geval(len)
352641	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie met laat optredende spasticiteit	Aandoening		10 Geval(len)
363969	Autosomaal recessieve cerebrale atrofie	Aandoening		4 Geval(len)
506353	Autosomaal recessieve complexe spastische paraplegie door disfunctie van Kennedy-reactiepad	Aandoening		4 Geval(len)
363432	Autosomaal recessieve congenitale cerebellaire ataxie door GRID2-deficiëntie	Subtype van aandoening		7 Geval(len)
324262	Autosomaal recessieve congenitale cerebellaire ataxie door MGLUR1-deficiëntie	Subtype van aandoening		10 Geval(len)
90349	Autosomaal recessieve cutis laxa type 1	Aandoening		60 Geval(len)
101150	Autosomaal recessieve doparesponsieve dystonie	Aandoening		50 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
519388	Autosomaal recessieve dysgenese van voorste oogsegment	Aandoening		8 Geval(len)
420702	Autosomaal recessieve ernstige congenitale neutropenie door CSF3R-deficiëntie	Aandoening		4 Geval(len)
420699	Autosomaal recessieve ernstige congenitale neutropenie door CXCR2-deficiëntie	Aandoening		2 Geval(len)
329329	Autosomaal recessieve frontotemporale pachygyrie	Aandoening		7 Geval(len)
79408	Autosomaal recessieve gegeneraliseerde dystrofische epidermolysis bullosa, ernstige vorm	Aandoening	1.3 BP*	
79408	Autosomaal recessieve gegeneraliseerde dystrofische epidermolysis bullosa, ernstige vorm	Aandoening	0.963 P*	
89838	Autosomaal recessieve gegeneraliseerde epidermolysis bullosa simplex	Aandoening		19 Geval(len)
98676	Autosomaal recessieve geïsoleerde opticusatrofie	Aandoening		5 Geval(len)
300547	Autosomaal recessieve infantiele hypercalciëmie	Aandoening		12 Geval(len)
217055	Autosomaal recessieve intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type A	Aandoening		8 Familie/Gezinnen
254334	Autosomaal recessieve intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type B	Aandoening		1 Geval(len)
369867	Autosomaal recessieve intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type C	Aandoening		3 Geval(len)
435998	Autosomaal recessieve intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type D	Aandoening		4 Geval(len)
206580	Autosomaal recessieve lage motorneuronziekte met aanvang in de kindertijd	Aandoening		5 Geval(len)
538096	Autosomaal recessieve letale neonatale axonale sensomotorische polyneuropathie	Aandoening		13 Geval(len)
314572	Autosomaal recessieve leuko-encefalopathie - ischemische beroerte - retinitis pigmentosa-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
476084	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2X	Aandoening		3 Geval(len)
424261	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2Y	Aandoening		3 Geval(len)
667	Autosomaal recessieve maligne osteopetrose	Aandoening	0.75 BP*	
319332	Autosomaal recessieve myogene arthrogryposis multiplex congenita	Aandoening		1 Familie/Gezinnen

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
363677	Autosomaal recessieve myopathie met externe oftalmoplegie met aanvang tijdens de kindertijd	Aandoening		22 Geval(len)
280654	Autosomaal recessieve nageldysplasie	Aandoening		4 Geval(len)
93329	Autosomaal recessieve omodyplasie	Subtype van aandoening		23 Geval(len)
227976	Autosomaal recessieve opticusatrofie, type OPA7	Aandoening		17 Geval(len)
1366	Autosomaal recessieve palmoplantaire keratodermie en congenitale alopecie	Aandoening		8 Geval(len)
437552	Autosomaal recessieve primaire immuundeficiëntie met defecte spontane natuurlijke killer-cel-cytotoxiciteit	Aandoening		3 Geval(len)
255132	Autosomaal recessieve sideroblastische anemie met aanvang op volwassen leeftijd	Aandoening		2 Geval(len)
254343	Autosomaal recessieve spastische ataxie - opticusatrofie - dysartrie-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
314603	Autosomaal recessieve spastische ataxie met leuko-encefalopathie	Aandoening		54 Geval(len)
100995	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 14	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
100996	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 15	Aandoening		10 Familie/Gezinnen
101000	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 20	Aandoening		36 Geval(len)
101001	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 21	Aandoening		35 Geval(len)
101003	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 23	Aandoening		5 Familie/Gezinnen
101004	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 24	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
101005	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 25	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
101006	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 26	Aandoening		10 Familie/Gezinnen
101007	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 27	Aandoening		10 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
101008	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 28	Aandoening		7 Geval(len)
171622	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 32	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
171629	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 35	Aandoening		38 Geval(len)
139480	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 39	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
320370	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 43	Aandoening		2 Geval(len)
320401	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 44	Aandoening		3 Geval(len)
320396	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 45	Aandoening		7 Familie/Gezinnen
320391	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 46	Aandoening		5 Geval(len)
306511	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 48	Aandoening		2 Geval(len)
319199	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 53	Aandoening		9 Geval(len)
320380	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 54	Aandoening		6 Familie/Gezinnen
320375	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 55	Aandoening		14 Geval(len)
320411	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 56	Aandoening		5 Familie/Gezinnen
431329	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 57	Aandoening		2 Geval(len)
401795	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 59	Aandoening		3 Geval(len)
401800	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 60	Aandoening		1 Geval(len)
401780	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 61	Aandoening		4 Geval(len)
401785	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 62	Aandoening		7 Geval(len)
401805	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 63	Aandoening		2 Geval(len)
401810	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 64	Aandoening		4 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
401815	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 66	Aandoening		2 Geval(len)
401820	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 67	Aandoening		2 Geval(len)
401830	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 69	Aandoening		2 Geval(len)
401835	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 70	Aandoening		4 Geval(len)
401840	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 71	Aandoening		1 Geval(len)
468661	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 74	Aandoening		11 Geval(len)
459056	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 75	Aandoening		5 Geval(len)
488594	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 76	Aandoening		7 Familie/Gezinnen
466722	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 77	Aandoening		8 Geval(len)
513436	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 78	Aandoening		7 Geval(len)
631073	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 82	Aandoening		5 Geval(len)
631076	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 83	Aandoening		16 Geval(len)
631079	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 84	Aandoening		2 Geval(len)
631082	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 85	Aandoening		9 Geval(len)
631085	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 86	Aandoening		17 Geval(len)
631088	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 87	Aandoening		7 Geval(len)
447760	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 9B	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
95433	Autosomaal recessieve spinocerebellaire ataxie - blindheid - doofheid-syndroom	Aandoening		3 Familie/Gezinnen
401979	Autosomaal recessieve spondylometafysaire dysplasie, Mégarbané-type	Aandoening		4 Geval(len)
466775	Autosomaal recessieve ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2X	Aandoening		29 Geval(len)
280365	Autosomaal semidominante ernstige	Aandoening		7 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	lipodystrofische laminopathie			
33110	Autosomale agammaglobulinemie	Subtype van aandoening		100 Geval(len)
228179	Autosomale dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2M	Aandoening		20 Geval(len)
79278	Autosomale erytropoëtische protoporfyrie	Aandoening	0.012 I*	
79278	Autosomale erytropoëtische protoporfyrie	Aandoening	0.92 P*	
209951	Autosomale spastische paraplegie type 18	Aandoening		9 Geval(len)
101010	Autosomale spastische paraplegie type 30	Aandoening		3 Familie/Gezinnen
397946	Autosomale spastische paraplegie type 58	Aandoening		19 Geval(len)
401849	Autosomale spastische paraplegie type 72	Aandoening		14 Geval(len)
300345	Autosomale systemische lupus erythematosus	Aandoening		7 Familie/Gezinnen
168549	Axiale spondylometafysaire dysplasie	Aandoening		13 Geval(len)
567502	B-cel-immuundeficiëntie - ledemaatanomalieën - urogenitale malformaties-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
86852	B-cel-prolymfocytenleukemie	Aandoening	0.05 I*	
536467	B3GALT6-gerelateerd spondylodysplastisch syndroom van Ehlers-Danlos	Subtype van aandoening		41 Familie/Gezinnen
79332	B4GALT1-CDG	Aandoening		1 Geval(len)
75496	B4GALT7-gerelateerd spondylodysplastisch syndroom van Ehlers-Danlos	Subtype van aandoening		34 Geval(len)
464336	BENTA-ziekte	Aandoening		8 Geval(len)
363454	BICD2-gerelateerde autosomaal dominante proximale spinale musculaire atrofie met aanvang in de kindertijd	Subtype van aandoening		60 Geval(len)
217266	BNAR-syndroom	Aandoening		9 Familie/Gezinnen
107	BOR-syndroom	Aandoening	2.5 P	

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
85284	BRESEK-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
36234	Bacteriële toxischeshocksyndroom	Aandoening	3.0 <i>P</i>	
100976	Badpak-ichthyosis	Aandoening		20 Geval(len)
497906	Basale ganglia degeneratie syndroom met aanvang in de kindertijd	Aandoening		4 Geval(len)
2840	Bekkendysplasie - artrogrypose van onderste ledematen-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
209973	Benigne nachtelijke alternerende hemiplegie op kinderleeftijd	Aandoening		12 Geval(len)
1501	Bijnierschorscarcinoom	Aandoening	0.75 <i>P*</i>	
1501	Bijnierschorscarcinoom	Aandoening	0.03 <i>I*</i>	
143	Bijschildkliercarcinoom	Aandoening	0.02 <i>I*</i>	
143	Bijschildkliercarcinoom	Aandoening	0.28	
69736	Bilaterale acute irisdepigmentatie	Aandoening		62 Geval(len)
140963	Bilaterale microtie - doofheid - gespleten gehemelte-syndroom	Aandoening		3 Familie/Gezinnen
1980	Bilaterale striatopallidodentate calcinose	Aandoening		200 Geval(len)
424982	Biliair cystadenocarcinoom	Aandoening	0.002 <i>I*</i>	
79241	Biotinidasedeficiëntie	Aandoening	1.6 <i>BP</i>	
79241	Biotinidasedeficiëntie	Aandoening	1.6 <i>P*</i>	
86870	Blastaire plasmacytoïde dendritische cel-neoplasma	Aandoening	12.0 <i>P*</i>	
16	Blauwekegeltjesmonochromatisme	Aandoening	1.0 <i>BP</i>	
16	Blauwekegeltjesmonochromatisme	Aandoening	1.0 <i>P</i>	
1997	Blefar-cheilo-odontisch syndroom	Aandoening		55 Geval(len)
2728	Blefarofimose - intellectuele achterstand-syndroom, Ohdo-type	Aandoening		30 Geval(len)
3047	Blefarofimose - intellectuele achterstand-	Aandoening		122 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	syndroom, SBBYS-type			
2057	Blefarofimose - ptose - esotropie - syndactylie - kleine gestalte-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
1252	Blefaronasofaciale malformatie-syndroom	Aandoening		3 Familie/Gezinnen
1259	Blefaroptose - myopie - ectopia lentis-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
171844	Blindheid - scoliose - arachnodactylie-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
73271	Bloedingsdiathese als gevolg van een collageenreceptordefect	Aandoening		20 Geval(len)
420566	Bloedingsstoornis door CalDAG-GEFI-deficiëntie	Aandoening		3 Geval(len)
36355	Bloedingsstoornis door P2Y12-defect	Aandoening		14 Geval(len)
477787	Bloedingsziekte geassocieerd met deficiëntie van cytosolisch fosfolipase-A2-alfa	Aandoening		2 Geval(len)
1263	Boemerang-dysplasie	Aandoening		10 Geval(len)
238744	Borst-vinger-nagel-syndroom	Aandoening		11 Geval(len)
1842	Botdysplasie, letaal Holmgren-type	Aandoening		7 Geval(len)
1267	Botulisme	Aandoening	0.022 I*	
178478	Botulisme bij zuigeling	Subtype van aandoening	0.2 BP*	
178478	Botulisme bij zuigeling	Subtype van aandoening	0.3 I*	
2489	Bovenste ledemaatdefect - oog- en oorafwijkingen-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
1276	Brachydactylie - arteriële hypertensie-syndroom	Aandoening		10 Familie/Gezinnen
1275	Brachydactylie - elleboog-/polsdysplasie-syndroom	Aandoening		4 Familie/Gezinnen
166035	Brachydactylie - kleine gestalte - retinitis pigmentosa-syndroom	Aandoening		12 Geval(len)
2946	Brachydactylie - lange duim	Aandoening		4 Geval(len)
1277	Brachydactylie - mesomelie - intellectuele achterstand - hartdefecten-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
1246	Brachydactylie - nystagmus - cerebellaire ataxie-syndroom	Aandoening		1 <i>Familie/Gezinnen</i>
1278	Brachydactylie - preaxiale hallux varus-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
93382	Brachydactylie type A6	Aandoening		7 Geval(len)
93397	Brachydactylie type A7	Aandoening		1 <i>Familie/Gezinnen</i>
498602	Brachydactylie van Sugarman	Aandoening		1 <i>Familie/Gezinnen</i>
93409	Brachydactylie-syndactylie, Zhao-type	Aandoening		2 <i>Familie/Gezinnen</i>
1292	Brachymorfie - onychodysplasie - dysfalangie-syndroom	Aandoening		9 Geval(len)
93302	Brachyolmie, Maroteaux-type	Aandoening		4 <i>Familie/Gezinnen</i>
1295	Brachytelefalangie - dysmorfie - syndroom van Kallmann-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
75374	Bradyopsie	Aandoening		5 Geval(len)
1297	Branchio-oculo-faciaal syndroom	Aandoening		150 Geval(len)
50815	Branchiogene doofheid-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
1299	Branchioskeletogeen syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
90354	Brittle cornea-syndroom	Aandoening		65 Geval(len)
70589	Bronchopulmonale dysplasie	Aandoening	13.0 <i>P*</i>	
1304	Brucellose	Aandoening	0.09 <i>I*</i>	
703	Bulleus pemfigoïd	Aandoening	25.0 <i>P*</i>	
280785	Bulleuze diffuse cutane mastocytose	Subtype van aandoening		40 Geval(len)
543	Burkitt-lymfoom	Aandoening	0.17 <i>I*</i>	
118	Bèta-mannosidose	Aandoening	0.14 <i>BP*</i>	

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
1035	Bèta-mercaptolactaat-cysteïne-disulfidurie	Aandoening		1 Geval(len)
119	Bèta-sarcoglycaan-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R4	Aandoening	0.1 P*	
848	Bèta-thalassemie	Aandoening	1.0 I	
848	Bèta-thalassemie	Aandoening	10.0 I*	
1308	C-syndroom	Aandoening	0.11 P*	
495844	C11ORF73-gerelateerde autosomaal recessieve hypomyeliniserende leukodystrofie	Aandoening		6 Geval(len)
329918	C3-glomerulopathie	Subtype van aandoening	0.15 I*	
135	CACH-syndroom	Aandoening		148 Geval(len)
448010	CAD-CDG	Aandoening		1 Geval(len)
369942	CADDS	Aandoening		4 Geval(len)
83472	CAMOS-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
71279	CANOMAD-syndroom	Aandoening		100 Geval(len)
468684	CCDC115-CDG	Aandoening		8 Geval(len)
600668	CCNK-gerelateerd syndroom van neurologische ontwikkelingsstoornis - ernstige intellectuele achterstand - faciale dysmorphie	Aandoening		4 Geval(len)
566067	CEBPE-geassocieerd auto-inflammatie - immuundeficiëntie - neutrofiel-disfunctie-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
66631	CEDNIK-syndroom	Aandoening		13 Geval(len)
569816	CELSR1-gerelateerd primair lymfoedeem met late aanvang	Aandoening		11 Geval(len)
138	CHARGE-syndroom	Aandoening	6.5 BP	
138	CHARGE-syndroom	Aandoening	9.0 P*	
599082	CHD3-gerelateerd syndroom van ontwikkelingsachterstand - spraakachterstand - intellectuele	Aandoening		60 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	achterstand - afwijkend gezichtsvermogen - faciale dysmorfie			
139	CHILD-syndroom	Aandoening		60 Geval(len)
3474	CHIME-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
263463	CHST3-gerelateerde skeletdysplasie	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
435651	CIDEC-gerelateerde familiale partiële lipodystrofie	Aandoening		1 Geval(len)
251383	CK-syndroom	Aandoening		24 Geval(len)
168984	CLAPO-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
485350	CLCN4-gerelateerde X-gebonden intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		38 Geval(len)
610573	CLCN6-gerelateerd in de kindertijd optredend progressieve neurodegeneratie - perifere neuropathie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
284448	CLIPPERS	Aandoening		50 Geval(len)
140944	CLOVES-syndroom	Aandoening		150 Geval(len)
163681	CNTNAP2-gerelateerde ontwikkelingsachterstand en epileptische encefalopathie	Aandoening		28 Geval(len)
397725	COASY-proteïnegeassocieerde neurodegeneratie	Aandoening		2 Geval(len)
1458	CODAS-syndroom	Aandoening		12 Geval(len)
1466	COFS-syndroom	Subtype van aandoening		20 Geval(len)
263508	COG1-CDG	Aandoening		3 Geval(len)
435934	COG2-CDG	Aandoening		1 Geval(len)
263501	COG4-CDG	Aandoening		2 Geval(len)
263487	COG5-CDG	Aandoening		9 Geval(len)
464443	COG6-CGD	Aandoening		10 Geval(len)
79333	COG7-CDG	Aandoening		8 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
95428	COG8-CDG	Aandoening		2 Geval(len)
633028	CPE-gerelateerd Prader-Willi-achtig syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
363611	CTCF-gerelateerde neurologische ontwikkelingsstoornis	Aandoening		5 Geval(len)
565909	Calpain-3-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie D4	Aandoening		47 Geval(len)
267	Calpain-3-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R1	Aandoening	1.0 P*	
140	Campomele dysplasie	Aandoening	3.0E-4 P	
140	Campomele dysplasie	Aandoening	1.875 BP	
1318	Campomelie, Cumming-type	Aandoening		8 Geval(len)
1319	Camptobrachydactylie	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
2848	Camptodactylie - artropathie - coxa vara - pericarditis-syndroom	Aandoening		30 Familie/Gezinnen
1323	Camptodactylie - gewrichtscontracturen - defecten van faciaal skelet-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
85164	Camptodactylie - grote gestalte - scoliose - gehoorverlies-syndroom	Aandoening		30 Geval(len)
1325	Camptodactylie - taurinurie-syndroom	Aandoening		17 Geval(len)
488434	Camptodactyliesyndroom , Guadalajara type 3	Aandoening		5 Geval(len)
1327	Camptodactyliesyndroom, Guadalajara-type 1	Aandoening		8 Geval(len)
1326	Camptodactyliesyndroom, Guadalajara-type 2	Aandoening		2 Geval(len)
160148	Cap polyposis	Aandoening		67 Geval(len)
171881	Cap-myopathie	Aandoening		21 Geval(len)
137667	Capillaire malformatie-arterioveneuze malformatie	Aandoening		261 Geval(len)
150	Carcinoom van nasofarynx	Aandoening	2.0 P*	
150	Carcinoom van nasofarynx	Aandoening	0.36 I*	

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
418945	Carcinoom van oesofagus, speekselklier-type	Aandoening	0.004 <i>I*</i>	
251899	Carcinoom van plexus choroideus	Aandoening	0.01 <i>I*</i>	
251899	Carcinoom van plexus choroideus	Aandoening	0.35	
230851	Cardiaal-valvulair syndroom van Ehlers-Danlos	Aandoening		6 Geval(len)
2872	Cardiocraniaal syndroom, Pfeiffer-type	Aandoening		7 Geval(len)
1340	Cardiofaciocutaan syndroom	Aandoening		300 Geval(len)
97292	Cardiogene shock	Aandoening	40.0 <i>P*</i>	
1345	Cardiomyopathie - cataract - heup-wervelkolomziekte-syndroom	Aandoening		9 Geval(len)
91130	Cardiomyopathie - hypotonie - lactaatacidose-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
3238	Cardiospondylocarpofaciaal syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
1359	Carney-complex	Aandoening		750 Geval(len)
319340	Carney-complex - trismus - pseudocamptodactylie-syndroom	Aandoening		3 Familie/Gezinnen
139411	Carney-triade	Aandoening		150 Geval(len)
156	Carnitinepalmitoyltransferase 1A-deficiëntie	Aandoening		60 Geval(len)
228305	Carnitinepalmitoyltransferase II-deficiëntie, ernstige infantiele vorm	Subtype van aandoening		30 Familie/Gezinnen
228302	Carnitinepalmitoyltransferase II-deficiëntie, myopathische vorm	Subtype van aandoening		300 Geval(len)
228308	Carnitinepalmitoyltransferase II-deficiëntie, neonatale vorm	Subtype van aandoening		20 Familie/Gezinnen
1361	Carnosinasedeficiëntie	Aandoening		24 Geval(len)
1361	Carnosinasedeficiëntie	Aandoening	0.2 <i>BP</i>	
1373	Cataract - afwijkend oraal frenulum - groeiachterstand-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
1368	Cataract - ataxie - doofheid-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
314993	Cataract - congenitale hartziekte - neuralebuisdefect-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
436174	Cataract - deficiëntie van groeihormoon - sensorische neuropathie - sensorineuraal gehoorverlies - skeletdysplasie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
1383	Cataract - doofheid - hypogonadisme-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
162	Cataract - glaucoom-syndroom	Aandoening		3 Familie/Gezinnen
1381	Cataract - intellectuele achterstand - anusatresie - urinaire defecten-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
1387	Cataract - intellectuele achterstand - hypogonadisme-syndroom	Aandoening		20 Geval(len)
1377	Cataract - microcornea-syndroom	Aandoening		8 Familie/Gezinnen
1380	Cataract - nefropathie - encefalopathie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
3286	Catecholaminerge polymorfe ventriculaire tachycardie	Aandoening	10.0 P*	
1123	Caudaal aanhangsel - doofheid-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
73256	Centraal neurocytoma	Aandoening		500 Geval(len)
98972	Centrale troebele dystrofie van François	Aandoening		24 Geval(len)
444072	Cerebellair-faciaal-dentaal syndroom	Aandoening		3 Familie/Gezinnen
1171	Cerebellaire ataxie - areflexie - pes cavus - opticusatrofie - sensorineuraal gehoorverlies-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
504476	Cerebellaire ataxie - neuropathie - bilaterale vestibulaire areflexie-syndroom	Aandoening		100 Geval(len)
603448	Cerebellaire hypoplasie - intellectuele achterstand - congenitale microcefalie - dystonie - anemie - groeiretardatie-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
2246	Cerebellaire hypoplasie - tapetoretinale degeneratie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
85458	Cerebrale amyloïdangiopathie	Aandoening		350 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
46724	Cerebrale arterioveneuze malformatie	Aandoening	6.0 <i>P*</i>	
136	Cerebrale autosomaal dominante arteriopathie - subcorticale infarcten - leuko-encefalopathie	Aandoening	3.0 <i>P*</i>	
1393	Cerebro-costo-mandibulair syndroom	Aandoening		75 Geval(len)
66625	Cerebro-oculonasaal syndroom	Aandoening		21 Geval(len)
93946	Cerebro-palato-cardiaal syndroom van Hamel	Subtype van aandoening		4 Geval(len)
314679	Cerebrofacioarticulair syndroom	Aandoening		9 Geval(len)
1394	Cerebrofaciothoracale dysplasie	Aandoening		20 Geval(len)
2995	Cerebrofrontofaciaal syndroom van Baraitser-Winter	Aandoening		60 Geval(len)
169079	Cernunnos-XLF-deficiëntie	Aandoening		5 Geval(len)
420492	Cervicale dystonie met aanvang op volwassen leeftijd, DYT23-type	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
2218	Cervicale hypertrichose - perifere neuropathie-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
1221	Cheilitis glandularis	Aandoening		100 Geval(len)
184	Cherubisme	Aandoening		300 Geval(len)
324625	Chikungunya	Aandoening	0.12 <i>I*</i>	
90280	Chilblain lupus	Aandoening		70 Geval(len)
137914	Choane atresie	Aandoening	8.6 <i>BP*</i>	
589856	Choane atresie - athelie - hypothyreoïdie - vertraagde puberteit - kleine gestalte-syndroom	Aandoening		18 Geval(len)
70567	Cholangiocarcinoom	Aandoening	4.2 <i>I</i>	
70567	Cholangiocarcinoom	Aandoening	4.0 <i>I*</i>	
70567	Cholangiocarcinoom	Aandoening	2.1 <i>P</i>	
1414	Cholestase - lymfoedeem-syndroom	Aandoening		47 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
319195	Chondro-ectodermale dysplasie met nachtblindheid	Aandoening		4 Geval(len)
79347	Chondrodysplasia punctata, Toriello-type	Aandoening		3 Geval(len)
1422	Chondrodysplasie - variatie in geslachtelijke ontwikkeling-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
280586	Chondrodysplasie met gewrichtsluxaties, gPAPP-type	Aandoening		4 Geval(len)
404507	Chondromyxoid fibroom	Aandoening		50 Geval(len)
55880	Chondrosarcoom	Aandoening	0.24 I*	
55880	Chondrosarcoom	Aandoening	3.55	
179	Chorioretinopathie, Birdshot-type	Aandoening	0.35 P	
1433	Choroïdale atrofie - alopecie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
180	Choroïderemie	Aandoening	2.0 P*	
319303	Chromofob niercelcarcinoom	Aandoening	0.01 I*	
1646	Chromosoom Y-microdeletie	Aandoening	20.8 P	
1646	Chromosoom Y-microdeletie	Aandoening	20.0 P*	
435988	Chronische atriale en intestinale dysritmie-syndroom	Aandoening		17 Geval(len)
1670	Chronische diarree met villusatrofie	Aandoening		2 Geval(len)
468641	Chronische enteropathie geassocieerd met SLCO2A1-gen	Aandoening		18 Geval(len)
379	Chronische granulomateuze ziekte	Aandoening	0.46 BP	
379	Chronische granulomateuze ziekte	Aandoening	0.5 BP*	
396	Chronische hik	Aandoening	1.0 P*	
314373	Chronische infantiele diarree door guanylaatcyclase 2C-overactiviteit	Aandoening		32 Geval(len)
2932	Chronische inflammatoire demyeliniserende polyneuropathie	Aandoening	3.7 P*	
67038	Chronische lymfatische B-celleukemie	Aandoening	48.0 P*	

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
98823	Chronische myelomonocyttaire leukemie	Aandoening	0.68 <i>I</i>	
86830	Chronische myeloproliferatieve ziekte, niet-classificeerbaar	Aandoening	0.53 <i>I*</i>	
521	Chronische myeloïde leukemie	Aandoening	1.25 <i>I*</i>	
521	Chronische myeloïde leukemie	Aandoening	5.63	
521	Chronische myeloïde leukemie	Aandoening	6.0 <i>P*</i>	
324964	Chronische niet-bacteriële osteomyelitis/Chronische terugkerende multifocale osteomyelitis	Aandoening	0.3 <i>P</i>	
324964	Chronische niet-bacteriële osteomyelitis/Chronische terugkerende multifocale osteomyelitis	Aandoening	2.5 <i>I</i>	
70591	Chronische trombo-embolische pulmonale hypertensie	Aandoening	4.2 <i>I*</i>	
77293	Chronische viscerale deficiëntie van zure sfingomyelinase	Aandoening	0.4 <i>BP*</i>	
71	Chylomicronretentieziekte	Aandoening		55 Geval(len)
69744	Circumscripte palmoplantaire hypokeratose	Aandoening		17 Geval(len)
309854	Cirroze - dystonie - polycytemie - hypermanganemie-syndroom	Aandoening		20 Geval(len)
247525	Citrullinemie type I	Aandoening	2.4 <i>P*</i>	
1452	Cleidocraniale dysplasie	Aandoening	0.1 <i>P</i>	
1452	Cleidocraniale dysplasie	Aandoening	0.4 <i>BP*</i>	
1453	Cleidorhizomeel syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
352682	Cobblestone-lissencefalie zonder musculaire of oculaire betrokkenheid	Aandoening		6 Geval(len)
90068	Cocaïne-intoxicatie	Aandoening	1.0 <i>P*</i>	
3233	Cochleosacculaire degeneratie - cataract-syndroom	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
1459	Coeliakie - epilepsie - cerebrale calcificatie-syndroom	Aandoening		170 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
444077	Cognitieve beperking - grof aangezicht - hartdefecten - obesitas - pulmonale betrokkenheid - kleine gestalte - skeletdysplasie-syndroom	Aandoening		11 Geval(len)
31824	Colchicinevergiftiging	Aandoening	0.1 P*	
468672	Colobomateuze macroftalmie - microcornea-syndroom	Aandoening		21 Geval(len)
424099	Colobomateuze microftalmie - rhizomele dysplasie-syndroom	Aandoening		5 Familie/Gezinnen
435930	Colobomateuze optische papil - maculaire atrofie - chorioretinopathie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
603494	Coloboom - osteopetrose - microftalmie - macrocefalie - albinisme - doofheid-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
1198	Colonatresie	Aandoening	5.0 BP	
280133	Complementcomponent 3-deficiëntie	Aandoening		27 Geval(len)
99429	Complete androgeeninsensitiviteitssyndroom	Aandoening	3.0 I*	
99429	Complete androgeeninsensitiviteitssyndroom	Aandoening	0.83 P	
457378	Complexe letale osteochondrodysplasie	Aandoening		6 Geval(len)
268316	Complicatie bij hemodialyse	Aandoening	13.0 I*	
306644	Complicatie na orgaantransplantatie	Aandoening	9.0 P*	
90053	Complicaties na hematopoëtische stamceltransplantatie	Aandoening	0.65 P*	
3216	Conductieve doofheid - misvormd buitenoor-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
3236	Conductieve doofheid - ptosis - skeletanomalieën-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
221142	Confetti-achtige macula-atrofie	Aandoening		2 Geval(len)
521432	Congenitaal cataract - ernstige neonatale hepatopathie - algehele ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
300313	Congenitaal cataract - gehoorverlies - ernstige ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
1369	Congenitaal cataract - hypertrofische	Aandoening		40 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	cardiomyopathie - mitochondriale myopathie-syndroom			
330054	Congenitaal cataract - progressieve spierhypotonie - gehoorverlies - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
79302	Congenitaal defect van galzuursynthese type 3	Aandoening		2 Geval(len)
79095	Congenitaal defect van galzuursynthese type 4	Aandoening		5 Geval(len)
216694	Congenitaal gecorrigeerde transpositie van grote slagaders	Aandoening	3.0 BP	
98976	Congenitaal glaucoom	Aandoening	2.2 BP*	
60041	Congenitaal hartblok	Aandoening	4.54 BP	
1355	Congenitaal hartdefect - rond aangezicht - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
1229	Congenitaal intra-uterien infectieachtig syndroom	Aandoening		30 Geval(len)
2391	Congenitaal kort costocoracoïd ligament	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
2301	Congenitaal kortedarmsyndroom	Aandoening		43 Geval(len)
1928	Congenitaal lobair emfyseem	Aandoening	4.0 BP	
590	Congenitaal myastheen syndroom	Aandoening	0.3 P*	
860	Congenitaal ongecorrigeerde transpositie van grote slagaders	Aandoening	24.25 BP*	
569821	Congenitaal primair lymfoedeem van Gordon	Aandoening		23 Geval(len)
508542	Congenitaal progressief beenmergfalen - B-cel-immuundeficiëntie - skeletdysplasie-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
290	Congenitaal rubellasyndroom	Aandoening	0.03 I*	
290	Congenitaal rubellasyndroom	Aandoening	0.35 BP*	
291	Congenitaal varicellasyndroom	Aandoening		130 Geval(len)
90795	Congenitale adrenale hyperplasie door deficiëntie van 11-bèta-hydroxylase	Aandoening	0.75 BP*	
90795	Congenitale adrenale hyperplasie door	Aandoening	0.47 P*	

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	deficiëntie van 11-bèta-hydroxylase			
90793	Congenitale adrenale hyperplasie door deficiëntie van 17-alfa-hydroxylase	Aandoening	0.1 P*	
90791	Congenitale adrenale hyperplasie door deficiëntie van 3-bèta-hydroxysteroiddehydrogenase	Aandoening		68 Geval(len)
95699	Congenitale adrenale hyperplasie door deficiëntie van cytochroom P450-oxidoreductase	Aandoening	0.75 BP*	
495879	Congenitale agenesie van scrotum	Aandoening		6 Geval(len)
210122	Congenitale alveolaire capillaire dysplasie	Aandoening		40 Geval(len)
65	Congenitale amaurose van Leber	Aandoening	2.5 BP	
65	Congenitale amaurose van Leber	Aandoening	2.5 P	
3319	Congenitale amegakaryocytaire trombocytopenie	Aandoening		100 Geval(len)
86816	Congenitale analbuminemie	Aandoening		50 Geval(len)
1195	Congenitale atranferrinemie	Aandoening		16 Geval(len)
566192	Congenitale autosmaal recessieve trombocytopenie met kleine bloedplaatjes	Aandoening		5 Geval(len)
538101	Congenitale axonale neuropathie met encefalopathie	Aandoening		7 Geval(len)
48	Congenitale bilaterale afwezigheid van vas deferens	Aandoening	50.0 P*	
514352	Congenitale brachyoesofagus - intrathoracale maag - vertebrale anomalieën-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
48431	Congenitale cataracten - faciale dysmorfie - neuropathie-syndroom	Aandoening		170 Geval(len)
512260	Congenitale cerebellaire ataxie door RNU12-mutatie	Aandoening		6 Geval(len)
329242	Congenitale chronische diarree met proteïneverliezende enteropathie	Aandoening		2 Geval(len)
562528	Congenitale contracturen van ledematen en gelaat - hypotonie - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening		14 Geval(len)
313906	Congenitale cyste van pancreas	Aandoening		10 Geval(len)
168612	Congenitale deficiëntie van alfa-	Aandoening		22 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	foetoproteïne			
79	Congenitale deficiëntie van alfa2-antiplasmine	Aandoening		40 Geval(len)
335	Congenitale deficiëntie van fibrinogeen	Aandoening	0.15 P*	
332	Congenitale deficiëntie van intrinsieke factor	Aandoening		100 Geval(len)
35122	Congenitale deficiëntie van sucrase-isomaltase	Aandoening	20.0 P*	
98870	Congenitale dyserytropoëtische anemie type III	Aandoening		60 Geval(len)
293825	Congenitale dyserytropoëtische anemie type IV	Aandoening		4 Geval(len)
71278	Congenitale dysgenese van hersenen door deficiëntie van glutaminesynthetase	Aandoening		3 Geval(len)
103910	Congenitale enterocyt-heparansulfaatdeficiëntie	Aandoening		3 Geval(len)
306530	Congenitale erfelijke facialisparalyse - variabel gehoorverlies-syndroom	Aandoening		13 Geval(len)
231573	Congenitale erosieve en vesiculaire dermatose	Aandoening		31 Geval(len)
79277	Congenitale erytropoëtische porfyrie	Aandoening		200 Geval(len)
79277	Congenitale erytropoëtische porfyrie	Aandoening	0.065 I*	
325	Congenitale factor II-deficiëntie	Aandoening	0.05 P*	
326	Congenitale factor V-deficiëntie	Aandoening	0.1 P*	
327	Congenitale factor VII-deficiëntie	Aandoening	0.33 P*	
329	Congenitale factor XI-deficiëntie	Aandoening	0.1 P*	
331	Congenitale factor XIII-deficiëntie	Aandoening	0.04 I*	
331	Congenitale factor XIII-deficiëntie	Aandoening	0.05 P*	
476406	Congenitale gegeneraliseerde hypercontractiele spierstijfheid-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
1023	Congenitale gegeneraliseerde hypertrichose, Ambras-type	Subtype van aandoening		40 Geval(len)
528	Congenitale gegeneraliseerde lipodystrofie	Aandoening	0.5 P*	
528	Congenitale gegeneraliseerde lipodystrofie	Aandoening	0.6812 P	

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
2140	Congenitale hernia diaphragmatica	Aandoening	30.0 BP	
2140	Congenitale hernia diaphragmatica	Aandoening	21.2 BP*	
2185	Congenitale hydrocefalie	Aandoening	46.5 BP*	
95715	Congenitale hypothyreoïdie door transplacentale passage van TSH-bindende inhiberende antilichamen	Aandoening	1.0 P*	
79394	Congenitale ichthyosiforme erythrodermie	Aandoening	0.3 P*	
352333	Congenitale ichthyosis - intellectuele achterstand - spastische quadriplegie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
2271	Congenitale ichthyosis - microcefalus - tetraplegie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
583097	Congenitale infiltrerende lipomatose van gelaat	Aandoening		59 Geval(len)
495875	Congenitale labioscrotale agenesie - cerebellaire malformatie - corneadystrofie - faciale dysmorfie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
1954	Congenitale letale erythrodermie	Aandoening		17 Geval(len)
210163	Congenitale letale myopathie, Compton-North-type	Aandoening		4 Geval(len)
2444	Congenitale malformatie van pulmonale luchtwegen	Aandoening	8.2 BP*	
93109	Congenitale megacalycosis	Aandoening		25 Geval(len)
69063	Congenitale membraneuze nefropathie door foetomaternal anti-neutrale endopeptidase-allo-immunisatie	Aandoening		15 Geval(len)
391376	Congenitale microcefalie - ernstige encefalopathie - progressieve cerebrale atrofie-syndroom	Aandoening		20 Geval(len)
486815	Congenitale musculaire dystrofie - respiratoir falen - huidafwijkingen - gewrichtshyperlaxiteit-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
319160	Congenitale myopathie met interne nucleï en atypische kernen	Aandoening		5 Geval(len)
424107	Congenitale myopathie met myasthenie-achtige aanvang	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.

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
199329	Congenitale myopathie, Paradas-type	Aandoening		2 Geval(len)
103908	Congenitale natriumdiarree	Aandoening		50 Geval(len)
369852	Congenitale neutropenie - myelofibrose - nefromegalie-syndroom	Aandoening		16 Geval(len)
88642	Congenitale ongevoeligheid voor pijn - anosmie - neuropathische artropathie	Aandoening		20 Geval(len)
217399	Congenitale ongevoeligheid voor pijn - hyperhidrose - afwezigheid van sensorische innervatie van huid	Aandoening		2 Geval(len)
453510	Congenitale ongevoeligheid voor pijn met ernstige intellectuele achterstand	Aandoening		3 Geval(len)
2772	Congenitale osteogenesis imperfecta - microcefalie - cataracten-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
139414	Congenitale panfolliculaire naevus	Aandoening		3 Geval(len)
66630	Congenitale pseudoartrose van clavicula	Aandoening		200 Geval(len)
2414	Congenitale pulmonale lymfangiectasie	Aandoening		100 Geval(len)
2040	Congenitale respiratoire-biliaire fistel	Aandoening		35 Geval(len)
281190	Congenitale reticulaire ichthyosiforme erythrodermie	Aandoening		40 Geval(len)
369861	Congenitale sideroblastische anemie - B-cel-immuundeficiëntie - periodieke koorts - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening		16 Geval(len)
1875	Congenitale spierdystrofie - infantiel cataract - hypogonadisme-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
157973	Congenitale spierdystrofie door LMNA-mutatie	Aandoening		23 Geval(len)
34520	Congenitale spierdystrofie met deficiëntie van integrine alfa-7	Aandoening	0.03 P*	
371007	Congenitale spierdystrofie met hyperlaxiteit	Aandoening		14 Geval(len)
329178	Congenitale spierdystrofie met intellectuele achterstand en ernstige epilepsie	Aandoening		3 Geval(len)
258	Congenitale spierdystrofie type 1A	Aandoening	0.3 P*	
98893	Congenitale spierdystrofie type 1B	Aandoening		6 Geval(len)
101068	Congenitale stromale corneadystrofie	Aandoening		6 Familie/Gezinnen

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
499009	Congenitale syfilis	Aandoening	1.3 P*	
499009	Congenitale syfilis	Aandoening	1.3 BP*	
99125	Congenitale totale pulmonale veneuze terugstroomanomalie	Aandoening	9.0 BP	
99125	Congenitale totale pulmonale veneuze terugstroomanomalie	Aandoening	9.0 P	
858	Congenitale toxoplasmose	Aandoening	33.0 BP*	
93583	Congenitale trombotische trombocytopenische purpura	Subtype van aandoening		123 Geval(len)
92050	Congenitale tufting-enteropathie	Aandoening	0.5 BP*	
521438	Congenitale vertebrale-cardiale-renale anomalieën-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
420794	Cono-spondylaire dysplasie	Aandoening		3 Geval(len)
319651	Constitutionele megaloblastische anemie met ernstige neurologische ziekte	Aandoening		6 Geval(len)
1484	Contracturen - ectodermale dysplasie - gespleten lip/gehemelte-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
436003	Contracturen - ontwikkelingsachterstand - Pierre Robin-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
314002	Contracturen - pterygium colli - micrognatie - hypoplastische tepels-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
1490	Corneadystrofie - perceptieve doofheid-syndroom	Aandoening		24 Geval(len)
98970	Corneadystrofie van Fleck	Aandoening		30 Geval(len)
98954	Corneadystrofie van Meesmann	Aandoening		250 Geval(len)
98961	Corneadystrofie van Reis-Bücklers	Aandoening		81 Geval(len)
98967	Corneadystrofie van Schnyder	Aandoening		115 Geval(len)
98960	Corneadystrofie van Thiel-Behnke	Aandoening		173 Geval(len)
352662	Corneale intra-epitheliale dyskeratose - palmoplantaire hyperkeratose - laryngeale dyskeratose-syndroom	Aandoening		19 Geval(len)
3194	Corneodermato-ossaal syndroom	Aandoening		7 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
1389	Corticale blindheid - intellectuele achterstand - polydactylie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
300570	Corticale dysgenese met pontocerebellaire hypoplasie door TUBB3-mutatie	Aandoening		12 Geval(len)
1508	Coxo-auriculair syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
1509	Coxopodopatellair syndroom	Aandoening		47 Geval(len)
1515	Cranio-ectodermale dysplasie	Aandoening		60 Geval(len)
50814	Cranio-lenticulo-suturale dysplasie	Aandoening		28 Geval(len)
1525	Cranio-osteoartropathie	Aandoening		30 Geval(len)
1513	Craniodiafysaire dysplasie	Aandoening		20 Geval(len)
1514	Craniodigitaal - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
1529	Craniofaciaal - doofheid - hand-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
85168	Craniofaciale conodysplasie	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
459061	Craniofaciale dysplasie - kleine gestalte - ectodermale anomalieën - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
363705	Craniofaciofrontodigitaal syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
54595	Craniofaryngioom	Aandoening	1.0 I	
54595	Craniofaryngioom	Aandoening	2.0 P*	
1521	Craniofrontonasale dysplasie - Poland-anomalie - syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
85184	Craniometadiafysaire dysplasie, Wormiaans bot-type	Aandoening		4 Geval(len)
1522	Craniometafysaire dysplasie	Aandoening		160 Geval(len)
157832	Craniorhinie	Aandoening		4 Geval(len)
1538	Craniosynostose - Dandy-Walker malformatie - hydrocefalus-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
85199	Craniosynostose - anale anomalieën - porokeratose-syndroom	Aandoening		9 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
171839	Craniosynostose - hydrocefalus - malformatie van Arnold-Chiari type I - radio-ulnaire synostose-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
52054	Craniosynostose - intracranïële calcificaties-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
565858	Craniosynostose - microretrognathie - ernstige intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
1541	Craniosynostose, Boston-type	Aandoening		3 Familie/Gezinnen
2145	Craniosynostose, Herrmann-Opitz-type	Aandoening		2 Geval(len)
1527	Craniosynostose, Philadelphia-type	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
1528	Craniotelencefalische dysplasie	Aandoening		4 Geval(len)
1461	Criss-cross hart	Aandoening	0.8 BP*	
93262	Crouzonsyndroom - acanthosis nigricans	Aandoening	0.1 BP	
468635	Cryptogene multifocale ulceruze stenoserende enteritis	Aandoening		60 Geval(len)
1546	Cryptokokkose	Aandoening	11.0 I*	
1547	Cryptomicrotie - brachydactylie - excessieve vingertopboog-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
1548	Cryptorchidie - arachnodactylie - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
79140	Cutaan neuro-endocrien carcinoom	Aandoening	0.27 I	
79140	Cutaan neuro-endocrien carcinoom	Aandoening	0.13 I*	
79140	Cutaan neuro-endocrien carcinoom	Aandoening	4.0 P*	
79140	Cutaan neuro-endocrien carcinoom	Aandoening	0.86	
451607	Cutaan pseudolymfoom	Aandoening		60 Geval(len)
280779	Cutane collageneuze vasculopathie	Aandoening		20 Geval(len)
2881	Cutane fotosensitiviteit - letale colitis-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
1555	Cutis gyrata - acanthosis nigricans -	Aandoening		12 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	craniosynostose-syndroom			
171719	Cutis laxa - marfanoïd-syndroom	Aandoening		18 Geval(len)
221145	Cutis laxa met ernstige pulmonale, gastro-intestinale en urinaire anomalieën	Aandoening		21 Geval(len)
1556	Cutis marmorata telangiectatica congenita	Aandoening		300 Geval(len)
2686	Cyclische neutropenie	Aandoening	0.1 P*	
2674	Cyprus faciaal-neuromusculoskeletaal syndroom	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
213	Cystinose	Aandoening	0.75 BP	
213	Cystinose	Aandoening	1.5 P*	
213	Cystinose	Aandoening	0.5 BP*	
214	Cystinurie	Aandoening	14.0 P	
214	Cystinurie	Aandoening	5.0 P*	
2111	Cystisch hamartoom van long en nier	Aandoening		3 Geval(len)
400	Cystische echinokokkose	Aandoening	1.0 I*	
2575	Cystische fibrose - gastritis - megaloblastische anemie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
85136	Cystische leuko-encefalopathie zonder megalencefalie	Aandoening		50 Geval(len)
75381	Cystoïde maculadystrofie	Aandoening		97 Geval(len)
94087	Cytofagische histiocytische panniculitis	Aandoening		100 Geval(len)
137698	Cytomegalovirusziekte met risico voor patiënten met verminderde celgemedieerde immuniteit	Aandoening	25.5 P*	
356978	D,L-2-hydroxyglutaaracidurie	Aandoening		13 Geval(len)
79315	D-2-hydroxyglutaaracidurie	Aandoening		80 Geval(len)
300536	DDOST-CDG	Aandoening		1 Geval(len)
488647	DDX41-gerelateerd hematologische	Aandoening		3

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	maligniteit-predispositiesyndroom			<i>Familie/Gezinnen</i>
79134	DEND-syndroom	Aandoening		40 Geval(len)
494444	DIAPH1-gerelateerd sensorineuraal gehoorverlies - trombocytopenie-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
284343	DICER1-tumorpredispositiesyndroom	Aandoening	0.007 /	
404546	DITRA	Aandoening		70 Geval(len)
91131	DK1-CDG	Aandoening		17 Geval(len)
352470	DNA2-gerelateerd mitochondriaal DNA-deletiesyndroom	Aandoening		4 Geval(len)
443950	DNAJB2-gerelateerde ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2	Aandoening		2 Geval(len)
34516	DNAJB6-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie D1	Aandoening		6 <i>Familie/Gezinnen</i>
330050	DNM1L-gerelateerde encefalopathie door defect van mitochondriale en peroxisomale deling	Subtype van aandoening		11 Geval(len)
572761	DONSON-gerelateerd microcefalie - kleine gestalte - ledemaatanomalieën-spectrum	Aandoening		51 Geval(len)
79500	DOORS-syndroom	Aandoening		50 Geval(len)
86309	DPAGT1-CDG	Aandoening		18 Geval(len)
79322	DPM1-CDG	Aandoening		9 Geval(len)
263494	DPM3-CDG	Aandoening		1 Geval(len)
209341	DYNC1H1-gerelateerde autosomaal dominante proximale spinale musculaire atrofie met aanvang in de kindertijd	Subtype van aandoening		37 Geval(len)
268261	DYRK1A-gerelateerd intellectuele achterstand-syndroom door 21q22.13q22.2-microdeletie	Subtype van aandoening		19 Geval(len)
1566	Dandy-Walker malformatie - postaxiale polydactylie-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
352649	Defect van vesiculair transport van dopamine en serotonine in hersenen	Aandoening		8 Geval(len)
1003	Defecten van scalp - postaxiale polydactylie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, / wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
79351	Deficiëntie van 3-fosfoglyceraatdehydrogenase, infantiele/juveniele vorm	Subtype van aandoening		15 Geval(len)
79350	Deficiëntie van 3-fosfoserinefosfatase, infantiele/juveniele vorm	Subtype van aandoening		8 Geval(len)
6	Deficiëntie van 3-methylcrotonyl-CoA-carboxylase	Aandoening	2.65 BP*	
33572	Deficiëntie van 5-oxoprolinase	Aandoening		8 Geval(len)
88618	Deficiëntie van S-adenosylhomocysteïnehydrolase	Aandoening		15 Geval(len)
46	Deficiëntie van adenylosuccinaatlyase	Aandoening		56 Geval(len)
60	Deficiëntie van alfa-1-antitrypsine	Aandoening	20.0 P*	
3137	Deficiëntie van alfa-N-acetylgalactosaminidase	Aandoening		20 Geval(len)
79279	Deficiëntie van alfa-N-acetylgalactosaminidase type 1	Subtype van aandoening		10 Geval(len)
79280	Deficiëntie van alfa-N-acetylgalactosaminidase type 2	Subtype van aandoening		10 Geval(len)
79281	Deficiëntie van alfa-N-acetylgalactosaminidase type 3	Subtype van aandoening		10 Geval(len)
178029	Deficiëntie van arginine-vasopressine	Aandoening	4.0 P*	
35708	Deficiëntie van aromatisch L-aminozuur-decarboxylase	Aandoening		140 Geval(len)
65287	Deficiëntie van bèta-ureïdopropionase	Aandoening		5 Geval(len)
159	Deficiëntie van carnitine-acylcarnitine translocase	Aandoening		60 Geval(len)
157	Deficiëntie van carnitinepalmitoyltransferase II	Aandoening		300 Geval(len)
157	Deficiëntie van carnitinepalmitoyltransferase II	Aandoening	1.0 P*	
226	Deficiëntie van dihydrobiopteridinereductase	Subtype van aandoening		150 Geval(len)
243343	Deficiëntie van dimethylglycinedehydrogenase	Aandoening		1 Geval(len)
230	Deficiëntie van dopamine-bèta-hydroxylase	Aandoening		25 Geval(len)
2880	Deficiëntie van fosfo-enolpyruvaat-carboxykinase	Aandoening		10 Geval(len)
570422	Deficiëntie van galactosemutarotase	Aandoening	0.4 I	

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
2066	Deficiëntie van gamma-aminoboterzuurtransaminase	Aandoening		3 <i>Familie/Gezinnen</i>
33573	Deficiëntie van gamma-glutamyltranspeptidase	Aandoening		7 Geval(len)
33574	Deficiëntie van glutamaat-cysteïneligase	Aandoening		10 Geval(len)
32	Deficiëntie van glutathionsynthetase	Aandoening		70 Geval(len)
79242	Deficiëntie van holocarboxylase-synthetase	Aandoening	0.5 BP*	
2968	Deficiëntie van leukocytenadhesie	Aandoening		350 Geval(len)
99842	Deficiëntie van leukocytenadhesie type I	Subtype van aandoening	0.1 P*	
99843	Deficiëntie van leukocytenadhesie type II	Subtype van aandoening		7 Geval(len)
99844	Deficiëntie van leukocytenadhesie type III	Subtype van aandoening		40 Geval(len)
275761	Deficiëntie van lysosomale zure lipase	Aandoening	2.0 P*	
168598	Deficiëntie van methionine-adenosyltransferase I/III	Aandoening		2 Geval(len)
2170	Deficiëntie van methylcobalamine type cblG	Subtype van aandoening		33 Geval(len)
309025	Deficiëntie van mevalonaatkinase	Aandoening		300 Geval(len)
746	Deficiëntie van mitochondriaal trifunctioneel proteïne	Aandoening		100 Geval(len)
746	Deficiëntie van mitochondriaal trifunctioneel proteïne	Aandoening	1.0 P*	
309108	Deficiëntie van pancreatisch colipase	Aandoening		2 Geval(len)
1578	Deficiëntie van pterine-4-alfa-carbinolaminedehydratase	Subtype van aandoening		21 Geval(len)
760	Deficiëntie van purinenucleosidefosforylase	Aandoening		72 Geval(len)
3008	Deficiëntie van pyruvaatcarboxylase	Aandoening	0.4 BP*	
97229	Deficiëntie van riboflavinetransporter	Aandoening		109 Geval(len)
832	Deficiëntie van succinyl-CoA:3-oxozuur-CoA-transferase	Aandoening		32 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
438178	Deficiëntie van vetzuur-acyl-CoA-reductase 1	Aandoening		3 Geval(len)
1627	Deletie 5q35	Aandoening		10 Geval(len)
219	Delta-sarcoglycaan-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R6	Aandoening	0.3 P*	
99828	Denguekoorts	Aandoening	714.0 I	
99828	Denguekoorts	Aandoening	0.5 I*	
93571	Dense deposit-ziekte	Subtype van aandoening	0.25 P	
99792	Dentinedysplasie - osteosclerose-syndroom	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
99789	Dentinedysplasie type I	Subtype van aandoening	1.0 P*	
99791	Dentinedysplasie type II	Subtype van aandoening		19 Familie/Gezinnen
49042	Dentinogenesis imperfecta	Aandoening	14.5 P*	
71267	Dentinogenesis imperfecta - kleine gestalte - gehoorverlies - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
166260	Dentinogenesis imperfecta type 2	Subtype van aandoening	14.6 P*	
1656	Dermatitis herpetiformis	Aandoening	27.0 P*	
1657	Dermato-osteolyse, Kirgizisch type	Aandoening		5 Geval(len)
31112	Dermatofibrosarcoma protuberans	Aandoening	10.0 P*	
1659	Dermatoleukodystrofie	Aandoening		2 Geval(len)
221	Dermatomyositis	Aandoening	0.9704 I	
221	Dermatomyositis	Aandoening	7.5312 P	
86920	Dermatopathia pigmentosa reticularis	Aandoening		20 Geval(len)
1660	Dermo-odontodysplasie	Aandoening		11 Geval(len)
79149	Dermochondrocorneale dystrofie	Aandoening		15 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
168782	Desintegratiestoornis in de kindertijd	Aandoening	2.0 P*	
84132	Desminegerelateerde myopathie met Mallory-lichaampjes-achtige inclusies	Aandoening		5 Geval(len)
251863	Desmoplastisch/nodulair medulloblastoom	Subtype van aandoening	0.01 I*	
83469	Desmoplastische klein- en rondcellige tumor	Aandoening		300 Geval(len)
35107	Desmosterolosis	Aandoening		10 Geval(len)
873	Desmoïde tumor	Aandoening	0.3 I*	
445062	Diabetes mellitus - gehoorverlies - centrale en perifere neurodegeneratie-syndroom met juveniele aanvang	Aandoening		5 Geval(len)
66637	Diafanospondylodysostose	Aandoening		18 Geval(len)
2141	Diafragmadefect - ledemaatdeficiëntie - schedeldefect-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
527468	Diafragmatische hernia - korte darm - asplenie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
124	Diamond-Blackfan anemie	Aandoening	0.67 BP*	
628	Diastrofische dysplasie	Aandoening	1.2 P*	
628	Diastrofische dysplasie	Aandoening	0.3 BP*	
370046	Didymosis aplasticosebacea	Aandoening		18 Geval(len)
90060	Diffuse alveolaire hemorrhagie	Aandoening	1.0 P*	
404437	Diffuse cerebrale en cerebellaire atrofie - onbehandelbare insulten - progressieve microcefalie-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
79456	Diffuse cutane mastocytose	Aandoening		30 Geval(len)
617916	Diffuse idiopathische pulmonale hyperplasie van neuro-endocriene cellen	Aandoening		100 Geval(len)
2123	Diffuse neonatale hemangiomatose	Aandoening		70 Geval(len)
86918	Diffuse palmoplantaire keratodermie - acrocyanose-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
2337	Diffuse palmoplantaire keratodermie,	Aandoening	2.5 P*	

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	Botnisch type			
227	Diphallus	Aandoening	0.02 BP	
1681	Diprosopus	Aandoening		33 Geval(len)
1766	Disequilibriumsyndroom	Aandoening		51 Geval(len)
293978	Disfunctie van adenohipofyse - variabele immuundeficiëntie-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
319171	Distale 17p13.1-microdeletiesyndroom	Aandoening		16 Geval(len)
261257	Distale 17p13.3-microdeletiesyndroom	Aandoening		16 Geval(len)
254351	Distale 7q11.23-microdeletiesyndroom	Aandoening		41 Geval(len)
261102	Distale 7q11.23-microduplicatiesyndroom	Aandoening		5 Geval(len)
293939	Distale Xq28-microduplicatiesyndroom	Aandoening		9 Geval(len)
399096	Distale anoctaminopathie	Aandoening		24 Geval(len)
251515	Distale artrogrypose type 10	Aandoening		53 Geval(len)
329457	Distale artrogrypose type 5D	Aandoening		33 Geval(len)
96148	Distale deletie 10q	Aandoening		40 Geval(len)
280325	Distale deletie 12p	Aandoening		8 Geval(len)
1590	Distale deletie 13q	Aandoening		150 Geval(len)
1596	Distale deletie 15q	Aandoening		30 Geval(len)
1620	Distale deletie 3p	Aandoening		34 Geval(len)
96125	Distale deletie 6p	Aandoening		35 Geval(len)
1642	Distale deletie 9p	Aandoening		89 Geval(len)
96102	Distale duplicatie 10q	Aandoening		40 Geval(len)
1745	Distale duplicatie 6p	Aandoening		40 Geval(len)
139525	Distale erfelijke motorische neuropathie	Aandoening		4

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	type 2			<i>Familie/Gezinnen</i>
314485	Distale hereditaire motorische neuropathie met aanvang in de vroege volwassenheid	Aandoening		3 Geval(len)
139552	Distale hereditaire motorische neuropathie, Jerash-type	Aandoening		30 Geval(len)
1307	Distale ledemaatdeficiënties - micrognathie-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
329478	Distale myopathie door VCP-mutatie met aanvang op volwassen leeftijd	Aandoening		9 Geval(len)
399086	Distale myopathie met aanvang in bovenste ledematen, Fins type	Aandoening		7 Geval(len)
178400	Distale myopathie met anterieure tibiale aanvang	Aandoening		4 Geval(len)
63273	Distale myopathie met betrokkenheid van posterieur been en anterieur hand	Aandoening		16 Geval(len)
488650	Distale myopathie, Tateyama-type	Aandoening		7 Geval(len)
399103	Distale nebuline myopathie	Aandoening		13 Geval(len)
139547	Distale spinale spieratrofie type 3	Aandoening		28 Geval(len)
314588	Distale triplicatie 15q	Subtype van aandoening		23 Geval(len)
244305	Dominante hypofosfatemie met nefrolithiase of osteoporose	Aandoening		12 Geval(len)
85192	Donutlaesies van calvaria - botfragiliteit-syndroom	Aandoening		20 Geval(len)
3214	Doofheid - blindheid - hypopigmentatie-syndroom, Jemenitisch type	Aandoening		2 Geval(len)
3217	Doofheid - dunne darmdiverticulose - neuropathie-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
254898	Doofheid - encefaloneuropathie - obesitas - valvulopathie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
3218	Doofheid - epifysaire dysplasie - kleine gestalte-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
3224	Doofheid - genitale anomalieën - metacarpale en metatarsale synostose-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
3220	Doofheid - glazuurhypoplasie - nageldefecten-syndroom	Aandoening		15 <i>Familie/Gezinnen</i>
94064	Doofheid - infertiliteit-syndroom	Aandoening		3 <i>Familie/Gezinnen</i>

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
85321	Doofheid - intellectuele achterstand-syndroom, Martin-Probst-type	Aandoening		3 Geval(len)
3232	Doofheid - malformatie van oor - aangezichtsverlamming-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
3230	Doofheid - oligodontie-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
3239	Doofheid - vitiligo - achalasie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
90024	Doofheid met aplasie van labyrint, microtie en microdontie	Aandoening		56 Geval(len)
3241	Doofheid-craniofaciaal syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
228371	Door voedsel veroorzaakt botulisme	Subtype van aandoening	0.1 /*	
70594	Doparesponsieve dystonie als gevolg van sepiapterinereductasedeficiëntie	Aandoening		43 Geval(len)
50817	Duane-anomalie - myopathie - scoliose-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
233	Duane-retractiesyndroom	Aandoening	10.0 P*	
529574	Duane-retractiesyndroom met congenitale doofheid	Aandoening		4 Geval(len)
3411	Dubbele uterus - hemivagina - renale agenesie-syndroom	Aandoening		60 Geval(len)
2251	Duimvorming - alopecie - pigmentanomalie-syndroom	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
1506	Dunne ribben - kokervormige botten - dysmorfie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
1203	Duodenumatresie	Aandoening	9.0 BP*	
1203	Duodenumatresie	Aandoening	9.0 P*	
314621	Duplicatie van hypofyse	Aandoening		38 Geval(len)
237	Duplicatie van urethra	Aandoening		300 Geval(len)
412	Dysbètalipoproteïnemie	Aandoening	7.8 P*	
412	Dysbètalipoproteïnemie	Aandoening	10.0 P	
41	Dyschromatosis symmetrica hereditaria	Aandoening		300 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
623789	Dysforie van lichaamsintegriteit	Aandoening	0.11 <i>P</i>	
99912	Dysgerminoom van ovarium	Aandoening	0.04 <i>I</i> *	
1775	Dyskeratosis congenita	Aandoening	0.1 <i>P</i> *	
2282	Dysmorphie - kleine gestalte - doofheid - geslachtsontwikkelingsstoornis-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
2104	Dysmorphie - pectus carinatum - gewrichtslaxiteit-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
1782	Dysosteosclerose	Aandoening		23 Geval(len)
1822	Dysplasia epiphysealis hemimelica	Aandoening	0.1 <i>I</i>	
1426	Dysplasie van Greenberg	Aandoening		10 Geval(len)
178355	Dysplasie van Smith-McCort	Aandoening		16 Geval(len)
2839	Dysplasie van bekken-schouder	Aandoening		10 Geval(len)
466695	Dysplasie van supratip	Aandoening		5 Geval(len)
3326	Dysplasie van thymus-nier-anus-long	Aandoening		3 Geval(len)
85191	Dysplasie, Singleton-Merten-type	Aandoening		22 Geval(len)
2204	Dysplastische corticale hyperostose, Kozlowski-Tsuruta-type	Subtype van aandoening		2 Geval(len)
2476	Dysrafie - gespleten lip/verhemelte - reductiedefect van ledemaat-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
85198	Dysspondylo-enchondromatose	Aandoening		16 Geval(len)
412217	Dystonie - afonie-syndroom	Aandoening		32 Geval(len)
521406	Dystonie - parkinsonisme - hypermanganesemie-syndroom	Aandoening		11 Geval(len)
210571	Dystonie 16	Aandoening		12 Geval(len)
589618	Dystonie 28	Aandoening		160 Geval(len)
199351	Dystonie-parkinsonisme met aanvang op volwassen leeftijd	Aandoening		14 Geval(len)
71517	Dystonie-parkinsonisme met snelle aanvang	Aandoening		100 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, *I* wijst op incidentiegegevens en *BP* wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
89843	Dystrofische epidermolysis bullosa pruriginosa	Aandoening		100 <i>Familie/Gezinnen</i>
199343	EAST-syndroom	Aandoening		26 Geval(len)
293936	EDICT-syndroom	Aandoening		4 <i>Familie/Gezinnen</i>
1896	EEC-syndroom	Aandoening	1.11 BP*	
1897	EEM-syndroom	Aandoening		7 <i>Familie/Gezinnen</i>
620368	EGF-gerelateerde primaire hypomagnesiëmie met intellectuele achterstand	Aandoening		11 Geval(len)
485418	EMILIN-1-gerelateerde bindweefselziekte	Aandoening		3 Geval(len)
611223	EN1-gerelateerd dorsoventraal syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
568065	EPHB4-gerelateerde lymfe-gerelateerde hydrops foetalis	Aandoening		2 <i>Familie/Gezinnen</i>
496751	EVEN-plus syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
642085	EXOC6B-gerelateerde spondylo-epimetafysaire dysplasie met gewrichtslaxiteit	Aandoening		6 Geval(len)
319218	Ebola hemorrhagische koorts	Aandoening		28220 Geval(len)
1880	Ebstein-malformatie van tricuspidalisklep	Aandoening	1.25 P*	
1880	Ebstein-malformatie van tricuspidalisklep	Aandoening	3.5 BP*	
1806	Ectodermale dysplasie - blindheid-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
247827	Ectodermale dysplasie - hyperhidrose - cutane syndactylie-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
247820	Ectodermale dysplasie - pili torti - cutane syndactylie-syndroom	Aandoening		22 Geval(len)
1883	Ectodermale dysplasie - sensorineurale doofheid-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
69083	Ectodermale dysplasie met natale tanden, Turnpenny-type	Aandoening		1 <i>Familie/Gezinnen</i>

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
1818	Ectodermale dysplasie, tricho-odonto-onychiaal type	Aandoening		7 Geval(len)
448270	Ectopia cordis	Aandoening	0.67 BP	
1884	Ectopia lentis - chorioretinale dystrofie - myopie-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
95712	Ectopie van schildklier	Aandoening	14.3 P*	
1892	Ectrodactylie - polydactylie-syndroom	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
1895	Edinburgh-malformatiesyndroom	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
1902	Ehrlichiose	Aandoening		50 Geval(len)
228240	Elastoderma	Aandoening		5 Geval(len)
180226	Embryonaal carcinoom	Aandoening	0.01 I*	
637051	Encefalitis door bornavirus	Aandoening		18 Geval(len)
1930	Encefalitis door herpes-simplexvirus	Aandoening	0.3 I	
2396	Encefalocraniocutane lipomatose	Aandoening		77 Geval(len)
319678	Encefalopathie - hypertrofische cardiomyopathie - tubulaire nierziekte-syndroom	Aandoening		1 Geval(len)
139406	Encefalopathie door deficiëntie van prosaposine	Aandoening		10 Geval(len)
527276	Encefalopathie door een defect van mitochondriale en peroxisomale deling	Aandoening		15 Geval(len)
833	Encefalopathie door sulfietoxidasedeficiëntie	Aandoening		100 Geval(len)
293955	Encefalopathie in de kindertijd door deficiëntie van thiaminepyrofosfokinase	Aandoening		5 Geval(len)
199332	Endocrien-cerebro-osteodysplasie-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
454723	Endometrioïd carcinoom van ovarium	Aandoening	0.81 I*	
2790	Endostale hyperostose, Worth-type	Aandoening		6 Familie/Gezinnen

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
85186	Endosteale sclerose - cerebellaire hypoplasie-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
63442	Engelvormige falango-epifysaire dysplasie	Aandoening		20 Geval(len)
83620	Enterische anendocrinose	Aandoening		7 Geval(len)
85438	Enthesitis-gerelateerde juveniele idiopathische artritis	Aandoening	5.7 P*	
449566	Eosinofiele angiocentrische fibrose	Aandoening		52 Geval(len)
402035	Eosinofiele colitis	Aandoening		196 Geval(len)
2070	Eosinofiele gastro-enteritis	Aandoening		280 Geval(len)
183	Eosinofiele granulomatose met polyangiitis	Aandoening	1.56 P*	
183	Eosinofiele granulomatose met polyangiitis	Aandoening	1.5 P	
183	Eosinofiele granulomatose met polyangiitis	Aandoening	0.18 I*	
251636	Ependymoom	Aandoening	0.16 I*	
231742	Epibulbair lipodermoid - preauriculair aanhangsel - polythelie-syndroom	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
35125	Epidermale naevus-syndroom	Aandoening		400 Geval(len)
46487	Epidermolysis bullosa acquisita	Aandoening	0.03 I*	
412181	Epidermolysis bullosa simplex door BP230-deficiëntie	Aandoening		2 Geval(len)
412189	Epidermolysis bullosa simplex door exofiline-5-deficiëntie	Aandoening		3 Geval(len)
2325	Epidermolysis bullosa simplex met anodontie/hypodontie	Aandoening		5 Geval(len)
257	Epidermolysis bullosa simplex met spierdystrofie	Aandoening		40 Geval(len)
2908	Epidermolysis bullosa van Kindler	Aandoening		250 Geval(len)
1825	Epifysaire dysplasie - gehoorverlies - dysmorphie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
1952	Epifysaire stippeling - osteoclastische hyperplasie-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
141077	Epignathus	Subtype van	0.0017 P	

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
		aandoening		
141077	Epignathus	Subtype van aandoening	1.68 BP	
1948	Epilepsie - microcefalie - skeletdysplasie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
1951	Epilepsie - teleangiëctasie-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
488635	Epilepsie met vroege aanvang - intellectuele achterstand - hersenanomalieën-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
79156	Epileptische aanvallen - intellectuele achterstand als gevolg van hydroxylysine-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
401953	Episodische ataxie met onduidelijke spraak	Aandoening		13 Geval(len)
79135	Episodische ataxie type 3	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
79136	Episodische ataxie type 4	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
211067	Episodische ataxie type 5	Aandoening		7 Geval(len)
209967	Episodische ataxie type 6	Aandoening		4 Geval(len)
209970	Episodische ataxie type 7	Aandoening		7 Geval(len)
98955	Epitheliale corneadystrofie van Lisch	Aandoening		36 Geval(len)
293381	Epitheliale terugkerende erosiedystrofie	Aandoening		186 Geval(len)
313920	Epstein-Barrvirus-geassocieerd gastrisch carcinoom	Aandoening	1.2 I	
2907	Erfelijke acrokeratotische poikilodermie	Aandoening		41 Geval(len)
289601	Erfelijke arteriële en articulaire meervoudige calcificatie-syndroom	Aandoening		16 Geval(len)
1867	Erfelijke bulleuze dystrofie, maculair type	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
221061	Erfelijke cerebrale caverneuze malformatie	Aandoening	15.0 P	
676	Erfelijke chronische pancreatitis	Aandoening	0.43 P*	
168583	Erfelijke cirrose op kinderleeftijd bij Noord-	Subtype van		36 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	Amerikaanse Indianen	aandoening		
210141	Erfelijke congenitale spastische tetraplegie	Aandoening		17 Geval(len)
168577	Erfelijke cryohydrocytose met verminderd stomatine	Aandoening		3 Geval(len)
313808	Erfelijke diffuse leuko-encefalopathie met axonale sferoïden en gepigmenteerde glia	Aandoening		27 Geval(len)
640	Erfelijke drukneuropathie	Aandoening	3.5 P*	
221043	Erfelijke fibroserende poikilodermie - peescontracturen - myopathie - longfibrose-syndroom	Aandoening		15 Geval(len)
469	Erfelijke fructose-intolerantie	Aandoening	5.0 P*	
774	Erfelijke hemorragische teleangiëctasie	Aandoening	16.0 P*	
3197	Erfelijke hyperekplexie	Aandoening		150 Geval(len)
79091	Erfelijke inclusielichaammyopathie - gewrichtscontracturen - oftalmoplegie-syndroom	Aandoening		21 Geval(len)
324381	Erfelijke inclusielichaammyopathie type 4	Aandoening		17 Geval(len)
523	Erfelijke leiomyomatose en niercelkanker	Aandoening		200 Geval(len)
90045	Erfelijke malabsorptie van folaat	Aandoening		30 Geval(len)
43115	Erfelijke myopathie met lactatacidose door ISCU-deficiëntie	Aandoening		19 Geval(len)
178464	Erfelijke myopathie met vroeg respiratoir falen	Aandoening		10 Familie/Gezinnen
1062	Erfelijke neurocutane malformatie	Aandoening		9 Familie/Gezinnen
30	Erfelijke orootacidurie	Aandoening		20 Geval(len)
79141	Erfelijke pijnlijke eeltplekken	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
221039	Erfelijke scleroserende poikilodermie, Weary-type	Aandoening		9 Geval(len)
280598	Erfelijke sensomotorische neuropathie met hyperelastische huid	Aandoening		4 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
320385	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie door TECPR2-mutatie	Aandoening		5 Geval(len)
139573	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie met doofheid en algehele ontwikkelingsachterstand	Aandoening		4 Geval(len)
139564	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie type 1B	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
970	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie type 2	Aandoening		35 Geval(len)
314381	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie type 6	Aandoening		4 Geval(len)
391397	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie type 7	Aandoening		3 Geval(len)
478664	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie type 8	Aandoening		11 Familie/Gezinnen
456318	Erfelijke sensorische neuropathie - doofheid - dementie-syndroom	Aandoening		6 Familie/Gezinnen
84093	Erfelijke thermosensitieve neuropathie	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
480851	Erfelijke trombocytopenie met myelofibrose met vroege aanvang	Aandoening		9 Geval(len)
3467	Erfelijke xanthinurie	Aandoening		150 Geval(len)
3467	Erfelijke xanthinurie	Aandoening	9.05 /*	
363400	Ernstig neurodegeneratief syndroom met lipodystrofie	Aandoening		10 Geval(len)
329249	Ernstig obesitas-insulineresistentiesyndroom door SH2B1-deficiëntie met vroege aanvang	Subtype van aandoening		13 Geval(len)
2715	Ernstig oculo-reno-cerebellair syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
3078	Ernstige X-gebonden intellectuele achterstand, Gustavson-type	Aandoening		7 Geval(len)
238329	Ernstige X-gebonden mitochondriale encefalomyopathie	Aandoening		2 Geval(len)
85165	Ernstige achondroplasie - ontwikkelingsachterstand - acanthosis nigricans-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
438207	Ernstige autosomaal recessieve macrothrombocytopenie	Aandoening		2 Geval(len)
300298	Ernstige congenitale hypochrome anemie	Aandoening		3 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	met ringsideroblasten			
331176	Ernstige congenitale neutropenie door G6PC3-deficiëntie	Aandoening		57 Geval(len)
423384	Ernstige congenitale neutropenie door JAGN1-deficiëntie	Aandoening		14 Geval(len)
369992	Ernstige dermatitis - meervoudige allergieën - metabole aftakeling-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
745	Ernstige erfelijke trombofilie als gevolg van congenitale proteïne C-deficiëntie	Aandoening	0.16 BP	
411543	Ernstige fosforibosylpyrofosfaat-synthetase-superactiviteit	Subtype van aandoening		33 Geval(len)
169157	Ernstige gecombineerde T- B+ immuundeficiëntie door CD45-deficiëntie	Aandoening		3 Geval(len)
169154	Ernstige gecombineerde T- B+ immuundeficiëntie door IL-7R-alfa-deficiëntie	Aandoening	0.15 BP	
228003	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie als gevolg van CORO1A-deficiëntie	Aandoening		9 Geval(len)
420573	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie als gevolg van CTPS1-deficiëntie	Aandoening		12 Geval(len)
317425	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie door DNA-PKcs-deficiëntie	Aandoening		2 Geval(len)
169095	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie door FOXN1-deficiëntie	Aandoening		9 Geval(len)
397787	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie door IKK2-deficiëntie	Aandoening		9 Geval(len)
504523	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie door LAT-deficiëntie	Aandoening		3 Geval(len)
280142	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie door LCK-deficiëntie	Aandoening		4 Geval(len)
277	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie door deficiëntie van adenosinedeaminase	Aandoening	0.3 BP*	
277	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie door deficiëntie van adenosinedeaminase	Aandoening	0.2 P*	
331206	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie door volledige RAG1/2-deficiëntie	Aandoening	1.0 P*	
79404	Ernstige gegeneraliseerde junctionele epidermolysis bullosa	Aandoening	0.17 BP	
488627	Ernstige groeiachterstand - strabisme - extensieve dermale melanocytose - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
169802	Ernstige hemofilie A	Subtype van aandoening	2.8 P*	
169793	Ernstige hemofilie B	Subtype van	0.8 P*	

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
		aandoening		
467176	Ernstige hypotonie - psychomotorische ontwikkelingsachterstand - strabisme - cardiaal septumdefect-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
466688	Ernstige intellectuele achterstand - agenesie van corpus callosum - faciale dysmorphie - cerebellaire ataxie-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
94066	Ernstige intellectuele achterstand - epilepsie - anale anomalieën - distale falangeale hypoplasie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
391307	Ernstige intellectuele achterstand - kleine gestalte - gedragsstoornissen - faciale dysmorphie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
397933	Ernstige intellectuele achterstand - progressieve postnatale microcefalie - stereotiepe handbewegingen op de middellijn-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
404473	Ernstige intellectuele achterstand - progressieve spastische diplegie-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
363686	Ernstige intellectuele achterstand - taalachterstand - strabisme - grimasserend gezicht - lange vingers-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
280763	Ernstige intellectuele achterstand en progressieve spastische paraplegie	Aandoening		15 Geval(len)
324307	Ernstige laterale tibiale kromming - kleine gestalte - milde scapula alata - milde faciale dysmorphie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
1236	Ernstige microbrachycefalie - intellectuele achterstand - athetoïde cerebrale parese-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
369939	Ernstige motorische en intellectuele achterstand - sensorineurale doofheid - dystonie-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
527450	Ernstige myopie - gegeneraliseerde gewrichtslaxiteit - kleine gestalte-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
209370	Ernstige neonataal optredende encefalopathie met microcefalie	Aandoening		30 Geval(len)
314655	Ernstige neonatale hypotonie - insulten - encefalopathie-syndroom door 5q31.3-microdeletie	Subtype van aandoening		7 Geval(len)
397593	Ernstige neonatale lactaatacidose door deficiëntie van NFS1-ISD11-complex	Aandoening		5 Geval(len)
500545	Ernstige neurologische ontwikkelingsstoornissen met voedingsproblemen - stereotiepe	Aandoening		6 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	handbewegingen - bilateraal cataract			
317	Erythrokeratoderma variabilis	Aandoening		200 Geval(len)
476096	Erythrokeratodermie - cardiomyopathie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
3318	Essentiële trombocytemie	Aandoening	0.48 <i>I</i> *	
1957	Esthesioneuroblastoom	Aandoening	0.02 <i>I</i> *	
51188	Ethylmalonencefalopathie	Aandoening		80 Geval(len)
597939	Euthyrotische hyperthyroxinemie met afwijkende serumwaarden voor transthyretine	Aandoening		23 Geval(len)
1962	Exostose - anetodermie - brachydactylie type E-syndroom	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
93930	Exstrofie van blaas	Subtype van aandoening	3.05 <i>BP</i>	
93929	Exstrofie van cloaca	Subtype van aandoening	0.75 <i>BP</i> *	
93929	Exstrofie van cloaca	Subtype van aandoening	0.54 <i>BP</i>	
209916	Extraskeletaal myxoid chondrosarcoom	Aandoening	0.2 <i>P</i> *	
1964	Extrasystolen - kleine gestalte - hyperpigmentatie - microcefalie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
617919	F12-geassocieerd auto-inflammatoir syndroom door koude	Aandoening		4 Geval(len)
306550	FADD-gerelateerde immuundeficiëntie	Aandoening		4 Geval(len)
166105	FASTKD2-gerelateerde infantiele mitochondriale encefalomyopathie	Aandoening		3 Geval(len)
2492	FATCO-syndroom	Aandoening		22 Geval(len)
404451	FBLN1-gerelateerde ontwikkelingsachterstand - anomalie van centraal zenuwstelsel - syndactylie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
313855	FGFR2-gerelateerde gebogen botdysplasie	Aandoening		11 Geval(len)
2045	FLOTCH-syndroom	Aandoening		6 Familie/Gezinnen

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
261144	FOXG1-syndroom door 14q12-microdeletie	Subtype van aandoening		3 Geval(len)
391372	FOXP1-syndroom	Aandoening		48 Geval(len)
247790	FTH1-gerelateerde ijzerstapeling	Aandoening		4 Geval(len)
1969	Faciale dysmorphie - anorexie - cachexie - oog- en huidanomalieën-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
352712	Faciale dysmorphie - immuundeficiëntie - livedo - kleine gestalte-syndroom	Aandoening		11 Geval(len)
412022	Faciale dysmorphie - lensdislocatie - anomalieën van voorste oogsegment - spontane filtratieblaasjes-syndroom	Aandoening		4 Familie/Gezinnen
1970	Faciale dysmorphie - macrocefalie - myopie - Dandy-Walker malformatie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
314555	Faciale dysmorphie - oculaire anomalieën - osteopenie - intellectuele achterstand - dentale anomalieën-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
284169	Faciale dysmorphie - ontwikkelingsachterstand - gedragsstoornissen-syndroom door 10p11.21p12.31-microdeletie	Subtype van aandoening		19 Geval(len)
466950	Faciale dysmorphie - ontwikkelingsachterstand - gedragsstoornissen-syndroom door puntmutatie in WAC	Subtype van aandoening		10 Geval(len)
1778	Faciale dysmorphie - sjaalscrotum - gewrichtslaxiteit-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
1973	Faciocardiorenaal syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
269	Facioscapulohumerale dystrofie	Aandoening	4.5 P*	
352636	Falangeaal microgeodisch syndroom	Aandoening		50 Geval(len)
93953	Familale ductus thyreoglossuscyste	Aandoening		22 Geval(len)
91387	Familiaal aneurysma van aorta thoracica en aortadissectie	Aandoening		22 Geval(len)
615	Familiaal atriummyxoom	Aandoening		17 Familie/Gezinnen
53296	Familiaal cutaan collagenoom	Aandoening		16 Geval(len)
391389	Familiaal episodisch pijnsyndroom met voornamelijk betrokkenheid van	Subtype van aandoening		21 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	bovenlichaam			
391392	Familiaal episodisch pijnsyndroom met voornamelijk betrokkenheid van onderste ledematen	Subtype van aandoening		28 Geval(len)
314777	Familiaal geïsoleerd hypofyseadenoom	Aandoening		150 Geval(len)
251274	Familiaal hyperaldosteronisme type III	Aandoening		7 Familie/Gezinnen
51083	Familiaal kort-QT-syndroom	Aandoening		80 Familie/Gezinnen
618	Familiaal melanoom	Aandoening	1.5 I*	
97290	Familiaal papillair schildkliercarcinoom met renale papillaire neoplasie	Aandoening		2 Geval(len)
871	Familiaal progressief hartgeleidingsdefect	Aandoening		50 Geval(len)
166282	Familiaal sick sinus-syndroom	Aandoening		11 Geval(len)
280406	Familiaal steroïdresistent nefrotisch syndroom met sensorineurale doofheid	Aandoening		13 Geval(len)
280397	Familiale Alzheimer-achtige prionziekte	Aandoening		2 Geval(len)
481662	Familiale Chilblain lupus	Aandoening		10 Familie/Gezinnen
535458	Familiale GPIHBP1-deficiëntie	Subtype van aandoening		10 Familie/Gezinnen
79293	Familiale LCAT-deficiëntie	Subtype van aandoening		70 Geval(len)
88619	Familiale acute necrotiserende encefalopathie	Aandoening		14 Familie/Gezinnen
733	Familiale adenomateuze polyposis	Aandoening	6.0 P*	
95700	Familiale adrenale hypoplasie met afwezig hypofysair luteïniserend hormoon	Aandoening		3 Geval(len)
228277	Familiale anetodermie	Aandoening		12 Familie/Gezinnen
530849	Familiale apolipoproteïne A5-deficiëntie	Subtype van aandoening		3 Familie/Gezinnen

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
436242	Familiale atriale tachyarritmie - infra-Hisiaanse hartgeleidingsziekte	Aandoening		7 Geval(len)
1768	Familiale caudale dysgenese	Aandoening		4 Geval(len)
464760	Familiale cavitaire papilafwijking	Aandoening		17 Geval(len)
444490	Familiale chylomicronemie-syndroom	Aandoening	0.97 P*	
451612	Familiale congenitale obstructie van ductus nasolacrimalis	Aandoening		4 Geval(len)
91498	Familiale congenitale paralyse van nervus trochlearis	Aandoening		6 Geval(len)
238722	Familiale congenitale spiegelbewegingen	Aandoening		75 Geval(len)
319189	Familiale corticale myoclonus	Aandoening		11 Geval(len)
313846	Familiale cutane teleangiëctasie en orofaryngeale kankerpredispositiesyndroom	Aandoening		24 Geval(len)
309020	Familiale deficiëntie van apolipoproteïne C-II	Subtype van aandoening		10 Familie/Gezinnen
1416	Familiale depositie van calciumpyrofosfaat	Aandoening		100 Familie/Gezinnen
95716	Familiale dyshormonogenese van schildklier	Aandoening	2.67 I	
95716	Familiale dyshormonogenese van schildklier	Aandoening	4.0 P*	
324588	Familiale dyskinesie en faciale myokymie	Aandoening		18 Geval(len)
85110	Familiale encefalopathie met neuroserpine-inclusielichamen	Aandoening		6 Familie/Gezinnen
154	Familiale geïsoleerde gedilateerde cardiomyopathie	Aandoening	2.91 I*	
154	Familiale geïsoleerde gedilateerde cardiomyopathie	Aandoening	17.5 P*	
99879	Familiale geïsoleerde hyperparathyreoïdie	Aandoening		100 Familie/Gezinnen
2238	Familiale geïsoleerde hypoparathyreoïdie	Aandoening		10 Familie/Gezinnen
2239	Familiale geïsoleerde hypoparathyreoïdie door agenesie van bijnierschors	Subtype van aandoening		2 Familie/Gezinnen

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
75326	Familiale geïsoleerde retinale arteriële tortuositeit	Aandoening		100 Geval(len)
411788	Familiale geïsoleerde trichomegalie	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
1551	Familiale goedaardige koperdeficiëntie	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
238475	Familiale hypercholanemie	Aandoening		23 Geval(len)
619953	Familiale hyperinflammatoire lymfoproliferatieve immuundeficiëntie	Aandoening		7 Geval(len)
424	Familiale hyperthyreoïdie door mutaties in TSH-receptor	Aandoening		28 Familie/Gezinnen
93372	Familiale hypocalciurische hypercalciëmie type 1	Subtype van aandoening	5.5 P	
352582	Familiale infantiele myoclonische epilepsie	Aandoening		7 Geval(len)
238578	Familiale klompvoet door 17q23.1q23.2-microduplicatie	Subtype van aandoening		4 Familie/Gezinnen
535453	Familiale lipase-maturatiefactor 1-deficiëntie	Subtype van aandoening		2 Familie/Gezinnen
401942	Familiale mediane schisis van boven- en onderlip	Aandoening		8 Geval(len)
165805	Familiale mesiale temporaalkwabepilepsie met febriele epileptische aanvallen	Aandoening		4 Geval(len)
495930	Familiale monosomie 7 syndroom	Aandoening		14 Familie/Gezinnen
538756	Familiale multipele discoïde fibromen	Aandoening		44 Geval(len)
922	Familiale nasale acilie	Aandoening		8 Geval(len)
464756	Familiale neuro-endocriene tumor van maag type 1	Aandoening		5 Geval(len)
569	Familiale of sporadische hemiplegische migraine	Aandoening	10.0 P*	
280403	Familiale omfalocel-syndroom met faciale dysmorphie	Aandoening		5 Geval(len)
1799	Familiale ontwikkelingsdysfasie	Aandoening		6 Familie/Gezinnen

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
2769	Familiale osteodysplasie, Anderson-type	Aandoening		4 Geval(len)
79084	Familiale partiële lipodystrofie, Köbberling-type	Aandoening		20 Geval(len)
280628	Familiale progressieve hyper- en hypopigmentatie	Aandoening		3 Familie/Gezinnen
488197	Familiale progressieve retinale dystrofie - iriscoloboom - congenitaal cataract-syndroom	Aandoening		9 Geval(len)
79147	Familiale reactieve perforerende collagenose	Aandoening		50 Geval(len)
168624	Familiale scafocefalie-syndroom, McGillivray-type	Aandoening		11 Geval(len)
84	Fanconi-anemie	Aandoening	0.3 P*	
84	Fanconi-anemie	Aandoening	0.62 BP*	
439854	Fatale congenitale hypertrofische cardiomyopathie als gevolg van glycogeenstapelingsziekte	Aandoening		10 Geval(len)
466	Fatale familiale insomnie	Aandoening		27 Geval(len)
280553	Fatale infantiele hypertonische myofibrillaire myopathie	Aandoening		11 Geval(len)
168566	Fatale mitochondriale ziekte door gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 3	Aandoening		7 Geval(len)
391343	Fatale postvirale neurodegeneratieve aandoening	Aandoening		2 Geval(len)
238621	Fecale incontinentie gerelateerd aan ileoanale anastomose met pouch	Aandoening	3.0 P*	
1988	Femoraal-faciaal syndroom	Aandoening		62 Geval(len)
2019	Femur-fibula-ulna-complex	Aandoening	1.5 BP*	
2330	Fenomeen van Kasabach-Merritt	Aandoening		300 Geval(len)
716	Fenylketonurie	Aandoening	11.4 BP*	
716	Fenylketonurie	Aandoening	4.1366 P	
716	Fenylketonurie	Aandoening	11.5079 P*	

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
716	Fenylketonurie	Aandoening	6.4 BP	
397922	Ferro-cerebro-cutaan syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
477650	Fibroblastische reuma	Aandoening		30 Geval(len)
2021	Fibrochondrogenese	Aandoening		20 Geval(len)
401920	Fibrolamellair hepatocellulair carcinoom	Aandoening	0.025 I*	
84090	Fibronectine-glomerulopathie	Aandoening		16 Familie/Gezinnen
2030	Fibrosarcoom	Aandoening	0.01 I*	
621758	Fibrose - neurodegeneratie - cerebrale angiomatose-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
1118	Fibulaire aplasie - ectrodactylie-syndroom	Aandoening		50 Geval(len)
1757	Fibulaire dimelie - diplopodie-syndroom	Aandoening		11 Geval(len)
2256	Fibulo-ulnaire hypoplasie - nieranomalieën-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
97232	Fingerprint body-myopathie	Aandoening		20 Geval(len)
79292	Fish-eye ziekte	Subtype van aandoening		30 Geval(len)
228227	Focale dermale elastose met late aanvang	Aandoening		5 Geval(len)
2092	Focale dermale hypoplasie	Aandoening		300 Geval(len)
352587	Focale epilepsie - intellectuele achterstand - cerebro-cerebellaire malformatie	Aandoening		7 Geval(len)
398166	Focale faciale dermale dysplasie	Aandoening		147 Geval(len)
79133	Focale faciale dermale dysplasie type I	Subtype van aandoening		81 Geval(len)
398173	Focale faciale dermale dysplasie type II	Subtype van aandoening		22 Geval(len)
1807	Focale faciale dermale dysplasie type III	Subtype van aandoening		20 Geval(len)
398189	Focale faciale dermale dysplasie type IV	Subtype van aandoening		21 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
48918	Focale myositis	Aandoening		115 Geval(len)
1915	Foetaal alcoholsyndroom	Aandoening	1.6 BP*	
294	Foetaal cytomegalovirussyndroom	Aandoening	40.0 P*	
1906	Foetaal valproaat-spectrumstoornis	Aandoening	1.02 BP*	
363409	Foetale akinesie - cerebrale en retinale hemorragie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
994	Foetale akinesie - deformatie-sequentie	Aandoening	0.6 BP*	
853	Foetale en neonatale allo-immune trombocytopenie	Aandoening	39.6307 P	
853	Foetale en neonatale allo-immune trombocytopenie	Aandoening	66.6667 BP	
465824	Foetale inkapseling syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
545	Folliculair lymfoom	Aandoening	37.0 P*	
545	Folliculair lymfoom	Aandoening	2.192 I*	
300552	Folliculaire cholangitis en pancreatitis	Aandoening		5 Geval(len)
2273	Folliculaire ichthyosis - alopecie - fotofobie-syndroom	Aandoening		40 Geval(len)
251290	Foramina parietalia met hypoplasie van clavicula	Aandoening		8 Geval(len)
3222	Fosforibosylpyrofosfaat-synthetase-superactiviteit	Aandoening		30 Familie/Gezinnen
397618	Foveale hypoplasie - decussatiedefect van nervus opticus - dysgenese van voorste oogsegment-syndroom	Aandoening		7 Familie/Gezinnen
2253	Foveale hypoplasie - preseniel cataract-syndroom	Aandoening		11 Geval(len)
908	Fragiele-X-syndroom	Aandoening	32.5 P	
908	Fragiele-X-syndroom	Aandoening	2.4 BP*	
908	Fragiele-X-syndroom	Aandoening	20.0 P*	
1791	Fronto-facio-nasale dysplasie	Aandoening		14 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
1826	Frontometafysaire dysplasie	Aandoening		100 Geval(len)
228390	Frontonasale dysplasie - alopecie - genitale anomalieën-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
521308	Frontonasale dysplasie - bifide neus - anomalieën van bovenste ledematen-syndroom	Aandoening		11 Geval(len)
306542	Frontonasale dysplasie - ernstige microftalmie - ernstige aangezichtsspleet-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
349	Fucosidose	Aandoening		161 Geval(len)
206554	Fukutine-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R13	Aandoening		5 Familie/Gezinnen
24	Fumarasedeficiëntie	Aandoening		40 Geval(len)
2067	GAPO-syndroom	Aandoening		60 Geval(len)
228423	GATA2-deficiëntie-spectrum	Aandoening		22 Geval(len)
438274	GCGR-gerelateerde hyperglucagonemie	Aandoening		8 Geval(len)
354	GM1-gangliosidose	Aandoening	0.75 BP*	
79255	GM1-gangliosidose type 1	Subtype van aandoening		200 Geval(len)
79256	GM1-gangliosidose type 2	Subtype van aandoening		50 Geval(len)
79257	GM1-gangliosidose type 3	Subtype van aandoening		70 Geval(len)
309246	GM2-gangliosidose, AB-variant	Aandoening		10 Geval(len)
363623	GMPPB-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R19	Aandoening		2 Geval(len)
2090	GMS-syndroom	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
592564	GNAO1-gerelateerd ontwikkelingsachterstand - insulten - bewegingsstoornis-spectrum	Aandoening		75 Geval(len)
602	GNE-myopathie	Aandoening	1.0 P	
589547	GRIN2B-gerelateerde ontwikkelingsachterstand, intellectuele	Aandoening		98 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	achterstand en autismespectrumstoornis			
2102	GTP-cyclohydrolase I-deficiëntie	Subtype van aandoening		16 Geval(len)
351	Galactosialidose	Aandoening		100 Geval(len)
353	Gamma-sarcoglycaan-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R5	Aandoening	0.2 P*	
100026	Gamma-zwareketenziekte	Subtype van aandoening		120 Geval(len)
314022	Gastrisch adenocarcinoom en proximale polyposis van maag	Aandoening		28 Geval(len)
44890	Gastro-intestinale stromale tumor	Aandoening	13.0 P*	
44890	Gastro-intestinale stromale tumor	Aandoening	1.0 I	
44890	Gastro-intestinale stromale tumor	Aandoening	1.0 I*	
2069	Gastrocutaan syndroom	Aandoening		24 Geval(len)
2368	Gastroschisis	Aandoening	16.9 BP*	
397596	Geactiveerd PI3K-delta-syndroom	Aandoening		250 Geval(len)
2952	Geadduceerde duimen - artrogrypose-syndroom, Christian-type	Aandoening		9 Geval(len)
440727	Gecombineerd hamartoom van retina en retinaal pigmentepitheel	Aandoening		120 Geval(len)
35909	Gecombineerde deficiëntie van factor V en factor VIII	Aandoening	0.5 P*	
600691	Gecombineerde deficiëntie van factor VII en factor X	Aandoening		7 Geval(len)
309111	Gecombineerde deficiëntie van pancreatisch lipase-colipase	Aandoening		3 Geval(len)
217390	Gecombineerde immuundeficiëntie als gevolg van DOCK8-deficiëntie	Aandoening		11 Geval(len)
231154	Gecombineerde immuundeficiëntie als gevolg van partiële RAG1-deficiëntie	Aandoening		9 Geval(len)
357237	Gecombineerde immuundeficiëntie door CARD11-deficiëntie	Aandoening		3 Geval(len)
542301	Gecombineerde immuundeficiëntie door CARMIL2-deficiëntie	Aandoening		21 Geval(len)
538958	Gecombineerde immuundeficiëntie door CD70-deficiëntie	Aandoening		6 Geval(len)
169090	Gecombineerde immuundeficiëntie door	Aandoening		10 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	CRAC-kanaaldysfunctie			
447737	Gecombineerde immuundeficiëntie door DOCK2-deficiëntie	Aandoening		5 Geval(len)
505227	Gecombineerde immuundeficiëntie door GINS1-deficiëntie	Aandoening		5 Geval(len)
357329	Gecombineerde immuundeficiëntie door IL21R-deficiëntie	Aandoening		6 Geval(len)
538963	Gecombineerde immuundeficiëntie door ITK-deficiëntie	Aandoening		13 Geval(len)
445018	Gecombineerde immuundeficiëntie door LRBA-deficiëntie	Aandoening		23 Geval(len)
397964	Gecombineerde immuundeficiëntie door MALT1-deficiëntie	Aandoening		3 Geval(len)
504530	Gecombineerde immuundeficiëntie door Moesin-deficiëntie	Aandoening		7 Geval(len)
317428	Gecombineerde immuundeficiëntie door ORAI1-deficiëntie	Subtype van aandoening		6 Geval(len)
431149	Gecombineerde immuundeficiëntie door OX40-deficiëntie	Aandoening		1 Geval(len)
596759	Gecombineerde immuundeficiëntie door Rela-haploinsufficiëntie	Aandoening		5 Geval(len)
314689	Gecombineerde immuundeficiëntie door STK4-deficiëntie	Aandoening		7 Geval(len)
476113	Gecombineerde immuundeficiëntie door TFRC-deficiëntie	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
238505	Gecombineerde immuundeficiëntie door deficiëntie van CD27	Aandoening		18 Geval(len)
221139	Gecombineerde immuundeficiëntie met facio-oculoskeletale anomalieën	Aandoening		2 Geval(len)
324535	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 11	Aandoening		32 Geval(len)
319514	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 13	Aandoening		2 Geval(len)
319519	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 14	Aandoening		5 Geval(len)
319524	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 15	Aandoening		16 Geval(len)
369913	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 17	Aandoening		20 Familie/Gezinnen
254920	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 2	Aandoening		1 Geval(len)
420728	Gecombineerde oxidatieve	Aandoening		2 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	fosforylatiedeficiëntie type 20			
420733	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 21	Aandoening		2 Geval(len)
444013	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 23	Aandoening		11 Geval(len)
444458	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 24	Aandoening		3 Geval(len)
447954	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 25	Aandoening		2 Geval(len)
477684	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 26	Aandoening		2 Geval(len)
477774	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 27	Aandoening		3 Geval(len)
478029	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 29	Aandoening		1 Geval(len)
478042	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 30	Aandoening		2 Geval(len)
565624	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 39	Aandoening		6 Geval(len)
254925	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 4	Aandoening		2 Geval(len)
254930	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 7	Aandoening		7 Geval(len)
319504	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 8	Aandoening		7 Geval(len)
319509	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 9	Aandoening		4 Geval(len)
99970	Gededifferentieerd liposaroom	Subtype van aandoening	0.27 I*	
90076	Gedeeltelijke diepe dermale en volledige-dikte brandwonden	Aandoening	10.0 P*	
3202	Gedehydrateerde erfelijke stomatocytose	Aandoening		20 Familie/Gezinnen
146	Gedifferentieerd schildkliercarcinoom	Aandoening	5.25 I	
146	Gedifferentieerd schildkliercarcinoom	Aandoening	2.0 I*	
2229	Gedilateerde cardiomyopathie - hypergonadotroop hypogonadisme-syndroom	Aandoening		20 Familie/Gezinnen
71274	Gedissemineerde peritoneale leiomyomatose	Aandoening		150 Geval(len)
411777	Gegeneraliseerd eruptief keratoacanthoom	Aandoening		40 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
51608	Gegeneraliseerde arteriële calcificatie in de kinderjaren	Aandoening		300 Geval(len)
494526	Gegeneraliseerde dyskinesie met orofaciale betrokkenheid met aanvang in de zuigelingentijd	Aandoening		8 Geval(len)
157798	Gekartelde polyposis-syndroom	Aandoening	1.0 /	
2935	Gekruiste polysyndactylie	Aandoening		12 Geval(len)
307766	Gekruild haar-acrale keratodermie-cariës-syndroom	Aandoening		14 Geval(len)
662	Gelenagelsyndroom	Aandoening		400 Geval(len)
2623	Geleofysische dysplasie	Aandoening		27 Geval(len)
220407	Gelimiteerde systemische sclerose	Subtype van aandoening		200 Geval(len)
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
79410	Gelokaliseerde dystrofische epidermolysis bullosa, pretibiale vorm	Subtype van aandoening		40 Familie/Gezinnen
251393	Gelokaliseerde junctionele epidermolysis bullosa	Aandoening		20 Geval(len)
231556	Gelokaliseerde junctionele epidermolysis bullosa met late aanvang - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
90398	Gelokaliseerde lichen myxoedematosus met gemengde eigenschappen van verschillende subtypes	Subtype van aandoening		10 Geval(len)
90399	Gelokaliseerde lichen myxoedematosus met monoklonale gammopathie of systemische symptomen	Subtype van aandoening		5 Geval(len)
180234	Gemengde kiemceltumor	Aandoening	0.01 /*	
324364	Gemengde scleroserende botdystrofie met extra-skeletale manifestaties	Aandoening		2 Geval(len)
2075	Genitopalatocardiaal syndroom	Aandoening		15 Geval(len)
85201	Genitopatellair syndroom	Aandoening		22 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
93398	Genochondromatose type 2	Aandoening		10 Geval(len)
251295	Gepigmenteerde paraveneuze retinochoroïdale atrofie	Aandoening		100 Geval(len)
2078	Geroderma osteodysplastica	Aandoening		50 Geval(len)
2983	Geslachtsontwikkelingsstoornis - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
2013	Gespleten gehemelte - grote oren - klein hoofd-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
2015	Gespleten gehemelte - kleine gestalte - vertebrale anomalieën-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
2010	Gespleten gehemelte - stijgbeugelfixatie - oligodontie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
71271	Gespleten hand - gespleten voet - doofheid-syndroom	Aandoening		22 Geval(len)
1995	Gespleten lip - retinopathie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
508476	Gespleten lip en verhemelte - craniofaciale dysmorphie - congenitaal hartdefect - gehoorverlies-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
2003	Gespleten lip/gehemelte - doofheid - sacraal lipoom-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
199306	Gespleten lip/verhemelte	Aandoening	80.0 BP	
3253	Gespleten lip/verhemelte - ectodermale dysplasie-syndroom	Aandoening		50 Geval(len)
2001	Gespleten lip/verhemelte - intestinale malrotatie - cardiopathie-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
2016	Gespleten verhemelte - laterale synechie-syndroom	Aandoening		11 Geval(len)
488232	Gespleten voet-misvorming - meso-axiale polydactylie-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
3248	Geïsoleerd distaal symfalangisme	Aandoening		8 Familie/Gezinnen
2345	Geïsoleerd syndroom van Klippel-Feil	Aandoening	2.0 P*	
2345	Geïsoleerd syndroom van Klippel-Feil	Aandoening	0.6 BP*	
718	Geïsoleerd syndroom van Pierre Robin	Aandoening	5.0 BP*	
217	Geïsoleerde Dandy-Walker malformatie	Aandoening	1.0 BP*	

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
217	Geïsoleerde Dandy-Walker malformatie	Aandoening	2.1 P*	
973	Geïsoleerde afwezigheid/hypoplasie van vingers exclusief duim, unilateraal	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
229717	Geïsoleerde agammaglobulinemie	Aandoening	0.3 P	
1048	Geïsoleerde anencefalie/exencefalie	Aandoening	35.0 BP*	
250923	Geïsoleerde aniridie	Aandoening	1.31 I*	
3387	Geïsoleerde anterieure cervicale hypertrichose	Aandoening		20 Geval(len)
637064	Geïsoleerde aplasie van oogzenuw	Aandoening		3 Geval(len)
86789	Geïsoleerde aplasie/hypoplasie van patella	Aandoening		5 Familie/Gezinnen
1134	Geïsoleerde arrhinie	Aandoening		20 Geval(len)
199326	Geïsoleerde autosomaal dominante hypomagnesiëmie, Glaudemans-type	Aandoening		21 Geval(len)
30391	Geïsoleerde biliaire atresie	Aandoening	2.9 BP*	
30391	Geïsoleerde biliaire atresie	Aandoening	18.5 BP	
294975	Geïsoleerde congenitale afwezigheid van bovenarm en onderarm met hand aanwezig	Aandoening	0.62 BP	
79143	Geïsoleerde congenitale anonychie	Aandoening		50 Geval(len)
88620	Geïsoleerde congenitale anosmie	Aandoening		15 Geval(len)
91396	Geïsoleerde cryptoftalmie	Aandoening		30 Geval(len)
1885	Geïsoleerde ectopia lentis	Aandoening		90 Geval(len)
93928	Geïsoleerde epispadie	Subtype van aandoening	2.4 BP*	
306527	Geïsoleerde erfelijke congenitale facialisparalyse	Aandoening		8 Familie/Gezinnen
448264	Geïsoleerde focale niet-epidermolytische palmoplantaire keratodermie	Aandoening		2 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
468666	Geïsoleerde gegeneraliseerde anhidrose met normale zweetklieren	Aandoening		7 Geval(len)
2440	Geïsoleerde gespleten hand-gespleten voet malformatie	Aandoening	5.4 BP*	
93323	Geïsoleerde hemimelie van fibula	Aandoening	1.1033 BP	
93323	Geïsoleerde hemimelie van fibula	Aandoening	1.1033 P	
93321	Geïsoleerde hemimelie van radius	Aandoening	2.5 BP	
93322	Geïsoleerde hemimelie van tibia	Aandoening	0.1 BP*	
93322	Geïsoleerde hemimelie van tibia	Aandoening	0.1 P*	
3265	Geïsoleerde humeroradiaale synostose	Aandoening		150 Geval(len)
3266	Geïsoleerde humeroradio-ulnaire synostose	Aandoening		30 Geval(len)
542657	Geïsoleerde hyperchlorhidrose	Aandoening		13 Geval(len)
637061	Geïsoleerde hypoplasie van oogzenuw	Aandoening		25 Geval(len)
480556	Geïsoleerde neonatale scleroserende cholangitis	Aandoening		4 Geval(len)
166119	Geïsoleerde osteopoikilose	Aandoening	2.0 P	
166119	Geïsoleerde osteopoikilose	Aandoening	2.0 I	
99885	Geïsoleerde permanente neonatale diabetes mellitus	Aandoening	0.38 BP*	
2924	Geïsoleerde polycystische leverziekte	Aandoening	1.0 P*	
633228	Geïsoleerde proximale femorale focale deficiëntie	Aandoening	1.55 P	
633228	Geïsoleerde proximale femorale focale deficiëntie	Aandoening	1.55 BP	
3269	Geïsoleerde radio-ulnaire synostose	Aandoening		350 Geval(len)
440713	Geïsoleerde sedoheptulokinasedeficiëntie	Aandoening		2 Geval(len)
457083	Geïsoleerde splenogonadale fusie	Aandoening		145 Geval(len)
209908	Geïsoleerde spraakapraxie op kinderleeftijd	Aandoening		22 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
3208	Geïsoleerde succinaat-CoQ-reductasedeficiëntie	Aandoening		37 Geval(len)
99731	Geïsoleerde sulfietoxidasedeficiëntie	Subtype van aandoening		50 Geval(len)
454750	Geïsoleerde tracheo-oesofageale fistel	Aandoening	2.2 BP	
454750	Geïsoleerde tracheo-oesofageale fistel	Aandoening	2.2 P	
583861	Geïsoleerde trombose van vena mesenterica	Aandoening	1.6 I*	
2025	Gingivale fibromatose - faciale dysmorfie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
2027	Gingivale fibromatose - progressieve doofheid-syndroom	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
620371	Gitelman-achtige tubulopathie van nier door mutatie van mitochondriaal DNA	Aandoening		14 Familie/Gezinnen
2084	Glaucoom - ectopia lentis - microsferofakie - stijve gewrichten - kleine gestalte-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
2085	Glaucoom - slaapapneu-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
238763	Glaucoom secundair aan sferofakie/ectopia lentis en megalocornea	Aandoening		12 Geval(len)
360	Glioblastoom	Aandoening	3.0 I	
360	Glioblastoom	Aandoening	2.52 I*	
360	Glioblastoom	Aandoening	1.0 P	
251582	Gliomatosis cerebri	Aandoening	0.01 I*	
251576	Gliosarcoom	Subtype van aandoening	0.03 I*	
141163	Glossopalatinale ankylose	Aandoening		30 Geval(len)
97280	Glucagonoom	Aandoening	0.005 I*	
25	Glutaryl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	Aandoening	1.0 BP	
407	Glycine-encefalopathie	Aandoening	0.17 P*	
713	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van fosfoglyceraatkinase 1-deficiëntie	Aandoening		30 Familie/Gezinnen

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
79259	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van glucose-6-fosfatasedeficiëntie type 1b	Subtype van aandoening		150 Geval(len)
99849	Glycogeenstapelingsziekte door deficiëntie van bèta-enolase in spier	Aandoening		1 Geval(len)
97234	Glycogeenstapelingsziekte door deficiëntie van fosfoglyceraatmutase	Aandoening		24 Geval(len)
715	Glycogeenstapelingsziekte door deficiëntie van fosforylasekinase in spier	Aandoening		30 Geval(len)
137625	Glycogeenstapelingsziekte door deficiëntie van glycogeensynthase in spier en hart	Aandoening		4 Geval(len)
264580	Glycogeenstapelingsziekte door hepatische fosforylasekinasedeficiëntie	Aandoening	1.0 BP*	
2089	Glycogeenstapelingsziekte door hepatische glycogeensynthasedeficiëntie	Aandoening		16 Geval(len)
365	Glycogeenstapelingsziekte door zure-maltasedeficiëntie	Aandoening	0.8 BP*	
365	Glycogeenstapelingsziekte door zure-maltasedeficiëntie	Aandoening	3.0 P*	
420429	Glycogeenstapelingsziekte door zure-maltasedeficiëntie, late aanvang	Subtype van aandoening	1.75 BP	
263297	Glycogeenstapelingsziekte met ernstige cardiomyopathie door deficiëntie van glycogenine	Aandoening		1 Geval(len)
364	Glycogeenstapelingsziekte type 1	Aandoening	1.0 BP	
79258	Glycogeenstapelingsziekte type 1a	Subtype van aandoening	1.0 BP*	
367	Glycogeenstapelingsziekte type 4	Aandoening	0.1 BP	
371	Glycogeenstapelingsziekte type 7	Aandoening		100 Geval(len)
99971	Goed gedifferentieerd liposaroom	Subtype van aandoening	0.51 I*	
1179	Goedaardig paroxysmaal tonisch omhoogdraaien van ogen in de kindertijd met ataxie	Aandoening		12 Geval(len)
252164	Goedaardig schwannoom	Aandoening	6.0 P*	
324581	Goedaardige Samaritaanse congenitale myopathie	Aandoening		4 Geval(len)
494541	Goedaardige chorea - striatale betrokkenheid-syndroom met aanvang in de kindertijd	Aandoening		3 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
251287	Goedaardige concentrische annulaire maculadystrofie	Aandoening		27 Geval(len)
1949	Goedaardige familiale neonatale epilepsie	Aandoening		100 Familie/Gezinnen
140927	Goedaardige familiale neonatale-infantiele insulten	Aandoening		10 Familie/Gezinnen
166305	Goedaardige infantiele epileptische aanvallen geassocieerd met milde gastro-enteritis	Aandoening		100 Geval(len)
166308	Goedaardige infantiele focale epilepsie met pieken en golven in de middellijn tijdens de slaap	Aandoening		36 Geval(len)
71518	Goedaardige paroxysmale torticollis in zuigelingenperiode	Aandoening		150 Geval(len)
1986	Gollop-Wolfgangcomplex	Aandoening		200 Geval(len)
1770	Gonadale dysgenese, XY-type - geassocieerde anomalieën-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
33111	Granulomateuze slappe huid	Aandoening		50 Geval(len)
900	Granulomatose met polyangiitis	Aandoening	0.85 I*	
900	Granulomatose met polyangiitis	Aandoening	9.0 P*	
293375	Grayson-Wilbrandt-corneadystrofie	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
721	Grijze bloedplaatjes-syndroom	Aandoening		60 Geval(len)
391348	Groei- en ontwikkelingsachterstand - hypotonie - visuele beperking - lactaatacidose-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
3035	Groeiachterstand - hydrocefalie - longhypoplasie-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
541423	Groeiachterstand - intellectuele achterstand - hepatopathie-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
73272	Groeiachterstand door deficiëntie van insulineachtige groeifactor I	Aandoening		5 Geval(len)
391366	Groeiretardatie - milde ontwikkelingsachterstand - chronische hepatitis-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
626	Grote congenitale melanocytair naevus	Aandoening	2.75 P*	

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
500095	Grote gestalte - intellectuele achterstand - renale anomalieën-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
329191	Grote gestalte - lange hallucies - multiële extra epifysen-syndroom	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
382	Guanidinoacetaat-methyltransferasedeficiëntie	Aandoening		80 Geval(len)
414	Gyrate atrofie van choroidea en retina	Aandoening		200 Geval(len)
168569	H-syndroom	Aandoening		100 Geval(len)
73229	HANAC-syndroom	Aandoening		6 Familie/Gezinnen
2119	HEC-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
436141	HIDEA-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
79230	HJV- of HAMP-gerelateerde hemochromatose	Aandoening		74 Geval(len)
55596	HNRNPD-gerelateerde limb-girdle-spiërdystrofie D3	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
391417	HSD10-ziekte	Aandoening		37 Geval(len)
85295	HSD10-ziekte, atypisch type	Subtype van aandoening		5 Geval(len)
391457	HSD10-ziekte, neonataal type	Subtype van aandoening		3 Geval(len)
482077	HTRA1-gerelateerde autosomaal dominante ziekte van cerebrale kleine bloedvaten	Aandoening		21 Geval(len)
2109	Hallermann-Streiff-achtig syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
2110	Hallux varus - preaxiale polysyndactylie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
457	Harlekijnichthyosis	Aandoening		200 Geval(len)
199282	Harlekijnsyndroom	Aandoening		100 Geval(len)
1350	Hart-handsyndroom type 2	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
168796	Hart-handsyndroom, Sloveens type	Aandoening		14 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
137628	Hartanomalieën - heterotaxie-syndroom	Aandoening		9 Geval(len)
228410	Hartanomalieën - kleine gestalte - gewrichtshypermobiliteit - faciale dysmorphie-syndroom	Aandoening		19 Geval(len)
1338	Hartdefect - tonghamartoom - polysyndactylie-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
1354	Hartdefecten - verkorte ledematen-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
2118	Hawkinsinurie	Aandoening		5 Familie/Gezinnen
562509	Heem-oxygenase-1-deficiëntie	Aandoening		3 Geval(len)
398971	Heldercellig adenocarcinoom van ovarium	Aandoening	0.32 I*	
319276	Heldercellig renaal carcinoom	Aandoening	1.99 I*	
86813	Helicoïde peripapillaire chorioretinale degeneratie	Aandoening		100 Geval(len)
95719	Hemiagenesie van schildklier	Aandoening	25.0 P	
306741	Hemidystonie-hemiatrofie-syndroom	Aandoening		100 Geval(len)
141148	Hemifaciale myohyperplasie	Aandoening		12 Geval(len)
276280	Hemihyperplasie - multipele lipomatose-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
306669	Hemiparkinsonisme-hemiatrofie-syndroom	Aandoening		68 Geval(len)
98878	Hemofilie A	Aandoening	4.85 P	
98878	Hemofilie A	Aandoening	8.0 P*	
98878	Hemofilie A	Aandoening	11.25 BP	
98879	Hemofilie B	Aandoening	3.0 P*	
98879	Hemofilie B	Aandoening	1.665 BP	
357008	Hemolytisch-uremisch syndroom met DGKE-deficiëntie	Aandoening		47 Geval(len)
86817	Hemolytische anemie door adenylaatindeficiëntie	Aandoening		7 Familie/Gezinnen

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
712	Hemolytische anemie door deficiëntie van glucofosfaatisomerase	Aandoening		50 Geval(len)
90030	Hemolytische anemie door deficiëntie van glutathionreductase	Aandoening		3 Geval(len)
766	Hemolytische anemie door deficiëntie van pyruvaatkinase in rode bloedcellen	Aandoening	5.0 P*	
340	Hemorragische koorts - renaal syndroom	Aandoening	0.74 I*	
340	Hemorragische koorts - renaal syndroom	Aandoening	37.0 P*	
178396	Hemorragische ziekte door Pittsburgh-mutatie in alfa-1-antitrypsine	Aandoening		4 Geval(len)
324632	Hendra-virusinfectie	Aandoening		7 Geval(len)
2031	Hepatische fibrose - renale cysten - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
79124	Hepatische veno-occlusieve ziekte - immuundeficiëntie-syndroom	Aandoening		28 Geval(len)
90073	Hepatitis B-herinfectie na levertransplantatie	Aandoening	2.0 P*	
402823	Hepatitis delta	Aandoening	40.0 P*	
137681	Hepato-encefalopathie door gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 1	Aandoening		2 Geval(len)
95159	Hepato-erythropoëtische porfyrie	Aandoening		40 Geval(len)
449	Hepatoblastoom	Aandoening	0.02 I*	
29072	Hereditair feochromocytoom-paraganglioom	Aandoening	0.3 I	
271861	Hereditaire ATTR-amyloïdose	Aandoening	0.2222 P	
398088	Hereditaire cryohydrocytose met normaal stomatine	Aandoening		53 Geval(len)
26106	Hereditaire diffuse maagkanker	Aandoening	1.5 I*	
302	Hereditaire epidermodysplasia verruciformis	Aandoening		200 Geval(len)
98434	Hereditaire gecombineerde deficiëntie van vitamine K-afhankelijke stollingsfactoren	Aandoening		30 Familie/Gezinnen
163	Hereditaire hyperferritinemie - cataract-syndroom	Aandoening		120 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
217407	Hereditaire hypotrichose met recidiverende huidblaasjes	Aandoening		4 Geval(len)
90117	Hereditaire motorische en sensorische neuropathie, Okinawa-type	Aandoening		120 Geval(len)
306577	Hereditaire natriumkanalopathie-gerelateerde dunnevezelneuropathie	Aandoening		8 Geval(len)
279943	Hereditaire neutrofilie	Aandoening		16 Geval(len)
104	Hereditaire opticusneuropathie van Leber	Aandoening	4.3 P	
104	Hereditaire opticusneuropathie van Leber	Aandoening	2.3 P*	
168615	Hereditaire persistentie van alfa-foetoproteïne	Aandoening		19 Familie/Gezinnen
619233	Hereditaire persistentie van foetaal hemoglobine - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		9 Geval(len)
158025	Hereditaire progressieve mucineuze histiocytose	Aandoening		18 Geval(len)
275777	Hereditaire pulmonale arteriële hypertensie	Subtype van aandoening	0.08 P*	
999	Hermelijn-fenotype	Aandoening		6 Geval(len)
314432	Hernia spiegelii - cryptorchidie-syndroom	Aandoening		15 Geval(len)
137599	Herpes-simplexvirus stromale keratitis	Aandoening	4.2091 P	
209905	Hersenen - long - schildklier-syndroom	Aandoening		100 Geval(len)
500150	Hersenmalformaties - musculoskeletale afwijkingen - faciale dysmorphie - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		33 Geval(len)
178506	Hersenverkalking, Rajab-type	Aandoening		8 Geval(len)
2412	Heupluxatie - dysmorphie-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
189	Hidrotische ectodermale dysplasie	Aandoening	1.0 P*	
1808	Hidrotische ectodermale dysplasie, Christianson-Fourie-type	Aandoening		6 Geval(len)
1809	Hidrotische ectodermale dysplasie, Halal-type	Aandoening		4 Geval(len)
2158	Histidinurie - defect van niertubulus-	Aandoening		5 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	syndroom			
137675	Histiocytoïde cardiomyopathie	Aandoening		100 Geval(len)
363396	Hoge myopie - sensorineurale doofheid-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
2162	Holoprosencefalie	Aandoening	13.4 BP*	
2163	Holoprosencefalie - craniosynostose-syndroom	Aandoening		11 Geval(len)
3186	Holoprosencefalie - radiale, cardiale en renale anomalieën-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
394	Homocystinurie door deficiëntie van cystathionine- β -synthase	Aandoening	0.3 BP	
394	Homocystinurie door deficiëntie van cystathionine- β -synthase	Aandoening	1.65 P*	
622	Homocystinurie zonder methylmalonacidurie	Aandoening		73 Geval(len)
391665	Homozygote familiale hypercholesterolemie	Aandoening	0.3194 P	
231080	Hooggradige dysplasie bij patiënten met Barrett-oesofagus	Aandoening	36.0 P*	
228116	Hughes-Stovinsyndroom	Aandoening		30 Geval(len)
293165	Huidfragiliteit - wollig haar - palmoplantaire keratodermie-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
94056	Humero-ulnaire synostose	Aandoening		5 Geval(len)
498474	Hyaline fibromatose syndroom	Aandoening		150 Geval(len)
1397	Hydrocefalie - cerebellaire agenesie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
2181	Hydrocefalie - grote gestalte - gewrichtslaxiteit-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
2184	Hydrocefalie - lage umbilicale insertie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
2183	Hydrocefalie - obesitas - hypogonadisme-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
2186	Hydrocefalus - blauwe sclerae - nefropathie-syndroom	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
2180	Hydrocefalus - costovertebrale dysplasie - anomalie van Sprengel-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
2182	Hydrocefalus met stenose van aquaduct van Sylvius	Subtype van aandoening	1.7 BP	

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
2182	Hydrocefalus met stenose van aquaduct van Sylvius	Subtype van aandoening	1.7 <i>P</i>	
528091	Hydrops - lactaatacidose - sideroblastische anemie - multisysteemfalen-syndroom	Aandoening		1 Geval(<i>len</i>)
79155	Hydroxykynureninurie	Aandoening		30 Geval(<i>len</i>)
309147	Hyper-bèta-alaninemie	Aandoening		3 Geval(<i>len</i>)
927	Hyperammoniëmie door deficiëntie van N-acetylglutamaatsynthetase	Aandoening		99 Geval(<i>len</i>)
401948	Hyperammoniëmische encefalopathie door deficiëntie van koolzuuranhydrase VA	Aandoening		4 Geval(<i>len</i>)
168588	Hyperandrogenisme door cortisonereductasedeficiëntie	Aandoening		11 Geval(<i>len</i>)
276405	Hyperbiliverdinemie	Aandoening		2 Geval(<i>len</i>)
209902	Hypercholesterolemie door deficiëntie van cholesterol-7-alfa-hydroxylase	Aandoening		24 Geval(<i>len</i>)
83639	Hypercoagulabiliteit-syndroom door deficiëntie van glycosylfosfatidylinositol	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
163985	Hyperekplexie - epilepsie-syndroom	Aandoening		4 Geval(<i>len</i>)
369979	Hyperfalangie van vingers - teenanomalieën - ernstige pectus excavatum-syndroom	Aandoening		2 Geval(<i>len</i>)
508523	Hyperfenylalaninemie door DNAJC12-deficiëntie	Aandoening		6 Geval(<i>len</i>)
238583	Hyperfenylalaninemie door deficiëntie van tetrahydrobiopterine	Aandoening	0.2 <i>P</i>	
247262	Hyperfosfatase - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		24 Geval(<i>len</i>)
2410	Hypergonadotroop hypogonadisme - cataract-syndroom	Aandoening		3 Geval(<i>len</i>)
343	Hyperimmunoglobulinemie D met periodieke koorts	Subtype van aandoening		200 Geval(<i>len</i>)
324575	Hyperinsulinisme door HNF1A-deficiëntie	Aandoening		2 Geval(<i>len</i>)
263458	Hyperinsulinisme door INSR-deficiëntie	Aandoening		10 Geval(<i>len</i>)
276556	Hyperinsulinisme door UCP2-deficiëntie	Aandoening		2 Geval(<i>len</i>)
71212	Hyperinsulinisme door deficiëntie van korteketen-3-hydroxylacyl-CoA-dehydrogenase	Aandoening		10 Geval(<i>len</i>)
682	Hyperkaliëmische periodieke paralyse	Aandoening	0.5 <i>P*</i>	

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
1336	Hyperkeratose-hyperpigmentatie-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
91135	Hyperlaxiteit van huid door deficiëntie van vitamine K-afhankelijke stollingsfactor	Aandoening		11 Geval(len)
285	Hypermobiel syndroom van Ehlers-Danlos	Aandoening	12.5 P*	
415	Hyperornithinemie - hyperammoniëmie - homocitrullinurie-syndroom	Aandoening		111 Geval(len)
3416	Hyperostosis corticalis generalisata	Aandoening		35 Geval(len)
443098	Hyperostosis cranialis interna	Aandoening		13 Geval(len)
99880	Hyperparathyreoïdie - kaaktumor-syndroom	Aandoening		100 Geval(len)
2211	Hypertelorisme - hypospadie - polysyndactylie-syndroom	Aandoening		3 Familie/Gezinnen
2213	Hypertelorisme - microtie - aangezichtsspleet-syndroom	Aandoening		9 Geval(len)
293958	Hypertelorisme - preauriculaire fistel - punctale fistels - doofheid-syndroom	Aandoening		13 Geval(len)
2220	Hypertrichosis cubiti	Aandoening		28 Geval(len)
2222	Hypertrichosis lanuginosa congenita	Aandoening		100 Geval(len)
324525	Hypertrofische cardiomyopathie met nieranomalieën door mutatie van mitochondriaal DNA	Aandoening		3 Geval(len)
2224	Hypertryptofanemie	Aandoening		12 Geval(len)
363694	Hyperurikemie - pulmonale hypertensie - nierfalen - alkalose-syndroom	Aandoening		4 Familie/Gezinnen
251523	Hyperzinkemie en hypercalprotectinemie	Aandoening		18 Geval(len)
2435	Hypo- en hypermelanotische cutane maculae - vertraagde groei - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		14 Geval(len)
293964	Hypo-insulinemische hypoglycemie en hemihypertrofie van lichaam	Aandoening		5 Geval(len)
429	Hypochondroplasie	Aandoening	3.0303 BP	
429	Hypochondroplasie	Aandoening	3.0303 P	

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
300385	Hypofysecarcinoom	Aandoening	0.04 <i>I*</i>	
300385	Hypofysecarcinoom	Aandoening	0.87	
641350	Hypofysitis geïnduceerd door immuuntherapie	Aandoening	12.8074 <i>I*</i>	
989	Hypoglossie - hypodactylie-syndroom	Aandoening		47 Geval(len)
2233	Hypogonadisme - mitralisklepprolaps - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
293967	Hypogonadotroop hypogonadisme - ernstige microcefalie - sensorineuraal gehoorverlies - dysmorphie-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
2230	Hypogonadotroop hypogonadisme - frontopariëtale alopecie-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
2235	Hypogonadotroop hypogonadisme - retinitis pigmentosa-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
363523	Hypohidrose - glazuurhypoplasie - palmoplantaire keratodermie - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		12 Geval(len)
528105	Hypohidrose - verstoorde elektrolytenbalans - disfunctie van traanklieren - ichthyosis-xerostomie-syndroom	Aandoening		22 Geval(len)
238468	Hypohidrotische ectodermale dysplasie	Aandoening	6.7 <i>P*</i>	
1882	Hypohidrotische ectodermale dysplasie - hypothyreoïdie - ciliaire dyskinesie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
98813	Hypohidrotische ectodermale dysplasie met immuundeficiëntie	Aandoening	0.2 <i>BP*</i>	
681	Hypokaliëmische periodieke paralyse	Aandoening	1.0 <i>P*</i>	
1790	Hypomandibulaire faciocraniale dysostose	Aandoening		3 Geval(len)
447893	Hypomyelinisatie - cerebellaire atrofie - hypoplasie van corpus callosum-syndroom	Subtype van aandoening		4 Geval(len)
85163	Hypomyelinisatie - congenitaal cataract-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
139441	Hypomyelinisatie met atrofie van basale ganglia en cerebellum	Aandoening		19 Geval(len)
363412	Hypomyelinisatie met betrokkenheid van hersenstam en ruggenmerg en beenspasticiteit	Aandoening		13 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
599376	Hypomyelinisatie van vroeg myeliniserende structuren	Aandoening		20 Geval(len)
137639	Hypomyeliniserende leukodystrofie - ataxie - hypodontie - hypomyelinisatie-syndroom	Subtype van aandoening		8 Geval(len)
2680	Hypomyeliniserende neuropathie - artrogrypose-syndroom	Aandoening		9 Geval(len)
2237	Hypoparathyreoïdie - sensorineurale doofheid - nierziekte-syndroom	Aandoening		180 Geval(len)
324561	Hypopigmentatie - puntvormige palmoplantaire keratodermie-syndroom	Aandoening		6 Familie/Gezinnen
2007	Hypoplasie van kraakbeen van neusvleugel - coloboom - telecanthus-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
2255	Hypoplasie van pancreas - diabetes - congenitale hartziekte-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
3026	Hypoplasie van radiale straal - choane atresie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
2252	Hypoplasie van radius - trifalangeale duimen - hypospadie - maxillair diasteem-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
95720	Hypoplasie van schildklier	Aandoening	3.5 P	
1122	Hypoplasie van ulna - gespleten voet-syndroom	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
2249	Hypoplasie van ulna - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
3207	Hypoplasie van witte stof - agenesie van corpus callosum - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
722	Hypoplasminogenemie	Aandoening	0.16 P*	
2248	Hypoplastisch linkerhartsyndroom	Aandoening	18.0 BP	
2248	Hypoplastisch linkerhartsyndroom	Aandoening	15.1 BP*	
293864	Hypoplastische pancreas - intestinale atresie - hypoplastische galblaas-syndroom	Aandoening		16 Geval(len)
2250	Hyposmie - nasale en oculaire hypoplasie - hypogonadotroop hypogonadisme-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
2261	Hypospadie - intellectuele achterstand, Goldblatt-type-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
163690	Hypotonie - cystinurie-syndroom	Aandoening		22 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
79507	Hypotonie - niet-gedijen - microcefalie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
137908	Hypotonie met melkzuuracidemie en hyperammoniëmie	Aandoening		4 Geval(len)
69735	Hypotrichose - lymfoedeem - teleangiëctasie - renaal defect-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
1573	Hypotrichose met juveniele maculadegeneratie	Aandoening		50 Geval(len)
330029	Hypotrichose-dooftheid syndroom	Aandoening		1 Geval(len)
2266	Hypotrichose-intellectuele achterstand, Lopes-type	Aandoening		2 Geval(len)
307936	Hypotrichose-osteolyse-periodontitis-palmoplantaire keratodermie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
55654	Hypotrichosis simplex	Aandoening		38 Geval(len)
2268	ICF-syndroom	Aandoening		66 Geval(len)
477661	IL-21-gerelateerde infantiele inflammatoire darmziekte	Aandoening		3 Geval(len)
85173	IMAGe-syndroom	Aandoening		28 Geval(len)
597623	IRF2BPL-gerelateerd syndroom van regressieve neurologische ontwikkelingsstoornis - dystonie - insulden	Aandoening		19 Geval(len)
209981	IRIDA-syndroom	Aandoening		75 Geval(len)
209943	IRVAN-syndroom	Aandoening		30 Geval(len)
352479	ISPD-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R20	Aandoening		8 Geval(len)
439254	ITM2B-amyloïdose	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
457375	ITPA-gerelateerde letale infantiele neurologische stoornis met cataract en cardiale betrokkenheid	Aandoening		7 Geval(len)
2307	IVIC-syndroom	Aandoening		4 Familie/Gezinnen
254509	Iatrogeen botulisme	Subtype van aandoening		180 Geval(len)
2269	Ichthyosis - alopecie - eclabium - ectropion - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
2274	Ichthyosis - hepatosplenomegalie - cerebellaire degeneratie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
91132	Ichthyosis - hypotrichose-syndroom	Aandoening		11 Geval(len)
2278	Ichthyosis - intellectuele achterstand - dwerggroei - nierfunctiestoornis-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
363992	Ichthyosis - kleine gestalte - brachydactylie - microsferofakie-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
2272	Ichthyosis - orale en digitale anomalieën-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
88621	Ichthyosis - prematuriteit-syndroom	Aandoening		16 Familie/Gezinnen
79503	Ichthyosis hystrix van Curth-Macklin	Aandoening		10 Geval(len)
567548	Idiopathisch steroïdresistent nefrotisch syndroom	Aandoening	0.2582 I	
930	Idiopathische achalasie	Aandoening	8.0 P	
930	Idiopathische achalasie	Aandoening	0.77 I	
724	Idiopathische acute eosinofiele pneumonie	Aandoening		100 Geval(len)
139423	Idiopathische acute transversale myelitis	Subtype van aandoening	0.25 I*	
88	Idiopathische aplastische anemie	Aandoening	0.4 P*	
33208	Idiopathische hypersomnie	Aandoening	30.0 P*	
238624	Idiopathische intracraniële hypertensie	Aandoening	14.0 P*	
45452	Idiopathische neonatale atriumflutter	Aandoening	1.5 BP*	
280921	Idiopathische panuveïtis	Aandoening	2.0194 P*	
280921	Idiopathische panuveïtis	Aandoening	0.5051 I*	
494428	Idiopathische pleuroparenchymale fibro-elastose	Aandoening		37 Geval(len)
275766	Idiopathische pulmonale arteriële hypertensie	Subtype van aandoening	1.1 P*	
2032	Idiopathische pulmonale fibrose	Aandoening	16.125 P	
2032	Idiopathische pulmonale fibrose	Aandoening	5.55 I	

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
99931	Idiopathische pulmonale hemosiderose	Aandoening	0.0425 <i>I</i> *	
422	Idiopathische/erfelijke pulmonale arteriële hypertensie	Aandoening	1.0 <i>P</i> *	
49041	IgG4-gerelateerde retroperitoneale fibrose	Subtype van aandoening	0.35 <i>I</i> *	
42062	Iminoglycinurie	Aandoening	6.67 <i>BP</i> *	
42062	Iminoglycinurie	Aandoening	6.68 <i>P</i> *	
1830	Immuno-ossale dysplasie, Schimke-type	Aandoening		133 Geval(len)
169100	Immuundeficiëntie door CD25-deficiëntie	Aandoening		2 Geval(len)
331187	Immuundeficiëntie door MASP-2-deficiëntie	Aandoening		1 Geval(len)
70592	Immuundeficiëntie door deficiëntie van interleukine 1-receptorgeassocieerd kinase 4	Aandoening		49 Geval(len)
331190	Immuundeficiëntie door ficolin3-deficiëntie	Aandoening		1 Geval(len)
34592	Immuundeficiëntie door verstoorde expressie van MHC klasse I	Aandoening		30 Geval(len)
572	Immuundeficiëntie door verstoorde expressie van MHC klasse II	Aandoening		179 Geval(len)
619941	Immuundeficiëntie door verstoorde fagocytose en migratie van neutrofielen	Aandoening		3 Geval(len)
200418	Immuundeficiëntie met factor I-anomalie	Aandoening		35 Familie/Gezinnen
238569	Immuundisregulatie - inflammatoire darmziekte - artritis - recidiverende infecties-syndroom	Aandoening		80 Geval(len)
529977	Immuundisregulatie - inflammatoire darmziekte - artritis - recurrenente infecties - lymfopenie-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
206569	Immuungemedieerde necrotiserende myopathie	Aandoening		300 Geval(len)
3002	Immuuntrombocytopenie	Aandoening	25.0 <i>P</i> *	
3002	Immuuntrombocytopenie	Aandoening	6.75 <i>I</i> *	
52430	Inclusielichaammyopathie met botziekte van Paget en frontotemporale dementie	Aandoening		26 Familie/Gezinnen

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
611	Inclusielichaammyositis	Aandoening	0.5 P*	
464	Incontinentia pigmenti	Aandoening	1.2 BP*	
457205	Infantiel axonale motorische en sensorische neuropathie - opticusatrofie - neurodegeneratie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
1313	Infantiel choroïdo-cerebrale calcificatie-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
183707	Infantiele LAD-achtige ziekte door RAC2-deficiëntie	Aandoening		2 Geval(len)
1145	Infantiele X-gebonden spinale musculaire atrofie	Aandoening		14 Familie/Gezinnen
313850	Infantiele cerebellaire-retinale degeneratie	Aandoening		11 Geval(len)
402364	Infantiele cerebrale en cerebellaire atrofie met postnatale progressieve microcefalie	Aandoening		5 Geval(len)
199267	Infantiele digitale fibromatose	Aandoening		200 Geval(len)
238455	Infantiele dystonie-parkinsonisme	Aandoening		16 Geval(len)
352563	Infantiele hypertrofische cardiomyopathie door MRPL44-deficiëntie	Aandoening		2 Geval(len)
522077	Infantiele hypotonie - oculomotorische anomalieën - hyperkinetische bewegingen - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening		11 Geval(len)
565788	Infantiele inflammatoire darmziekte met neurologische betrokkenheid	Aandoening		3 Geval(len)
391316	Infantiele mesiale temporaalkwabepilepsie met ernstige cognitieve regressie	Aandoening		3 Geval(len)
456312	Infantiele multisystemische neurologische-endocriene-pancreatische ziekte	Aandoening		2 Geval(len)
2591	Infantiele myofibromatose	Aandoening	0.67 BP*	
35069	Infantiele neuroaxonale dystrofie	Aandoening		150 Geval(len)
641353	Infantiele neurodegeneratie - progressieve spasticiteit - intellectuele achterstand - laesies van witte stof-syndroom	Aandoening		32 Geval(len)
77292	Infantiele neuroviscerale deficiëntie van zure sfingomyelinase	Aandoening	0.25 BP*	
251304	Infantiele panniculitis met uveïtis en	Aandoening		4 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	systemische granulomatose			
3173	Infantiele spasmen - brede duimen-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
263410	Infantiele spasmen - psychomotorische retardatie - progressieve hersenatrofie - basale gangliaziekte-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
3451	Infantiele spasmen-syndroom	Aandoening	6.0 P*	
3451	Infantiele spasmen-syndroom	Aandoening	3.7 BP	
3451	Infantiele spasmen-syndroom	Aandoening	3.5 BP*	
1186	Infantiele spinocerebellaire ataxie	Aandoening		29 Geval(len)
529980	Inflammatoire darmziekte - recidiverende sinopulmonale infecties-syndroom	Aandoening		1 Geval(len)
90003	Inflammatoire pseudotumor van lever	Aandoening		140 Geval(len)
254504	Inhalatiebotulisme	Subtype van aandoening		10 Geval(len)
63259	Iniëncefalie	Aandoening	50.0 BP*	
411593	Insuline-auto-immun syndroom	Aandoening		404 Geval(len)
97279	Insulinoom	Aandoening	0.25 I	
466926	Insulten - scoliose - macrocefalie-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
529965	Intellectuele achterstand - autisme - spraakapraxie - craniofaciale dysmorphie-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
364577	Intellectuele achterstand - brachydactylie - Pierre Robin sequentie-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
3042	Intellectuele achterstand - cataract - verkalkte oorschelpen - myopathie-syndroom	Aandoening		13 Geval(len)
329224	Intellectuele achterstand - craniofaciale dysmorphie - cryptorchidie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
3044	Intellectuele achterstand - dysmorphie - hypogonadisme - diabetes mellitus-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
468620	Intellectuele achterstand - epilepsie - extrapiramideaal-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
436151	Intellectuele achterstand - expressieve	Aandoening		13 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	afasie - faciale dysmorfie-syndroom			
370010	Intellectuele achterstand - faciale dysmorfie - handanomalieën-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
404440	Intellectuele achterstand - faciale dysmorfie-syndroom door SETD5-haploinsufficiëntie	Aandoening		7 Geval(len)
397709	Intellectuele achterstand - grof gelaat - macrocefalie - cerebellaire hypotrofie-syndroom	Aandoening		30 Geval(len)
508498	Intellectuele achterstand - hartanomalieën - kleine gestalte - gewrichtslaxiteit-syndroom	Aandoening		18 Geval(len)
542306	Intellectuele achterstand - hartaritmie-syndroom door GNB5-deficiëntie	Aandoening		22 Geval(len)
369847	Intellectuele achterstand - hyperkinetische beweging - rompataxie-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
1495	Intellectuele achterstand - hypoplastisch corpus callosum - preauriculair aanhangsel-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
314575	Intellectuele achterstand - hypotonie - brachycefalie - pylorusstenose - cryptorchidie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
513456	Intellectuele achterstand - insulten - abnormale gang - faciale dysmorfie-syndroom	Aandoening		15 Geval(len)
369837	Intellectuele achterstand - insulten - hypofosfasie - oftalmische-skeletale anomalieën-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
369950	Intellectuele achterstand - insulten - macrocefalie - obesitas-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
3041	Intellectuele achterstand - kaalheid - luxatie van patella - acromicrie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
3074	Intellectuele achterstand - kleine gestalte - hypertelorisme-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
457279	Intellectuele achterstand - macrocefalie - hypotonie - gedragsstoornissen-syndroom	Aandoening		16 Geval(len)
3068	Intellectuele achterstand - myopathie - kleine gestalte - endocrien defect-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
352530	Intellectuele achterstand - obesitas - hersenmalformaties - faciale dysmorfie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
397973	Intellectuele achterstand - obesitas - prognathie - oog- en huidanomalieën-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
3454	Intellectuele achterstand - ontwikkelingsachterstand - contracturen-syndroom	Aandoening		5 Familie/Gezinnen

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
3082	Intellectuele achterstand - polydactylie - onkambaar haar-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
1891	Intellectuele achterstand - spasticiteit - ectrodactylie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
457365	Intellectuele achterstand - spierzwakte - kleine gestalte - faciale dysmorfie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
363528	Intellectuele achterstand - strabisme-syndroom	Aandoening		34 Geval(len)
166108	Intellectuele achterstand, Birk-Barel-type	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
3079	Intellectuele achterstand, Buenos Aires-type	Aandoening		5 Geval(len)
3080	Intellectuele achterstand, Wolff-type	Aandoening		2 Geval(len)
464311	Intellectuele achterstand-syndroom door puntmutatie in DYRK1A	Subtype van aandoening		35 Geval(len)
464306	Intellectuele achterstand-syndroom gerelateerd aan DYRK1A	Aandoening		54 Geval(len)
508529	Intermediaire epidermolysis bullosa simplex met cardiomyopathie	Aandoening		14 Geval(len)
79099	Interstitiële granulomateuze dermatitis met artritis	Aandoening		53 Geval(len)
306504	Interstitiële longziekte - nefrotisch syndroom - epidermolysis bullosa-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
401996	Interstitiële nefritis met karyomegalie	Aandoening		12 Familie/Gezinnen
178487	Intestinaal botulisme bij volwassene	Subtype van aandoening		19 Geval(len)
314376	Intestinale obstructie bij neonat door gyanlaatcyclase 2C-deficiëntie	Aandoening		16 Geval(len)
436144	Intra-uteriene groeiachterstand - kleine gestalte - diabetes met aanvang in de vroege volwassenheid-syndroom	Aandoening		15 Geval(len)
508512	Intra-uteriene groeirestrictie - congenitale multi-pele café-au-lait vlekken - verhoogde uitwisseling van zusterchromatiden-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
424058	Intraductaal papillair mucineus carcinoom van pancreas	Aandoening	0.011 I*	
633124	Invasieve infectie door scopolariopsis	Aandoening	0.05 P*	
329324	Invers syndroom van Klippel-Trenaunay	Aandoening		15 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
3306	Inversie/duplicatie van chromosoom 15-syndroom	Aandoening	3.33 <i>BP</i>	
2306	Isotretinoïne-achtig syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
33	Isovaleriaanacidemie	Aandoening	1.0 <i>P*</i>	
79139	Japanse encefalitis	Aandoening	0.65 <i>I*</i>	
79405	Junctionele epidermolysis bullosa inversa	Aandoening		9 Geval(len)
79406	Junctionele epidermolysis bullosa met late aanvang	Aandoening		37 Geval(len)
79403	Junctionele epidermolysis bullosa met pylorusatresie	Aandoening		100 Geval(len)
247794	Juveniel cataract - microcornea - renale glucosurie-syndroom	Aandoening		12 Geval(len)
289596	Juveniel nasofaryngeaal angiofibroom	Aandoening	0.6666 <i>I</i>	
1941	Juveniele absence-epilepsie	Aandoening	7.5 <i>I*</i>	
26137	Juveniele arteriitis temporalis	Aandoening		20 Geval(len)
93672	Juveniele dermatomyositis	Aandoening	0.295 <i>I</i>	
2028	Juveniele hyaliene fibromatose	Subtype van aandoening		70 Geval(len)
85414	Juveniele idiopathische artritis met systemische aanvang	Aandoening	3.1 <i>P</i>	
85414	Juveniele idiopathische artritis met systemische aanvang	Aandoening	0.6 <i>I</i>	
86834	Juveniele myelomonocyttaire leukemie	Aandoening	0.1 <i>P*</i>	
79076	Juveniele polyposis beginnend in de zuigelingentijd	Subtype van aandoening		11 Geval(len)
2929	Juveniele polyposis-syndroom	Aandoening	3.85 <i>I*</i>	
247604	Juveniele primaire laterale sclerose	Aandoening		4 Geval(len)
248111	Juveniele ziekte van Huntington	Aandoening	0.04 <i>I*</i>	
248111	Juveniele ziekte van Huntington	Aandoening	0.6 <i>P*</i>	
2801	Juveniele ziekte van Paget	Aandoening		50 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, *I* wijst op incidentiegegevens en *BP* wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
2332	KBG-syndroom	Aandoening		164 Geval(len)
439218	KCNQ2-gerelateerde epileptische encefalopathie	Aandoening		11 Familie/Gezinnen
633004	KDM3B-gerelateerd intellectuele achterstand - faciale dysmorphie - kleine gestalte-syndroom	Aandoening		17 Geval(len)
85279	KDM5C-gerelateerde syndromale X-gebonden intellectuele achterstand	Aandoening		10 Familie/Gezinnen
610569	KIAA1109-gerelateerd vroeg-letale congenitale hersenmalformaties - artrogrypose-syndroom	Aandoening		13 Geval(len)
477	KID-syndroom	Aandoening		100 Geval(len)
603684	KLHL7-gerelateerd Bohring-Opitz-achtig en Crisponi/koudegeïnduceerd zweten-achtig overlapsyndroom	Aandoening		3 Geval(len)
603689	KLHL7-gerelateerd Bohring-Opitz-achtig syndroom	Aandoening		12 Geval(len)
399081	KLHL9-gerelateerde distale myopathie met aanvang tijdens de kindertijd	Aandoening		10 Geval(len)
2322	Kabuki-syndroom	Aandoening	3.1 P*	
33276	Kaposi-sarcoom	Aandoening	0.34 I*	
33276	Kaposi-sarcoom	Aandoening	2.11	
50839	Kattenkrabziekte	Aandoening	6.6 P*	
195	Kattenooogsyndroom	Aandoening	1.35 BP*	
1872	Kegel-staafdystrofie	Aandoening	2.5 P*	
209932	Kegeldystrofie met supernormale staafrespons	Aandoening		45 Geval(len)
494	Keratoderma hereditarium mutilans	Aandoening		50 Geval(len)
79395	Keratoderma hereditarium mutilans met ichthyosis	Aandoening		50 Geval(len)
79502	Keratoderma palmoplantaris punctata type 2	Aandoening		13 Geval(len)
2339	Keratosis follicularis - dwerggroei - cerebrale atrofie-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
86919	Keratosis palmaris et plantaris - clinodactylie-syndroom	Aandoening		20 Geval(len)
293807	Ketaminegeïnduceerde galdilatatie	Aandoening		2 Geval(len)
438075	Ketoacidose als gevolg van monocarboxylaattransporter 1-deficiëntie	Aandoening		9 Geval(len)
1489	Kinkhoest	Aandoening	8.9 /*	
391	Klassiek Hodgkin-lymfoom	Aandoening	2.463 /*	
391	Klassiek Hodgkin-lymfoom	Aandoening	22.9	
98846	Klassiek Hodgkin-lymfoom, lymfocytarm type	Subtype van aandoening	0.04 /*	
98845	Klassiek Hodgkin-lymfoom, lymfocytrijk type	Subtype van aandoening	0.1 /*	
98844	Klassiek Hodgkin-lymfoom, type gemengde cellulariteit	Subtype van aandoening	0.42 /*	
98843	Klassiek Hodgkin-lymfoom, type nodulaire sclerose	Subtype van aandoening	1.28 /*	
71277	Klassiek glucosetransporter type 1-deficiëntie-syndroom	Aandoening	0.538 P	
287	Klassiek syndroom van Ehlers-Danlos	Aandoening	5.0 P	
230839	Klassiek-gelijkend syndroom van Ehlers-Danlos type 1	Aandoening		17 Geval(len)
536532	Klassiek-gelijkend syndroom van Ehlers-Danlos type 2	Aandoening		7 Geval(len)
90794	Klassieke congenitale adrenale hyperplasie door deficiëntie van 21-hydroxylase	Aandoening	7.0 P*	
90794	Klassieke congenitale adrenale hyperplasie door deficiëntie van 21-hydroxylase	Aandoening	7.0 BP	
315311	Klassieke congenitale adrenale hyperplasie door deficiëntie van 21-hydroxylase, eenvoudige viriliserende vorm	Subtype van aandoening	2.5 P*	
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 P*	
79254	Klassieke fenylketonurie	Subtype van aandoening	6.0 P	
79254	Klassieke fenylketonurie	Subtype van	6.0 BP	

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

P wijst op prevalentiegegevens, / wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
		aandoening		
79254	Klassieke fenylketonurie	Subtype van aandoening	6.34 <i>P*</i>	
79254	Klassieke fenylketonurie	Subtype van aandoening	6.34 <i>BP*</i>	
79239	Klassieke galactosemie	Aandoening	2.1 <i>I*</i>	
58017	Klassieke haarcelleukemie	Aandoening	0.29 <i>I*</i>	
58017	Klassieke haarcelleukemie	Aandoening	3.12	
2584	Klassieke mycosis fungoides	Aandoening	0.5 <i>I*</i>	
329977	Klassieke neuro-endocriene tumor van appendix	Subtype van aandoening	0.25 <i>I</i>	
93267	Klaverbladschedel - multipele congenitale anomalieën-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
70573	Kleincellige longkanker	Aandoening	12.0 <i>P*</i>	
2863	Kleine gestalte - Wormiaanse botstructuren - dextrocardie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
464288	Kleine gestalte - brachydactylie - obesitas - algemene ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
2994	Kleine gestalte - craniofaciale anomalieën - genitale hypoplasie-syndroom	Aandoening		3 Familie/Gezinnen
2866	Kleine gestalte - doofheid - neutrofieldisfunctie - dysmorphie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
397623	Kleine gestalte - gehoorgangatresie - mandibulaire hypoplasie - skeletanomalieën-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
435804	Kleine gestalte - gevorderde botleeftijd - vroeg beginnende osteoartritis-syndroom	Aandoening		3 Familie/Gezinnen
2868	Kleine gestalte - hartklepaandoening - karakteristiek gelaat-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
85442	Kleine gestalte - hypofysaire en cerebellaire defecten - kleine sella turcica-syndroom	Aandoening		5 Familie/Gezinnen
314394	Kleine gestalte - onychodysplasie - faciale dysmorphie - hypotrichose-syndroom	Aandoening		14 Geval(len)
391677	Kleine gestalte - optische atrofie - Pelger-Huëtanomalie-syndroom	Aandoening		39 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
2865	Kleine gestalte - pterygium colli - hartziekte-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
589442	Kleine gestalte - skeletdysplasie - retinadegeneratie - intellectuele achterstand - sensorineuraal gehoorverlies-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
314811	Kleine gestalte door GHSR-deficiëntie	Aandoening		8 Geval(len)
629	Kleine gestalte door kwalitatieve anomalie van groeihormoon	Subtype van aandoening		3 Geval(len)
2867	Kleine gestalte, Brussel-type	Aandoening		2 Geval(len)
447974	Klippel-Feil anomalie - myopathie - faciale dysmorfie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
464724	Koorts-geassocieerd acuut infantiel leverfalen-syndroom	Aandoening		11 Geval(len)
498497	Korte rib - polydactylie-syndroom type 5	Aandoening		2 Geval(len)
93269	Korte rib - polydactylie-syndroom, Majewski-type	Aandoening		34 Geval(len)
2832	Korte tarsus - afwezigheid van onderste wimpers-syndroom	Aandoening		11 Geval(len)
357175	Korte ulna - dysmorfie - hypotonie - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
66518	Korte vijfde metacarpalen - insulineresistentie-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
157820	Koudegeïnduceerd zweten-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
466718	Kreukelige retinale pigmentepitheliopathie van Martinique	Aandoening		14 Geval(len)
454745	Kuru	Aandoening		2700 Geval(len)
496689	Kyfoscoliose - laterale tongatrofie - hereditaire spastische paraplegie-syndroom	Aandoening		12 Geval(len)
300179	Kyfoscoliotisch syndroom van Ehlers-Danlos door FKBP22-deficiëntie	Subtype van aandoening		9 Geval(len)
1900	Kyfoscoliotisch syndroom van Ehlers-Danlos door lysylhydroxylase 1-deficiëntie	Subtype van aandoening	1.0 BP	
496686	Kyfose - laterale tongatrofie - myofibrillaire myopathie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
79314	L-2-hydroxyglutaaracidurie	Aandoening		140 Geval(len)
35704	L-Arginine:glycine-amidino-transferasedeficiëntie	Aandoening		9 Geval(len)
440731	L-ferritinedeficiëntie	Aandoening		2 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
521450	LAMA5-gerelateerd multisystemisch syndroom	Aandoening		11 Geval(len)
650	LCAT-deficiëntie	Aandoening		125 Geval(len)
99812	LIG4-syndroom	Aandoening		28 Geval(len)
435660	LIPE-gerelateerde familiale partiële lipodystrofie	Aandoening		4 Geval(len)
363618	LMNA-gerelateerd cardiocutaan progeriasyndroom	Aandoening		5 Geval(len)
83628	LUMBAR-syndroom	Aandoening		54 Geval(len)
98912	Laat optredende distale myopathie, Markesbery-Griggs-type	Aandoening		11 Geval(len)
2363	Lacrimo-auriculo-dento-digitaal syndroom	Aandoening		100 Geval(len)
276435	Lager motorneuron-syndroom met aanvang in de late volwassenheid	Aandoening		55 Geval(len)
5	Lange keten 3-hydroxyacyl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	Aandoening	1.0 BP*	
5	Lange keten 3-hydroxyacyl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	Aandoening	8.0 P*	
389	Langerhanscelhistiocytose	Aandoening	1.5 P*	
284139	Larsen-achtig syndroom, B3GAT3-type	Aandoening		14 Geval(len)
2370	Larsen-achtige botdysplasie - kleine gestalte-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
2407	Laryngo-onycho-cutaan syndroom	Aandoening		50 Geval(len)
2004	Laryngo-tracheo-oesofageale fissuur	Aandoening	7.5 BP*	
93940	Laryngo-tracheo-oesofageale fissuur type 3	Subtype van aandoening		30 Geval(len)
93941	Laryngo-tracheo-oesofageale fissuur type 4	Subtype van aandoening		20 Geval(len)
2789	Laterale meningocele-syndroom	Aandoening		14 Geval(len)
46059	Lathosterolose	Aandoening		4 Geval(len)
69085	Ledemaat-borstsyndroom	Aandoening		38 Geval(len)
507	Leishmaniasis	Aandoening	0.1 P*	

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
507	Leishmaniasis	Aandoening	25.0 /	
137839	Lemierresyndroom	Aandoening	10.0 /*	
2658	Lenz-Majewski hyperostotische dwerggroei	Aandoening		10 Geval(len)
548	Lepra	Aandoening	3.7 /	
509	Leptospirose	Aandoening	0.12 /*	
2371	Letaal Larsen-achtig syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
314718	Letaal arteriopathiesyndroom door fibuline-4-deficiëntie	Aandoening		22 Geval(len)
480528	Letaal hydranencefalie - diafragmatische hernia-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
2570	Letaal intra-uteriene groeirestrictie - corticale malformatie - congenitale contracturen-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
33108	Letaal multipale pterygium-syndroom	Aandoening		28 Familie/Gezinnen
478049	Letaal non-compactie van linkerventrikel - insulden - hypotonie - cataract - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
210144	Letaal polymalformatief syndroom, Boissel-type	Aandoening		10 Geval(len)
2347	Letale Kniest-achtige dysplasie	Aandoening		2 Geval(len)
158687	Letale acantholytische erosieve aandoening	Aandoening		4 Geval(len)
1187	Letale ataxie met doofheid en opticusatrofie	Aandoening		4 Familie/Gezinnen
50945	Letale chondrodysplasie van Blomstrand	Aandoening		13 Geval(len)
137776	Letale congenitale contracturen-syndroom type 2	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
137783	Letale congenitale contracturen-syndroom type 3	Aandoening		14 Geval(len)
1972	Letale facio-cardio-melische dysplasie	Aandoening		3 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, / wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
439897	Letale foetale cerebrale-renale-urogenitale agenesie/hypoplasie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
444069	Letale foetale hersenmalformatie - duodenale atresie - bilaterale renale hypoplasie-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
1046	Letale hemolytische anemie - genitale anomalieën-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
435845	Letale neonatale spasticiteit - epileptische encefalopathie-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
293925	Letale occipitale encefalocele - skeletdysplasie-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
2736	Letale omfalocoele - gespleten verhemelte-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
580933	Letale ontwikkelingsdefecten van hersenen en hart	Aandoening		4 Geval(len)
1423	Letale recessieve chondrodysplasie	Aandoening		4 Geval(len)
314051	Leuko-encefalopathie - anomalieën van thalamus en hersenstam - hoog lactaatgehalte-syndroom	Aandoening		14 Geval(len)
163684	Leuko-encefalopathie - dystonie - motorische neuropathie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
2386	Leuko-encefalopathie - palmoplantaire keratodermie-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
83629	Leuko-encefalopathie - spondylo-epimetafysaire dysplasie-syndroom	Aandoening		11 Geval(len)
137898	Leuko-encefalopathie met betrokkenheid van hersenstam en ruggenmerg - hoog lactaatgehalte-syndroom	Aandoening		127 Geval(len)
139444	Leuko-encefalopathie met bilaterale anterieure temporaalkwabcysten	Aandoening		29 Geval(len)
542310	Leuko-encefalopathie met calcificaties en cysten	Aandoening		50 Geval(len)
363540	Leuko-encefalopathie met milde cerebellaire ataxie en oedeem van witte stof	Aandoening		6 Geval(len)
1816	Leukomelanodermie - infantilisme - intellectuele achterstand - hypodontie - hypotrichose-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
210133	Leukonychia totalis - acanthosis-nigricans-achtige laesies - abnormaal haar-syndroom	Aandoening		11 Geval(len)
525	Lichen planopilaris	Aandoening		300 Geval(len)
254478	Lichen planus pemphigoides	Aandoening		100 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
445110	Limb-girdle-spierdystrofie als gevolg van POMK-deficiëntie	Aandoening		2 Geval(len)
171673	Limbale stamceldeficiëntie	Aandoening	20.0 P*	
140933	Lineaire atrofodermie van Moulin	Aandoening		30 Geval(len)
228236	Lineaire focale elastose	Aandoening		30 Geval(len)
589608	Lineaire hypopigmentatie en craniofaciale asymmetrie met acrale, oculaire en cerebrale anomalieën	Aandoening		7 Geval(len)
3427	Linkerventrikel met dubbele uitstroom	Aandoening	0.5 BP	
50811	Lipodystrofie - intellectuele achterstand - doofheid-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
1979	Lipodystrofie door deficiëntie van peptidische groeifactoren	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
401859	Liponzuursynthasedeficiëntie	Aandoening		3 Geval(len)
329481	Lipoproteïne-glomerulopathie	Aandoening		150 Geval(len)
69078	Liposarcoom	Aandoening	1.0 I*	
401862	Lipoyltransferase 1-deficiëntie	Aandoening		4 Geval(len)
530	Lipoïdproteïnose	Aandoening		500 Geval(len)
171680	Lissencefalie door TUBA1A-mutatie	Aandoening		15 Geval(len)
100012	Lissencefalie met cerebellaire hypoplasie type B	Aandoening		50 Geval(len)
100013	Lissencefalie met cerebellaire hypoplasie type C	Aandoening		2 Geval(len)
86822	Lissencefalie type 3 - dysplasie van metacarpus-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
86821	Lissencefalie type 3 - familiale foetale akinesie sequentie-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
533	Listeriose	Aandoening	0.43 I*	
533	Listeriose	Aandoening	0.337 I	
90080	Littekenvorming bij filtrerende glaucoomchirurgie	Aandoening	22.0 P*	

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
2406	Locked-in syndroom	Aandoening		33 Geval(len)
1120	Longagenesie - hartdefect - duimanomalieën-syndroom	Aandoening		9 Geval(len)
137631	Longfibrose - immuundeficiëntie - 46,XX gonadale dysgenesie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
210136	Longfibrose - leverhyperplasie - beenmerghypoplasie-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
330015	Loodvergiftiging	Aandoening	2.3 P*	
90283	Lupus erythematosus tumidus	Aandoening		250 Geval(len)
538	Lymfangioleiomyomatose	Aandoening	0.0135 I	
538	Lymfangioleiomyomatose	Aandoening	0.25 P*	
538	Lymfangioleiomyomatose	Aandoening	0.15 P	
86915	Lymfoedeem - atriumseptumdefecten - veranderingen in aangezicht-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
86914	Lymfoedeem - cerebrale arterioveneuze anomalie - primaire pulmonale hypertensie-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
99141	Lymfoedeem - posterieure choane atresie-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
398069	MAGEL2-gerelateerd Prader-Willi-achtig syndroom	Aandoening		28 Geval(len)
324972	MAGIC-syndroom	Aandoening		21 Geval(len)
52417	MALT-lymfoom	Aandoening	0.3 I*	
52417	MALT-lymfoom	Aandoening	4.0 P*	
397941	MAN1B1-CDG	Aandoening		25 Geval(len)
171851	MEDNIK-syndroom	Aandoening		5 Familie/Gezinnen
352328	MEGDEL-syndroom	Aandoening		67 Geval(len)
85282	MEHMO-syndroom	Aandoening		22 Geval(len)
550	MELAS	Aandoening	0.6 P*	

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
401973	MEND-syndroom	Aandoening		24 Geval(len)
508093	MEPAN-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
485421	MFF-gerelateerde encefalopathie door defect van mitochondriale en peroxisomale deling	Subtype van aandoening		4 Geval(len)
79329	MGAT2-CDG	Aandoening		13 Geval(len)
494433	MIRAGE-syndroom	Aandoening		19 Geval(len)
293822	MITF-gerelateerd melanoom en niercelcarcinoom-predispositiesyndroom	Aandoening		30 Familie/Gezinnen
497757	MME-gerelateerde autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2	Aandoening		19 Geval(len)
79330	MOGS-CDG	Aandoening		3 Geval(len)
2563	MOMO-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
79323	MPDU1-CDG	Aandoening		8 Geval(len)
79319	MPI-CDG	Aandoening		25 Geval(len)
263347	MRCS-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
480536	MSH3-gerelateerde geattenuerde familiale adenomateuze polyposis	Subtype van aandoening		4 Geval(len)
320360	MT-ATP6-gerelateerde mitochondriale spastische paraplegie	Aandoening		5 Geval(len)
597874	MTHFS-gerelateerd syndroom van ontwikkelingsachterstand - microcefalie - kleine gestalte - epilepsie	Aandoening		3 Geval(len)
498693	MYBPC1-gerelateerd autosomaal recessief niet-letaal arthrogryposis multiplex congenita-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
182050	MYH9-gerelateerde ziekte	Aandoening	0.3 P*	
480491	MYO5B-gerelateerde progressieve familiale intrahepatische cholestase	Subtype van aandoening		5 Geval(len)
210548	Macrocefalie - intellectuele achterstand - autisme-syndroom	Aandoening		40 Geval(len)
457485	Macrocefalie - intellectuele achterstand - neurologische ontwikkelingsstoornis - kleine thorax-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
466791	Macrocefalie - intellectuele achterstand - non-compactie van linkerventrikel-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
2427	Macrocefalie - kleine gestalte - paraplegie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
397612	Macrocefalie - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening		9 Geval(len)
33226	Macroglobulinemie van Waldenström	Aandoening	0.81 I*	
2432	Macrosomie - microftalmie - gespleten verhemelte-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
83619	Macrostomie - preauriculaire aanhangsels - externe oftalmoplegie-syndroom	Aandoening		9 Geval(len)
220448	Macrotrombocytopenie met mitralisklepinsufficiëntie	Aandoening		2 Geval(len)
1471	Maculacoloboom - brachydactylie type B-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
91494	Maculacoloboom - gespleten gehemelte - hallux valgus-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
87503	Mal de Meleda	Aandoening	1.0 P	
673	Malaria	Aandoening	73.0 I	
673	Malaria	Aandoening	1.2 I*	
673	Malaria	Aandoening	3.0 P*	
75389	Malformatie van hersenen - congenitale hartziekte - postaxiale polydactylie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
2487	Malformatie van onderste ledematen - hypospadie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
679	Maligne atrofische papulose	Subtype van aandoening		200 Geval(len)
276145	Maligne epitheliale tumor van speekselklieren	Aandoening	0.73 I*	
99915	Maligne granulosaceltumor van ovarium	Aandoening	0.12 I*	
617910	Maligne melanoom van conjunctiva	Aandoening		32 Geval(len)
168999	Maligne melanoom van mucosa	Aandoening	0.26 I*	
168999	Maligne melanoom van mucosa	Aandoening	1.5	

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
213512	Maligne mengtumor van Müller van ovarium	Aandoening	0.12 <i>I*</i>	
293181	Maligne migrerende partiële epileptische aanvallen op jonge leeftijd	Aandoening		114 Geval(len)
398987	Maligne teratoom van ovarium	Aandoening	0.07 <i>I*</i>	
252212	Maligne tritontumor	Subtype van aandoening		170 Geval(len)
180242	Maligne tumor van eileider	Aandoening	1.0 <i>P*</i>	
3148	Maligne tumor van perifere zenuwschede	Aandoening	1.0 <i>I</i>	
943	Malonacidurie	Aandoening		34 Geval(len)
363649	Mandibulaire hypoplasie - doofheid - progeroïde kenmerken - lipodystrofie-syndroom	Aandoening		21 Geval(len)
2457	Mandibuloacrale dysplasie	Aandoening		40 Geval(len)
357158	Mandibulofaciale dysostose - macroblefaron - macrostomie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
79113	Mandibulofaciale dysostose - microcefalie-syndroom	Aandoening		107 Geval(len)
443995	Mandibulofaciale dysostose met alopecie	Aandoening		4 Geval(len)
2234	Mannelijk hypergonadotroop hypogonadisme - intellectuele achterstand - skeletanomalieën-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
52416	Mantelcellymfoom	Aandoening	3.5 <i>P*</i>	
511	Maple syrup urine disease	Aandoening	0.67 <i>BP</i>	
99826	Marburg hemorrhagische koorts	Aandoening		500 Geval(len)
2464	Marfanoïd syndroom, De Silva-type	Aandoening		6 Geval(len)
2463	Marfanoïde habitus - autosomaal recessieve intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
314041	Marfanoïde habitus - liesbreuk - gevorderde botleeftijd-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
2209	Maternale fenylketonurie	Aandoening	10.0 <i>I*</i>	
411712	Maternale riboflavedeficiëntie	Aandoening		2 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, *I* wijst op incidentiegegevens en *BP* wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
97678	Maternale uniparentale disomie chromosoom 13	Aandoening		3 Geval(len)
96186	Maternale uniparentale disomie van chromosoom 20	Aandoening		12 Geval(len)
96187	Maternale uniparentale disomie van chromosoom 21	Aandoening		2 Geval(len)
96188	Maternale uniparentale disomie van chromosoom 22	Aandoening		4 Geval(len)
96181	Maternale uniparentale disomie van chromosoom 6	Aandoening		15 Geval(len)
90056	Matig en ernstig traumatisch hersenletsel	Aandoening	37.8 P*	
169796	Matige hemofilie B	Subtype van aandoening	0.6 P*	
70588	Meconiumaspiratiesyndroom	Aandoening	2.44 P*	
57196	Mediale condenserende osteïtis van clavicula	Aandoening		58 Geval(len)
2006	Mediane lip-/mandibulaspleet	Aandoening		70 Geval(len)
2699	Mediane nodulus van bovenlip	Aandoening		4 Familie/Gezinnen
1332	Medullair schildkliercarcinoom	Aandoening	5.0 P*	
1332	Medullair schildkliercarcinoom	Aandoening	0.22 I*	
616	Medulloblastoom	Aandoening	0.11 I*	
616	Medulloblastoom	Aandoening	1.0 P*	
2215	Meervoudig pterygium - maligne hyperthermie-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
65748	Meervoudig zelfhelend plaveiselepitheeloom	Aandoening		100 Geval(len)
3237	Meervoudige synostosen-syndroom	Aandoening		30 Familie/Gezinnen
98933	Meervoudige systeematrofie, parkinsoniaans type	Subtype van aandoening	2.4 P*	
66629	Megacolonsyndroom van Goldberg-Shprintzen	Aandoening		24 Geval(len)
280671	Megaconiale congenitale musculaire dystrofie	Aandoening		19 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
2241	Megacystis - microcolon - intestinale hypoperistaltiek-syndroom	Aandoening		230 Geval(len)
60040	Megalencefalie - capillaire malformatie - polymicrogyrie-syndroom	Aandoening		170 Geval(len)
457359	Megalencefalie - ernstige kyfosciose - overgroei-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
83473	Megalencefalie - polymicrogyrie - postaxiale polydactylie - hydrocefalus-syndroom	Aandoening		62 Geval(len)
2478	Megalencefalische leuko-encefalopathie met subcorticale cysten	Aandoening		100 Geval(len)
39044	Melanoom van uvea	Aandoening	0.5 I*	
39044	Melanoom van uvea	Aandoening	6.0	
2485	Meloreostose	Aandoening	0.09 P*	
1879	Melorheostose met osteopoikilose	Aandoening		5 Familie/Gezinnen
319600	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door partiële IRF8-deficiëntie	Aandoening		2 Geval(len)
319595	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door partiële STAT1-deficiëntie	Aandoening		17 Geval(len)
99898	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door volledige IFNgammaR1-deficiëntie	Aandoening		31 Geval(len)
319547	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door volledige IFNgammaR2-deficiëntie	Aandoening		13 Geval(len)
319558	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door volledige IL12B-deficiëntie	Aandoening		49 Geval(len)
319552	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door volledige IL12RB1-deficiëntie	Aandoening		180 Geval(len)
319563	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door volledige ISG15-deficiëntie	Aandoening		6 Geval(len)
498251	Menstruatiecyclus-afhankelijke periodieke koorts	Aandoening		5 Geval(len)
157801	Mesoaxiale synostotische syndactylie met falangeale reductie	Aandoening		6 Familie/Gezinnen

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
2631	Mesomele dwerggroei - gespleten verhemelte - camptodactylie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
2632	Mesomele dysplasie van Langer	Aandoening		100 Geval(len)
2497	Mesomele dysplasie van bovenste ledematen, Fryns-type	Aandoening		4 Geval(len)
1836	Mesomele dysplasie, Kantaputra-type	Aandoening		5 Familie/Gezinnen
2496	Mesomelie - synostosen-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
2499	Metachondromatose	Aandoening		25 Geval(len)
512	Metachromatische leukodystrofie	Aandoening	1.47 BP*	
512	Metachromatische leukodystrofie	Aandoening	0.1 P*	
1040	Metafysaire anadysplasie	Aandoening		27 Geval(len)
33067	Metafysaire chondrodysplasie, Jansen-type	Aandoening		16 Geval(len)
166038	Metafysaire chondrodysplasie, Kaitila-type	Aandoening		2 Geval(len)
1837	Metafysaire chondrodysplasie, Rosenberg-type	Aandoening		3 Geval(len)
2501	Metafysaire chondrodysplasie, Spahr-type	Aandoening		18 Geval(len)
2502	Metafysaire dysostose - intellectuele achterstand - conductieve doofheid-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
2504	Metafysaire dysplasie - maxillaire hypoplasie - brachydactylie-syndroom	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
213531	Metaplastisch carcinoom van borst	Aandoening	0.06 I*	
2635	Metatropische dysplasie	Aandoening		81 Geval(len)
2635	Metatropische dysplasie	Aandoening	0.2 BP*	
1923	Methimazol-embryofoetopathie	Aandoening		40 Geval(len)
565782	Methotrexaat-toxiciteit	Aandoening	3.0 P*	
2169	Methylcobalaminedeficiëntie type cblE	Subtype van		27 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
		aandoening		
26	Methylmalonacidemie met homocystinurie	Aandoening		500 Geval(len)
280183	Methylmalonacidurie door defect van transcobalaminereceptor	Aandoening		5 Geval(len)
308425	Methylmalonacidurie door methylmalonyl-CoA-epimerasedeficiëntie	Aandoening		7 Geval(len)
79282	Methylmalonacidurie met homocystinurie, type cblC	Subtype van aandoening		500 Geval(len)
79283	Methylmalonacidurie met homocystinurie, type cblD	Subtype van aandoening		17 Geval(len)
79284	Methylmalonacidurie met homocystinurie, type cblF	Subtype van aandoening		15 Geval(len)
369955	Methylmalonacidurie met homocystinurie, type cblJ	Subtype van aandoening		2 Geval(len)
369962	Methylmalonacidurie met homocystinurie, type cblX	Subtype van aandoening		18 Geval(len)
29	Mevalonacidurie	Subtype van aandoening		30 Geval(len)
2511	Microbrachycefalie - ptose - gespleten lip-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
468631	Microcefale corticale malformaties - kleine gestalte door RTTN-deficiëntie	Aandoening		28 Geval(len)
85172	Microcefale osteodysplastische dysplasie, Saul-Wilson-type	Aandoening		4 Geval(len)
2637	Microcefale osteodysplastische primordiale dwerggroei type II	Aandoening		150 Geval(len)
2636	Microcefale osteodysplastische primordiale dwerggroei types I en III	Aandoening		53 Geval(len)
436182	Microcefale primordiale dwerggroei - insulineresistentie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
329228	Microcefale primordiale dwerggroei door ZNF335-deficiëntie	Aandoening		10 Geval(len)
319675	Microcefale primordiale dwerggroei, Dauber-type	Aandoening		2 Geval(len)
2617	Microcefale primordiale dwerggroei, Montreal-type	Aandoening		3 Geval(len)
2643	Microcefale primordiale dwerggroei, Toriello-type	Aandoening		2 Geval(len)
2513	Microcefalie - albinisme - digitale anomalieën-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
3433	Microcefalie - brachydactylie - kyfosciole-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
294016	Microcefalie - capillaire malformatie-	Aandoening		10 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	syndroom			
2515	Microcefalie - cardiomyopathie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
423894	Microcefalie - complexe motorische en sensorische axonale neuropathie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
488168	Microcefalie - congenitaal cataract - psoriasiforme dermatitis-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
2533	Microcefalie - doofheid - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
397951	Microcefalie - dun corpus callosum - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
2519	Microcefalie - epileptische aanvallen - intellectuele achterstand - hartziekte-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
521445	Microcefalie - faciale dysmorfie - oculaire anomalieën - multiële congenitale anomalieën-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
217026	Microcefalie - faciocardioskeletaal syndroom, Hadziselimovic-type	Aandoening		5 Geval(len)
2522	Microcefalie - fusie van cervicale wervelkolom-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
2521	Microcefalie - gespleten verhemelte - abnormale retinale pigmentatie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
2172	Microcefalie - glomerulonefritis - marfanöide habitus-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
2516	Microcefalie - hartdefect - longmalsegmentatie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
2523	Microcefalie - hersendefect - spasticiteit - hypernatriëmie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
329332	Microcefalie - hypoplasie van cerebellum - hartgeleidingsstoornis-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
457284	Microcefalie - hypoplasie van corpus callosum - intellectuele achterstand - faciale dysmorfie-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
500159	Microcefalie - hypoplasie van corpus callosum en vermis cerebelli - faciale dysmorfie - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
457351	Microcefalie - intellectuele achterstand - sensorineuraal gehoorverlies - epilepsie - abnormale spiertonus-syndroom	Aandoening		14 Geval(len)
423306	Microcefalie - kleine gestalte - intellectuele achterstand - faciale dysmorfie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
572773	Microcefalie - kleine gestalte - ledemaatanomalieën-syndroom	Subtype van aandoening		29 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
2526	Microcefalie - lymfoedeem - chorioretinopathie-syndroom	Aandoening		50 <i>Familie/Gezinnen</i>
2528	Microcefalie - microcornea-syndroom, Seemanova-type	Aandoening		2 Geval(len)
572768	Microcefalie - micromelie-syndroom	Subtype van aandoening		32 Geval(len)
171703	Microcefalie - polymicrogyrie - agenesie van corpus callosum-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
2536	Microcornea - glaucoom - afwezige frontale sinussen-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
369970	Microcornea - myopische chorioretinale atrofie - telecanthus-syndroom	Aandoening		14 Geval(len)
231736	Microcornea - posterieure megalolenticonus - persisterende foetale vasculatuur - coloboom-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
83642	Microcytaire anemie met ijzerstapeling in lever	Aandoening		3 Geval(len)
77299	Microftalmie - hersenatrofie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
2547	Microftalmie - microtie - foetale akinesie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
251279	Microftalmie - retinitis pigmentosa - foveoschisis - drusenpapil-syndroom	Aandoening		9 Geval(len)
139471	Microftalmie met anomalieën van hersenen en digitus	Aandoening		2 <i>Familie/Gezinnen</i>
1106	Microftalmie met ledemaatanomalieën	Aandoening		35 <i>Familie/Gezinnen</i>
2556	Microftalmie met lineaire huiddefecten-syndroom	Aandoening		55 Geval(len)
2538	Microgastrie - reductiedefect van ledemaat-syndroom	Aandoening		16 Geval(len)
476126	Micrognathie - terugkerende infecties - gedragsstoornissen - milde intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
50810	Microlissencefalie - micromelie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
727	Microscopische polyangiitis	Aandoening	1.0 /*	
727	Microscopische polyangiitis	Aandoening	4.2843 P	
2510	Microsyndroom	Aandoening		203 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
83463	Microtie	Aandoening	13.0 <i>BP*</i>	
83463	Microtie	Aandoening	15.5 <i>BP</i>	
139450	Microtie - oogcoloboom - imperforatie van ductus nasolacimalis-syndroom	Aandoening		1 <i>Familie/Gezinnen</i>
289522	Microtriplicatie 11q24.1	Aandoening		2 <i>Geval(len)</i>
2290	Microvillusinclusieziekte	Aandoening		137 <i>Geval(len)</i>
1456	Mid-aorta syndroom	Aandoening	0.17 <i>BP*</i>	
42	Middellange keten acyl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	Aandoening	12.0 <i>BP*</i>	
42	Middellange keten acyl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	Aandoening	6.85 <i>P</i>	
169799	Milde hemofilie B	Subtype van aandoening	0.6 <i>P*</i>	
93279	Milde spondylo-epifysaire dysplasie als gevolg van COL2A1-mutatie met vroege-aanvang osteoartritis	Aandoening		4 <i>Familie/Gezinnen</i>
1933	Mitochondriaal DNA-depletiesyndroom, encefalomyopathische vorm met methylmalonacidurie	Aandoening		2 <i>Geval(len)</i>
255235	Mitochondriaal DNA-depletiesyndroom, encefalomyopathische vorm met renale tubulopathie	Aandoening		5 <i>Geval(len)</i>
369897	Mitochondriaal DNA-depletiesyndroom, encefalomyopathische vorm met variabele craniofaciale anomalieën	Aandoening		20 <i>Geval(len)</i>
279934	Mitochondriaal DNA-depletiesyndroom, hepatocerebrale vorm door DGUOK-deficiëntie	Aandoening		100 <i>Geval(len)</i>
363534	Mitochondriaal DNA-depletiesyndroom, hepatocerebrerenale vorm	Aandoening		3 <i>Geval(len)</i>
254875	Mitochondriaal DNA-depletiesyndroom, myopathische vorm	Aandoening		45 <i>Geval(len)</i>
1349	Mitochondriaal DNA-gerelateerde cardiomyopathie en gehoorverlies	Aandoening		2 <i>Familie/Gezinnen</i>
314637	Mitochondriale hypertrofische cardiomyopathie met lactaatacidose door MTO1-deficiëntie	Aandoening		8 <i>Geval(len)</i>
502423	Mitochondriale myopathie - cerebellaire	Aandoening		9 <i>Geval(len)</i>

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	ataxie - pigmentretinopathie-syndroom			
2597	Mitochondriale myopathie - melkzuuracidose - doofheid-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
2598	Mitochondriale myopathie en sideroblastische anemie	Aandoening		7 Geval(len)
298	Mitochondriale neurogastro-intestinale encefalomyopathie	Aandoening	0.1 P*	
447784	Mitochondriale pyruvaat-carrier-deficiëntie	Aandoening		4 Geval(len)
1598	Monosomie 18p	Aandoening	2.0 BP*	
1600	Monosomie 18q	Aandoening	2.5 BP	
77301	Monosomie 9q22.3	Aandoening		42 Geval(len)
500180	Motorische en cognitieve regressie syndroom met aanvang in de kindertijd en met extrapiramidale bewegingsstoornis	Aandoening		7 Geval(len)
137867	Motorneuronziekte van Madras	Aandoening		200 Geval(len)
280679	Moyamoya-angiopathie - kleine gestalte - faciale dysmorfie - hypergonadotroop hypogonadisme-syndroom	Aandoening		9 Geval(len)
2573	Moyamoya-ziekte	Aandoening	0.035 I*	
401945	Moyamoya-ziekte met vroeg optredende achalasie	Aandoening		9 Geval(len)
1692	Mozaïektrisomie 1	Aandoening		1 Geval(len)
1708	Mozaïektrisomie 16	Aandoening		226 Geval(len)
1711	Mozaïektrisomie 17	Aandoening		31 Geval(len)
1723	Mozaïektrisomie 2	Aandoening		22 Geval(len)
100071	Mozaïektrisomie 3	Aandoening		6 Geval(len)
1747	Mozaïektrisomie 7	Aandoening		31 Geval(len)
99776	Mozaïektrisomie 9	Aandoening		50 Geval(len)
329813	Mozaïsche genoomwijde paternale uniparentale disomie	Aandoening		13 Geval(len)
100024	Mu-zwareketenziekte	Subtype van		35 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
		aandoening		
398961	Mucineus adenocarcinoom van ovarium	Aandoening	0.85 <i>I*</i>	
424053	Mucineus cystadenocarcinoom van pancreas	Aandoening	0.01 <i>I*</i>	
576	Mucolipidose type II	Aandoening	0.34 <i>BP*</i>	
577	Mucolipidose type III	Aandoening	0.985 <i>I*</i>	
577	Mucolipidose type III	Aandoening	29.55 <i>P*</i>	
423461	Mucolipidose type III alfa/bèta	Subtype van aandoening	13.0 <i>P</i>	
579	Mucopolysacharidose type 1	Aandoening	1.0 <i>BP*</i>	
579	Mucopolysacharidose type 1	Aandoening	0.82 <i>BP</i>	
579	Mucopolysacharidose type 1	Aandoening	0.5 <i>P*</i>	
580	Mucopolysacharidose type 2	Aandoening	0.7 <i>BP*</i>	
580	Mucopolysacharidose type 2	Aandoening	0.68 <i>BP</i>	
580	Mucopolysacharidose type 2	Aandoening	0.2 <i>P*</i>	
217085	Mucopolysacharidose type 2, ernstige vorm	Subtype van aandoening	0.4 <i>BP*</i>	
581	Mucopolysacharidose type 3	Aandoening	0.87 <i>BP*</i>	
581	Mucopolysacharidose type 3	Aandoening	0.3 <i>P*</i>	
582	Mucopolysacharidose type 4	Aandoening	0.45 <i>BP*</i>	
582	Mucopolysacharidose type 4	Aandoening	0.07 <i>BP</i>	
582	Mucopolysacharidose type 4	Aandoening	27.6 <i>P*</i>	
309297	Mucopolysacharidose type 4A	Subtype van aandoening	15.0 <i>P*</i>	
583	Mucopolysacharidose type 6	Aandoening	0.16 <i>BP*</i>	
583	Mucopolysacharidose type 6	Aandoening	0.16 <i>P*</i>	
584	Mucopolysacharidose type 7	Aandoening	0.01 <i>P*</i>	

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
505248	Mucopolysacharidose-achtig syndroom met congenitale hartdefecten en hematopoëtische stoornissen	Aandoening		19 Geval(len)
2576	Mulibrey-nanisme	Aandoening		150 Geval(len)
371428	Multicentrische osteolyse - nodulose - artropathie-spectrum	Aandoening		50 Geval(len)
139436	Multicentrische reticulohistiocytose	Aandoening		200 Geval(len)
1851	Multicystische dysplastische nier	Aandoening	23.26 BP	
3282	Multifocale atriumtachycardie	Aandoening	0.67 BP	
641	Multifocale motorische neuropathie	Aandoening	1.5 P	
2091	Multinodulair struma - cystische nier - polydactylie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
500135	Multinucleaire neuronen - anhydramnion - renale dysplasie - cerebellaire hypoplasie - hydranencefalie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
29073	Multipel myeloom	Aandoening	6.0 I	
29073	Multipel myeloom	Aandoening	2.4 I*	
29073	Multipel myeloom	Aandoening	11.9 P*	
280633	Multipele congenitale anomalieën - hypotonie - insulten-syndroom	Aandoening		15 Geval(len)
300496	Multipele congenitale anomalieën - hypotonie - insulten-syndroom type 2	Aandoening		24 Geval(len)
652	Multipele endocriene neoplasie type 1	Aandoening	3.3 P*	
653	Multipele endocriene neoplasie type 2	Aandoening	2.9 P*	
166029	Multipele epifysaire dysplasie - ernstige proximale femorale dysplasie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
166024	Multipele epifysaire dysplasie - macrocefalie - faciale dysmorfie-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
166032	Multipele epifysaire dysplasie - mini-epifysen-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
93311	Multipele epifysaire dysplasie type 5	Aandoening		18 Familie/Gezinnen

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
166016	Multipale epifysaire dysplasie, Lowry-type	Aandoening		2 Geval(len)
2300	Multipale intestinale atresie	Aandoening	4.05 BP	
401869	Multipale mitochondriale disfunctiesyndroom type 1	Aandoening		21 Geval(len)
401874	Multipale mitochondriale disfunctiesyndroom type 2	Aandoening		6 Geval(len)
363424	Multipale mitochondriale disfunctiesyndroom type 3	Aandoening		2 Geval(len)
457406	Multipale mitochondriale disfunctiesyndroom type 4	Aandoening		8 Geval(len)
569274	Multipale mitochondriale disfunctiesyndroom type 5	Aandoening		6 Geval(len)
569290	Multipale mitochondriale disfunctiesyndroom type 6	Aandoening		5 Geval(len)
321	Multipale osteochondromen	Aandoening	3.0 P*	
324299	Multipale paragangliomen geassocieerd met polycytemie	Aandoening		2 Geval(len)
3151	Multipale sclerose - ichthyosis - factor VIII-deficiëntie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
585	Multipale sulfatasedeficiëntie	Aandoening		154 Geval(len)
585	Multipale sulfatasedeficiëntie	Aandoening	0.2 P	
102	Multipale systeematrofie	Aandoening	3.7 P*	
102	Multipale systeematrofie	Aandoening	1.8 I	
102	Multipale systeematrofie	Aandoening	3.5 P	
404463	Multisysteemisch gladde spierdisfunctiesyndroom	Aandoening		7 Geval(len)
2579	Musculaire atrofie - ataxie - retinitis pigmentosa - diabetes mellitus	Aandoening		12 Geval(len)
324416	Musculaire hypertrofie - hepatomegalie - polyhydramnion-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
2953	Musculocontracturaal syndroom van Ehlers-Danlos	Aandoening		34 Geval(len)
139578	Mutillerende erfelijke sensorische neuropathie met spastische paraplegie	Aandoening		14 Geval(len)
659	Mutillerende palmoplantaire keratodermie met periorificiale keratotische plaques	Aandoening		73 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
43393	Myastheen syndroom van Lambert-Eaton	Aandoening	1.0 <i>P*</i>	
43393	Myastheen syndroom van Lambert-Eaton	Aandoening	0.35 <i>P</i>	
589	Myasthenia gravis	Aandoening	1.7 <i>I*</i>	
589	Myasthenia gravis	Aandoening	7.77 <i>P</i>	
589	Myasthenia gravis	Aandoening	20.0 <i>P*</i>	
589	Myasthenia gravis	Aandoening	0.53 <i>I</i>	
268249	Mycofenolaatmofetil-embryopathie	Aandoening		25 Geval(len)
86839	Myelodysplastisch neoplasma met overmaat aan blasten	Aandoening	0.15 <i>I*</i>	
86850	Myeloïd sarcoom	Aandoening	0.02 <i>I*</i>	
86909	Myoclonische epilepsie in de kinderjaren	Aandoening		106 Geval(len)
2589	Myoclonus - cerebellaire ataxie - doofheid-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
397937	Myopathie met polyglucosanlichaampjes type 1	Aandoening		11 Geval(len)
456369	Myopathie met polyglucosanlichaampjes type 2	Aandoening		15 Geval(len)
536516	Myopathisch syndroom van Ehlers-Danlos	Aandoening		8 Geval(len)
273	Myotone dystrofie van Steinert	Aandoening	5.0 <i>P*</i>	
273	Myotone dystrofie van Steinert	Aandoening	12.5 <i>P</i>	
99967	Myxoïd/rondcellig liposarcoom	Subtype van aandoening	0.1 <i>I*</i>	
1655	Mülleriaanse derivaten - lymfangiectasie - polydactylie-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
2608	N-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
555402	NAD(P)HX-dehydratasedeficiëntie	Aandoening		6 Geval(len)
555407	NAD(P)HX-epimerasedeficiëntie	Aandoening		11 Geval(len)
443162	NDE1-gerelateerde microhydranencefalie	Aandoening		1 Familie/Gezinnen

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

P wijst op prevalentiegegevens, *I* wijst op incidentiegegevens en *BP* wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
464366	NEK9-gerelateerde letale skeletdysplasie	Aandoening		5 Geval(len)
447731	NIK-deficiëntie	Aandoening		2 Geval(len)
263665	NK-cel-enteropathie	Aandoening		8 Geval(len)
527497	NKX6-2-gerelateerde autosomaal recessieve hypomyeliniserende leukodystrofie	Aandoening		25 Geval(len)
247868	NLRP12-geassocieerde erfelijke periodieke koorts-syndroom	Aandoening		19 Geval(len)
619363	NOCARH-syndroom	Aandoening		15 Geval(len)
3032	NPHP3-gerelateerd Meckel-achtig syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
600663	NRXN1-gerelateerd syndroom van ernstige neurologische ontwikkelingsstoornis - motorische stereotypie - chronische constipatie - stoornis van slaap-waakritme	Aandoening		11 Geval(len)
1390	Nachtblindheid - skeletale anomalieën - dysmorfie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
263432	Naevus van Ito	Aandoening	1.17 P*	
2614	Nagel - patella-syndroom	Aandoening	0.2 BP*	
423454	Nagel- en tandafwijkingen - marginale palmoplantaire keratodermie - orale hyperpigmentatie-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
2613	Nagel-patella-achtige nierziekte	Aandoening		3 Geval(len)
2073	Narcolepsie type 1	Aandoening	30.0 P*	
2399	Nasopalpebraal lipoom - coloboom-syndroom	Aandoening		19 Geval(len)
255229	Navajo neurohepatopathie	Aandoening		49 Geval(len)
3405	Navelstrengulceratie - intestinale atresie-syndroom	Aandoening		66 Geval(len)
391673	Necrotiserende enterocolitis	Aandoening	45.0 P	
654	Nefroblastoom	Aandoening	0.14 I*	
654	Nefroblastoom	Aandoening	10.0 BP*	

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
654	Nefroblastoom	Aandoening	3.65	
93606	Nefrogeen syndroom van inadequate antidiurese	Aandoening		21 Geval(len)
2668	Nefropathie - doofheid - hyperparathyreoïdie-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
2669	Nefrose - doofheid - urineweg - digitale misvormingen-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
300333	Nefrotisch syndroom - epidermolysis bullosa - sensorineurale doofheid-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
398097	Neonataal antifosfolipidensyndroom	Aandoening		34 Geval(len)
641829	Neonataal compartimentsyndroom	Aandoening		60 Geval(len)
466784	Neonataal ernstig cardiopulmonair falen als gevolg van een mitochondriaal methylatiedefect	Aandoening		3 Geval(len)
217563	Neonatale acute ademnood door SP-B-deficiëntie	Aandoening	0.067 BP	
398109	Neonatale auto-immune hemolytische anemie	Aandoening		2 Geval(len)
398117	Neonatale dermatomyositis	Aandoening		3 Geval(len)
79118	Neonatale diabetes - congenitale hypothyreoïdie - congenitaal glaucoom - hepatische fibrose - polycystische nieren	Aandoening		3 Geval(len)
457185	Neonatale encefalomyopathie - cardiomyopathie - ademnood-syndroom	Aandoening		11 Geval(len)
557064	Neonatale epileptische encefalopathie door glutaminasedeficiëntie	Aandoening		4 Geval(len)
446	Neonatale hemochromatose	Aandoening		35 Geval(len)
59303	Neonatale ichthyosis - scleroserende cholangitis-syndroom	Aandoening		12 Geval(len)
294023	Neonatale inflammatoire huid- en darmziekte	Aandoening		3 Geval(len)
398127	Neonatale sclerodermie	Aandoening		6 Geval(len)
94058	Neovasculair glaucoom	Aandoening	24.4 P*	
33445	Neuro-ectodermale melanolysosomale ziekte	Aandoening		20 Geval(len)
100075	Neuro-endocriene tumor van maag	Aandoening	3.2 P*	

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
59306	Neuroacanthocytose-syndroom van McLeod	Aandoening		100 Geval(len)
635	Neuroblastoom	Aandoening	11.0 P*	
635	Neuroblastoom	Aandoening	1.26 I	
635	Neuroblastoom	Aandoening	5.8 BP*	
2481	Neurocutane melanocytose	Aandoening	1.25 P*	
88639	Neurodegeneratie door deficiëntie van 3-hydroxyisobutyryl-CoA-hydrolase	Aandoening		20 Geval(len)
329284	Neurodegeneratie geassocieerd met bèta-propellerproteïne	Aandoening		68 Geval(len)
289560	Neurodegeneratie geassocieerd met mitochondriaal membraaneiwit	Aandoening	0.1 P	
217382	Neurodegeneratief syndroom door deficiëntie van cerebraal folaattransport	Aandoening		3 Geval(len)
2673	Neurofaciodigitorenaal syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
157846	Neuroferritinopathie	Aandoening		90 Geval(len)
636	Neurofibromatose type 1	Aandoening	21.3 P*	
636	Neurofibromatose type 1	Aandoening	33.3 BP	
85146	Neurogeen scapuloperoneaal syndroom, Kaeser-type	Aandoening		15 Geval(len)
1143	Neurogene arthrogryposis multiplex congenita	Aandoening	4.3 BP*	
137754	Neurologische aandoeningen geassocieerd met deficiëntie van aminoacylase 1	Aandoening		15 Geval(len)
641361	Neurologische ontwikkelingsachterstand - hypotonie - cerebellaire ataxie - hartgeleidingsdefecten-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
529665	Neurologische ontwikkelingsachterstand - insulten - oftalmische anomalieën - osteopenie - cerebellaire atrofie-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
453499	Neurologische ontwikkelingsstoornis - craniofaciale dysmorfie - hartdefect - skeletanomalieën-syndroom	Aandoening		25 Geval(len)
352665	Neurologische ontwikkelingsstoornis - craniofaciale dysmorfie - hartdefect - skeletanomalieën-syndroom door 9q21.3-microdeletie	Subtype van aandoening		2 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
453504	Neurologische ontwikkelingsstoornis - craniofaciale dysmorphie - hartdefect - skeletanomalieën-syndroom door een puntmutatie	Subtype van aandoening		10 Geval(len)
71211	Neuromyelitis optica	Aandoening	0.1877 I	
71211	Neuromyelitis optica	Aandoening	2.071 P	
139512	Neuropathie met gehoorverlies	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
137596	Neurotrofe keratopathie	Aandoening	4.2 P*	
98908	Neutrale vetstapelingsziekte met myopathie	Aandoening		36 Geval(len)
2690	Neutropenie - monocytopenie - doofheid-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
2838	Nierkelkdivertikel - doofheid-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
2972	Niet doorkomen van tanden - hypoplasie van maxilla - genu valgum-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
91349	Niet-functioneel hypofyseadenoom	Aandoening	1.05 I	
91349	Niet-functioneel hypofyseadenoom	Aandoening	2.55 I*	
329883	Niet-hypoproteïnemische hypertrofische gastropathie	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
363999	Niet-immune hydrops foetalis	Subtype van aandoening	42.0 BP	
209989	Niet-papillair overgangscelcarcinoom van blaas	Aandoening	37.0 P*	
314647	Niet-progressieve cerebellaire ataxie met intellectuele achterstand	Aandoening		15 Geval(len)
90031	Niet-sferocytische hemolytische anemie door deficiëntie van hexokinase	Aandoening		17 Familie/Gezinnen
1516	Niet-syndromale bilambdoïde en sagittale craniosynostose	Aandoening		14 Geval(len)
3366	Niet-syndromale metopische craniosynostose	Aandoening	6.7 BP*	
3366	Niet-syndromale metopische craniosynostose	Aandoening	10.2979 P*	
620102	Niet-syndromale unicononale craniosynostose	Aandoening	0.1049 P	

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
620113	Niet-syndromale unilambdoïde craniosynostose	Aandoening	0.0442 <i>P</i>	
620139	Niet-syndromale unilaterale craniosynostose van sutura sphenofrontalis	Aandoening	0.0136 <i>P</i>	
231720	Niet-verworven gecombineerde deficiëntie van hypofysehormonen - sensorineuraal gehoorverlies - afwijkingen van wervelkolom-syndroom	Aandoening		13 Geval(len)
647	Nijmegen-breuksyndroom	Aandoening	1.0 <i>BP</i>	
240760	Nijmegen-breuksyndroom-achtige aandoening	Aandoening		1 Geval(len)
99825	Nipah-virusziekte	Aandoening		556 Geval(len)
86867	Nodaal marginale zone B-cellymfoom	Aandoening	1.0 <i>P*</i>	
86893	Nodulair lymfocyt-predominant Hodgkin-lymfoom	Aandoening	0.12 <i>I</i>	
86893	Nodulair lymfocyt-predominant Hodgkin-lymfoom	Aandoening	0.095 <i>I*</i>	
75327	North-Carolina-maculadystrofie	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
2760	OSLAM-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
88643	Obesitas - colitis - hypothyreoïdie - cardiale hypertrofie - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
397615	Obesitas door CEP19-deficiëntie	Subtype van aandoening		15 Geval(len)
66628	Obesitas door congenitale deficiëntie van leptine	Subtype van aandoening		30 Geval(len)
71526	Obesitas door deficiëntie van pro-opiomelanocortine	Subtype van aandoening		7 Geval(len)
71528	Obesitas door deficiëntie van prohormoonconvertase I	Subtype van aandoening		16 Geval(len)
198	Occipitale hoorn-syndroom	Aandoening		35 Geval(len)
280640	Occipitale pachygyrie en polymicrogyrie	Aandoening		3 Geval(len)
1000	Oculair albinisme met laat optredende sensorineurale doofheid	Aandoening		9 Geval(len)
496790	Oculaire anomalieën - axonale neuropathie - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
157962	Oculo-auriculair syndroom, Schorderet-type	Aandoening		5 Geval(len)
398156	Oculo-auriculo-fronto-nasaal syndroom	Aandoening		41 Geval(len)
1647	Oculo-cerebro-cutaan syndroom	Aandoening		38 Geval(len)
2707	Oculo-cerebro-faciaal syndroom, Kaufman-type	Aandoening		19 Geval(len)
3339	Oculo-ectodermaal syndroom	Aandoening		19 Geval(len)
2713	Oculo-osteocutaan syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
99806	Oculo-otodentaal syndroom	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
2717	Oculo-tricho-anaal syndroom	Aandoening		20 Geval(len)
2719	Oculocerebrale hypopigmentatie-syndroom, Cross-type	Aandoening		14 Geval(len)
2720	Oculocerebrale hypopigmentatie-syndroom, Preus-type	Aandoening		2 Geval(len)
534	Oculocerebrorenaal syndroom van Lowe	Aandoening	0.2 P	
534	Oculocerebrorenaal syndroom van Lowe	Aandoening	0.2 P*	
352731	Oculocutaan albinisme type 1	Aandoening	2.5 P	
352734	Oculocutaan albinisme type 1 met minimale pigmentatie	Subtype van aandoening		10 Geval(len)
79431	Oculocutaan albinisme type 1A	Subtype van aandoening	1.3 P	
79434	Oculocutaan albinisme type 1B	Subtype van aandoening	1.3 P	
79432	Oculocutaan albinisme type 2	Aandoening	2.55 P	
79435	Oculocutaan albinisme type 4	Aandoening	1.0 P	
370091	Oculocutaan albinisme type 5	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
370097	Oculocutaan albinisme type 6	Aandoening		1 Geval(len)
352745	Oculocutaan albinisme type 7	Aandoening		9 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
597733	Oculocutaan albinisme type 8	Aandoening		2 Geval(len)
2709	Oculodentaal syndroom, Rutherford-type	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
2710	Oculodentodigitale dysplasie	Aandoening		243 Geval(len)
611201	Oculogastro-intestinaal - neurologische ontwikkeling-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
1876	Oculogastro-intestinale spierdystrofie	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
1794	Oculomaxillofaciale dysostose	Aandoening		4 Geval(len)
1125	Oculomotorische apraxie, Cogan-type	Aandoening		50 Geval(len)
2714	Oculopalatocerebraal syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
557003	Oculoskeletodentaal syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
2718	Oculotrichodysplasie	Aandoening		2 Geval(len)
2722	Odonto-onycho dysplasie - alopecie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
2721	Odonto-onycho-dermale dysplasie	Aandoening		30 Geval(len)
69082	Odonto-tricho-unguaal-digito-palmair syndroom	Aandoening		21 Geval(len)
166272	Odontochondrodysplasie	Aandoening		11 Geval(len)
77295	Odontoleukodystrofie	Subtype van aandoening		4 Geval(len)
2724	Odontomatose - aortae esophagus stenosis-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
1811	Odontomicronychiale dysplasie	Aandoening		5 Geval(len)
2723	Odontotrichomelisch syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
785	Oestrogeenresistentiesyndroom	Aandoening		2 Geval(len)
391655	Off-periodes bij ziekte van Parkinson die niet reageren op orale behandeling	Aandoening	4.15 P*	
2741	Oftalmomandibulomele dysplasie	Aandoening		3 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
2743	Oftalmoplegie - intellectuele achterstand - lingua scrotalis-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
85410	Oligoarticulaire juveniele idiopathische artritis	Aandoening	20.5 P*	
75378	Oligocone trichromasie	Aandoening		14 Geval(len)
251627	Oligodendroglioom	Aandoening	0.25 I*	
300576	Oligodontie - kankerpredispositie-syndroom	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
660	Omfalocele	Aandoening	11.7 BP*	
3164	Omfalocele-syndroom, Shprintzen-Goldberg-type	Aandoening		5 Geval(len)
2733	Omodysplasie	Aandoening		30 Geval(len)
496693	Omphalocele - hernia diafragmatica - cardiovasculaire anomalieën - radiale straal defect-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
352540	Oncogene osteomalacie	Aandoening		400 Geval(len)
424080	Ongedifferentieerd carcinoom met osteoclastachtige reuscellen van pancreas	Aandoening	0.001 I*	
424970	Ongedifferentieerd carcinoom van lever en intrahepatische galwegen	Aandoening	0.015 I*	
423786	Ongedifferentieerd carcinoom van maag	Aandoening	0.211 I*	
418951	Ongedifferentieerd carcinoom van oesofagus	Aandoening	0.044 I*	
2023	Ongedifferentieerd pleomorf sarcoom	Aandoening	0.9 I*	
2759	Ongeperforeerde orofarynx - costovertebrale anomalieën-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
313892	Ontwikkelings- en spraakachterstand door SOX5-deficiëntie	Subtype van aandoening		14 Geval(len)
369891	Ontwikkelingsachterstand - faciale dysmorphie-syndroom door MED13L-deficiëntie	Aandoening		70 Geval(len)
619979	Ontwikkelingsachterstand - immuundeficiëntie - leuko-encefalopathie - hypohomocysteinemie-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
1617	Ontwikkelingsachterstand - taalstoornis - doparesponsieve dystonie - parkinsonisme-syndroom door 2q24-microdeletie	Subtype van aandoening		23 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
329195	Ontwikkelingsachterstand met autismspectrumstoornis en ganginstabiliteit	Aandoening		22 Geval(len)
79107	Ontwikkelingsdefecten - doofheid - dystonie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
300504	Onychocytisch matricoom	Aandoening		5 Geval(len)
300512	Onychomatricoom	Aandoening		50 Geval(len)
2554	Oor - patella - kleine gestalte-syndroom	Aandoening		67 Geval(len)
391320	Oost-Texas-bloedingsstoornis	Subtype van aandoening		19 Geval(len)
455	Oppervlakkige epidermolytische ichthyosis	Aandoening		20 Geval(len)
247245	Oppervlakkige siderose	Aandoening		300 Geval(len)
2746	Opsismodysplasie	Aandoening		30 Geval(len)
1183	Opsoclonus - myoclonus-syndroom	Aandoening	0.02 I*	
293168	Opstijgende erfelijke spastische paralyse met infantiele aanvang	Aandoening		17 Familie/Gezinnen
543470	Opticusatrofie - ataxie - perifere neuropathie - algehele ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening		17 Geval(len)
401777	Opticusatrofie - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
2086	Optische banenglioom	Aandoening	0.12 I	
508501	Oraal-faciaal-digitaal syndroom met kleine gestalte en brachymesofalangie	Aandoening		3 Geval(len)
52994	Orbitaal leiomyoom	Aandoening		26 Geval(len)
664	Ornithinetranscarbamylosedeficiëntie	Aandoening	1.0 P*	
664	Ornithinetranscarbamylosedeficiëntie	Aandoening	1.77 BP	
2750	Orofaciodigitaal syndroom type 1	Aandoening	1.2 BP*	
434179	Orofaciodigitaal syndroom type 14	Aandoening		2 Familie/Gezinnen

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
2751	Orofaciodigitaal syndroom type 2	Aandoening		20 Geval(len)
2753	Orofaciodigitaal syndroom type 4	Aandoening		29 Geval(len)
2919	Orofaciodigitaal syndroom type 5	Aandoening		12 Geval(len)
2754	Orofaciodigitaal syndroom type 6	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
2755	Orofaciodigitaal syndroom type 8	Aandoening		20 Geval(len)
141007	Orofaciodigitaal syndroom type 9	Aandoening		10 Geval(len)
73230	Ossificatieanomalieën - psychomotorische ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
2764	Osteochondritis dissecans	Aandoening	35.0 P*	
2763	Osteocraniostenose	Aandoening		30 Geval(len)
666	Osteogenesis imperfecta	Aandoening	8.06 P	
2773	Osteogenesis imperfecta - retinopathie - epileptische aanvallen - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
314029	Osteogenesis imperfecta met hoge botmassa	Aandoening		2 Geval(len)
216828	Osteogenesis imperfecta type 5	Subtype van aandoening		47 Geval(len)
2645	Osteoglofone dysplasie	Aandoening		7 Geval(len)
2777	Osteomesopycnose	Aandoening		35 Geval(len)
2780	Osteopathia striata - craniale sclerose-syndroom	Aandoening		100 Geval(len)
2779	Osteopathia striata - pigmentaire dermopathie - witte voorhoofdslok-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
2324	Osteopenie - intellectuele achterstand - dun haar-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
178389	Osteopetrose - hypogammaglobulinemie-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
2785	Osteopetrose met renale tubulaire acidose	Aandoening		100 Geval(len)
53	Osteopetrose van Albers-Schönberg	Aandoening	1.0 P	

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
53	Osteopetrose van Albers-Schönberg	Aandoening	5.0 <i>P*</i>	
2786	Osteoporose - oculocutane hypopigmentatie-syndroom	Aandoening		1 Geval(len)
2788	Osteoporose - pseudoglioom-syndroom	Aandoening	0.05 <i>P*</i>	
668	Osteosarcoom	Aandoening	0.23 <i>I*</i>	
668	Osteosarcoom	Aandoening	3.17	
75325	Osteosclerose - ichthyosis - vroegtijdig ovariumfalen-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
178377	Osteosclerose - ontwikkelingsachterstand - craniosynostose	Aandoening		13 Geval(len)
1832	Osteosclerotische botdysplasie	Aandoening		40 Geval(len)
500548	Osteosclerotische metafysaire dysplasie	Aandoening		7 Geval(len)
2793	Oto-onycho-peroneaal syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
2791	Otodentaal syndroom	Aandoening		10 Familie/Gezinnen
90652	Otopalatodigitaal syndroom type 2	Aandoening		40 Geval(len)
1427	Otospondylomega-epifysaire dysplasie	Aandoening		30 Geval(len)
213504	Ovarieel adenocarcinoom	Aandoening	5.97 <i>I*</i>	
99853	Ovarioleukodystrofie	Subtype van aandoening		17 Geval(len)
3203	Overgehydrateerde erfelijke stomatocytose	Aandoening		20 Familie/Gezinnen
137634	Overgroei - macrocefalie - faciale dysmorphie-syndroom	Aandoening		6 Familie/Gezinnen
498485	Overgroei - verminderde metafysaire modellering - spondylaire dysplasie-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
498488	Overgroeisyndroom met 2q37 translocatie	Aandoening		4 Geval(len)
477831	Overgroeisyndroom van Kosaki	Aandoening		2 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
420179	Overgroeisyndroom van Malan	Aandoening		20 Geval(len)
597746	Overlapsyndroom van blefarofimose - intellectuele achterstand-syndroom, SBBYS-type/genitopatellair syndroom	Aandoening		122 Geval(len)
572013	Overwegend posterieure lissencefalie - brede en platte pons en medulla oblongata - defecten van overschrijden van de middellijn-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
991	PAGOD-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
69126	PAPA-syndroom	Aandoening		53 Geval(len)
641380	PAPASH-syndroom	Aandoening		20 Geval(len)
2825	PARC-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
289478	PASH-syndroom	Aandoening		36 Geval(len)
641385	PASS-syndroom	Aandoening		16 Geval(len)
438134	PCNA-gerelateerde progressieve neurodegeneratieve fotosensitiviteit-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
99807	PEHO-achtig syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
313936	PENS-syndroom	Aandoening		13 Geval(len)
42642	PFAPA-syndroom	Aandoening		500 Geval(len)
319646	PGM1-CDG	Aandoening		46 Geval(len)
443811	PGM3-CDG	Aandoening		20 Geval(len)
42775	PHACE-syndroom	Aandoening		300 Geval(len)
2876	PHAVER-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
589905	PHIP-gerelateerd gedragsproblemen - intellectuele achterstand - obesitas - dysmorphe kenmerken-syndroom	Aandoening		35 Geval(len)
568062	PIEZO1-gerelateerde gegeneraliseerde lymfatische dysplasie met niet-immune hydrops foetalis	Aandoening		10 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
521426	PLAA-geassocieerde neurologische ontwikkelingsstoornis	Aandoening		15 Geval(len)
300359	PLCG2-geassocieerde antilichaamdeficiëntie en immuundisregulatie	Aandoening		3 Familie/Gezinnen
79401	PLEC-gerelateerde intermediaire epidermolysis bullosa simplex zonder extracutane betrokkenheid	Aandoening		6 Familie/Gezinnen
537072	PLG-gerelateerd erfelijk angio-oedeem met normale C1Inh	Subtype van aandoening		105 Geval(len)
280356	PLIN1-gerelateerde familiale partiële lipodystrofie	Aandoening		3 Geval(len)
476394	PMP2-gerelateerde ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 1	Aandoening		13 Geval(len)
477817	PMP22-RAI1-contiguous gene-duplicatiesyndroom	Aandoening		23 Geval(len)
480682	POGLUT1-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R21	Aandoening		4 Geval(len)
206564	POMGNT1-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R15	Aandoening		2 Geval(len)
565899	POMGNT2-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R24	Aandoening		3 Geval(len)
206559	POMT2-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R14	Aandoening		1 Geval(len)
79083	PPARG-gerelateerde familiale partiële lipodystrofie	Aandoening		10 Geval(len)
412066	PRKAR1B-gerelateerde neurodegeneratieve dementie met intermediaire filamenten	Aandoening		12 Geval(len)
544469	PRUNE1-gerelateerd neurologisch syndroom	Aandoening		48 Geval(len)
589515	PUM1-geassocieerd ontwikkelingsstoornis - ataxie - insulden-syndroom	Aandoening		14 Geval(len)
438213	PURA-gerelateerde ernstige neonatale hypotonie - insulden - encefalopathie-syndroom	Aandoening		24 Geval(len)
438216	PURA-gerelateerde ernstige neonatale hypotonie - insulden - encefalopathie-syndroom door een puntmutatie	Subtype van aandoening		24 Geval(len)
481152	PYCR2-gerelateerde microcefalie - progressieve leuko-encefalopathie	Aandoening		18 Geval(len)
2796	Pachydermoperiostose	Aandoening		204 Geval(len)
2798	Pachygyrie - intellectuele achterstand - epilepsie-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
2309	Pachyonychia congenita	Aandoening		1000 Geval(len)
85112	Palmoplantaire keratodermie - XX-geslachtsomkering - predispositie voor plaveiselcelcarcinoom-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
2202	Palmoplantaire keratodermie - doofheid-syndroom	Aandoening		10 Familie/Gezinnen
538574	Palmoplantaire keratodermie - erfelijke motorische en sensorische neuropathie-syndroom	Aandoening		23 Geval(len)
2198	Palmoplantaire keratodermie - oesofageaal carcinoom-syndroom	Aandoening		10 Familie/Gezinnen
2201	Palmoplantaire keratodermie - spastische paralyse-syndroom	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
140966	Palmoplantaire keratodermie, Nagashima-type	Aandoening		40 Geval(len)
199337	Pancreasinsufficiëntie - anemie - hyperostose-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
677	Pancreatoblastoom	Aandoening		60 Geval(len)
401764	Pancytopenie - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
317473	Pancytopenie door IKZF1-mutaties	Aandoening		39 Geval(len)
157850	Pantothenaatkinasegeassocieerde neurodegeneratie	Aandoening	0.15 P*	
319298	Papillair niercelcarcinoom	Aandoening	0.14 I*	
2808	Paralyse van abductor van larynx	Aandoening		9 Geval(len)
2375	Paralyse van laryngeale abductor - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		20 Geval(len)
2812	Parana-hardehuidsyndroom	Aandoening		8 Geval(len)
623626	Paraneoplastische cerebellaire degeneratie	Aandoening	0.9553 P*	
623626	Paraneoplastische cerebellaire degeneratie	Aandoening	0.2225 I*	
2824	Paraplegie - intellectuele achterstand - hyperkeratose-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
363478	Paratesticulair adenocarcinoom	Aandoening	0.01	

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
611237	Parkinsonisme met polyneuropathie	Aandoening		4 Geval(len)
75392	Parodontaal syndroom van Ehlers-Danlos	Aandoening		62 Geval(len)
53583	Paroxysmale dystonische choreathetose met episodische ataxie en spasticiteit	Aandoening		20 Geval(len)
98811	Paroxysmale inspanningsgeïnduceerde dyskinesie	Aandoening		50 Geval(len)
98809	Paroxysmale kinesioogene dyskinesie	Aandoening	0.6 <i>P</i>	
447	Paroxysmale nachtelijke hemoglobinurie	Aandoening	2.0 <i>P*</i>	
98810	Paroxysmale niet-kinesioogene dyskinesie	Aandoening	0.1 <i>P</i>	
1330	Partieel atrioventriculair septumdefect	Aandoening	20.0 <i>BP*</i>	
1330	Partieel atrioventriculair septumdefect	Aandoening	30.0 <i>P*</i>	
401959	Partiële agenesie van corpus callosum - hypoplasie van vermis cerebelli met cysten in fossa posterior-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
2805	Partiële pancreatische agenesie	Aandoening		50 Geval(len)
261304	Paternale 20q13.2q13.3-microdeletiesyndroom	Aandoening		2 Geval(len)
96192	Paternale uniparentale disomie van chromosoom 7	Aandoening		4 Geval(len)
2835	Pectus excavatum - macrocefalie - dysplastische nagels-syndroom	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
33402	Pediatrisch hepatocellulair carcinoom	Aandoening	0.15 <i>I*</i>	
487809	Pediatrische collagene gastritis	Aandoening		24 Geval(len)
93333	Pelviscapulaire dysplasie	Aandoening		4 Geval(len)
704	Pemphigus vulgaris	Aandoening	18.0 <i>P*</i>	
1335	Pentalogie van Cantrell	Aandoening	0.55 <i>BP*</i>	
1335	Pentalogie van Cantrell	Aandoening	0.67 <i>BP</i>	
2847	Pericardiaal en diafragmatisch defect	Aandoening		20 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
163746	Perifere demyeliniserende neuropathie - centrale dysmyeliniserende leukodystrofie - syndroom van Waardenburg - ziekte van Hirschsprung	Aandoening		40 Geval(len)
2400	Perifere motorische neuropathie - dysautonomie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
397744	Perifere neuropathie - myopathie - heesheid - gehoorverlies-syndroom	Aandoening		15 Geval(len)
436166	Periodieke koorts - infantiele enterocolitis - auto-inflammatoir syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
500062	Periodieke koorts - panniculitis - dermatose-syndroom met aanvang in de zuigelingentijd	Aandoening		5 Geval(len)
397750	Periodieke paralyse met later optredende distale motorische neuropathie	Aandoening		9 Geval(len)
397755	Periodieke paralyse met voorbijgaand compartimentachtig syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
139426	Periorale myoclonus met absences	Aandoening		10 Geval(len)
563	Peripartumcardiomyopathie	Aandoening	30.0 BP	
168816	Peritoneaal cystisch mesothelioom	Aandoening		150 Geval(len)
65288	Permanente neonatale diabetes mellitus - agenesie van pancreas en cerebellum-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
2971	Peroxisomale acyl-CoA-oxidasedeficiëntie	Aandoening		40 Geval(len)
228190	Persisterende ductus arteriosus - bicuspidale aortaklep - handanomalieën-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
97341	Persisterende placoïde maculopathie	Aandoening		5 Geval(len)
300324	Persisterende polyklonale B-cellymfocytose	Aandoening		154 Geval(len)
707	Pest	Aandoening	2.2 I*	
708	Peters-anomalie	Aandoening		60 Geval(len)
2874	Phakomatosis pigmentokeratotica	Aandoening		34 Geval(len)
498228	Phylloides tumor van prostaat	Aandoening		90 Geval(len)
2885	Piebaldisme - neurologische defecten-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
447961	Pigmentatiedefecten - palmoplantaire	Aandoening		2 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	keratodermie - huidcarcinoom-syndroom			
300501	Pijnlijke orbitale en systemische neurofibromen - marfanoïde habitus-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
2891	Pili torti - ontwikkelingsachterstand - neurologische anomalieën-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
2890	Pili torti - onychodysplasie-syndroom	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
2892	Pilodentale dysplasie - refractiefouten-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
251909	Pineoblastoom	Aandoening	0.02 I*	
2561	Piramidale molaren - abnormale bovenlip-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
2897	Pityriasis rubra pilaris	Aandoening		48 Geval(len)
439167	Placentale insufficiëntie	Aandoening	33.0 P	
454714	Plasmacelleukemie	Aandoening	0.04 I*	
1968	Plat gelaat - microstomie - ooranomalie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
424019	Plaveiselcelcarcinoom van anaal kanaal	Aandoening	0.81 I*	
213767	Plaveiselcelcarcinoom van cervix uteri	Aandoening	4.28 I*	
423994	Plaveiselcelcarcinoom van colon	Aandoening	0.026 I*	
213716	Plaveiselcelcarcinoom van corpus uteri	Aandoening	0.12 I*	
423968	Plaveiselcelcarcinoom van dunne darm	Aandoening	0.008 I*	
424996	Plaveiselcelcarcinoom van galblaas en extrahepatische galwegen	Aandoening	0.032 I*	
494547	Plaveiselcelcarcinoom van hypofarynx	Aandoening	1.27 I*	
494550	Plaveiselcelcarcinoom van larynx	Aandoening	4.61 I*	
424975	Plaveiselcelcarcinoom van lever en intrahepatische galwegen	Aandoening	0.009 I*	
502366	Plaveiselcelcarcinoom van lip	Aandoening	1.02 I	
418959	Plaveiselcelcarcinoom van maag	Aandoening	0.115 I*	

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
502363	Plaveiselcelcarcinoom van mondholte	Aandoening	3.51 <i>I*</i>	
500464	Plaveiselcelcarcinoom van neusholte en neusbijholten	Aandoening	0.35 <i>I</i>	
99977	Plaveiselcelcarcinoom van oesofagus	Aandoening	3.357 <i>I*</i>	
99977	Plaveiselcelcarcinoom van oesofagus	Aandoening	5.2 <i>I</i>	
99977	Plaveiselcelcarcinoom van oesofagus	Aandoening	5.42	
500478	Plaveiselcelcarcinoom van orofarynx	Aandoening	3.12 <i>I*</i>	
424039	Plaveiselcelcarcinoom van pancreas	Aandoening	0.023 <i>I*</i>	
398058	Plaveiselcelcarcinoom van penis	Aandoening	0.57 <i>I*</i>	
424002	Plaveiselcelcarcinoom van rectum	Aandoening	0.113 <i>I*</i>	
254361	Plectine-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R17	Aandoening		6 Geval(len)
454821	Pleomorf adenoom van speekselklier	Subtype van aandoening	2.725 <i>I</i>	
99969	Pleomorf liposarcoom	Subtype van aandoening	0.05 <i>I*</i>	
251607	Pleomorf xanthoastrocytoom	Aandoening	0.01 <i>I*</i>	
449266	Pleuraal empyeem	Aandoening	13.0 <i>P*</i>	
50251	Pleuraal mesothelioom	Aandoening	3.1 <i>P*</i>	
50251	Pleuraal mesothelioom	Aandoening	1.9 <i>I*</i>	
64742	Pleuropulmonaal blastoom	Aandoening	0.5 <i>BP*</i>	
90059	Plotseling sensorineuraal gehoorverlies	Aandoening	40.0 <i>P*</i>	
90066	Pneumonie veroorzaakt door Pseudomonas aeruginosa-infectie	Aandoening	50.0 <i>P*</i>	
221046	Poikilodermie met neutropenie	Aandoening		50 Geval(len)
767	Polyarteriitis nodosa	Aandoening	3.16 <i>P*</i>	
2795	Polycystische ovaria - urethrale	Aandoening		33 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, *I* wijst op incidentiegegevens en *BP* wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	sfincterdisfunctie-syndroom			
729	Polycythemia vera	Aandoening	1.9 <i>I</i> *	
729	Polycythemia vera	Aandoening	30.0 <i>P</i> *	
2917	Polydactylie-myopiesyndroom	Aandoening		1 <i>Familie/Gezinnen</i>
453533	Polyendocrinopathie - polyneuropathie-syndroom	Aandoening		3 <i>Geval(len)</i>
500533	Polyhydramnion - megalencefalie - symptomatische epilepsie-syndroom	Aandoening		17 <i>Geval(len)</i>
300573	Polymicrogyrie door TUBB2B-mutatie	Aandoening		36 <i>Geval(len)</i>
250972	Polymicrogyrie met hypoplasie van nervus opticus	Aandoening		4 <i>Geval(len)</i>
732	Polymyositis	Aandoening	0.585 <i>I</i> *	
732	Polymyositis	Aandoening	7.1 <i>P</i> *	
171848	Polyneuropathie - gehoorverlies - ataxie - retinitis pigmentosa - cataract-syndroom	Aandoening		19 <i>Geval(len)</i>
2928	Polyneuropathie - intellectuele achterstand - acromicrie - vroegtijdige menopauze-syndroom	Aandoening		3 <i>Geval(len)</i>
2934	Polysyndactylie - hartmalformatie-syndroom	Aandoening		8 <i>Geval(len)</i>
477749	Pontiene autosomaal dominante microangiopathie met leuko-encefalopathie	Aandoening		11 <i>Geval(len)</i>
269229	Pontiene tegmentale kap-dysplasie	Aandoening		22 <i>Geval(len)</i>
2254	Pontocerebellaire hypoplasie type 1	Aandoening		40 <i>Familie/Gezinnen</i>
411493	Pontocerebellaire hypoplasie type 10	Aandoening		23 <i>Geval(len)</i>
611247	Pontocerebellaire hypoplasie type 11	Aandoening		13 <i>Geval(len)</i>
611256	Pontocerebellaire hypoplasie type 12	Aandoening		4 <i>Geval(len)</i>
613267	Pontocerebellaire hypoplasie type 13	Aandoening		3 <i>Geval(len)</i>
613274	Pontocerebellaire hypoplasie type 14	Aandoening		18 <i>Geval(len)</i>

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
2524	Pontocerebellaire hypoplasie type 2	Aandoening		81 <i>Familie/Gezinnen</i>
97249	Pontocerebellaire hypoplasie type 3	Aandoening		3 <i>Familie/Gezinnen</i>
166063	Pontocerebellaire hypoplasie type 4	Aandoening		10 <i>Familie/Gezinnen</i>
166073	Pontocerebellaire hypoplasie type 6	Aandoening		10 <i>Geval(len)</i>
284339	Pontocerebellaire hypoplasie type 7	Aandoening		4 <i>Geval(len)</i>
324569	Pontocerebellaire hypoplasie type 8	Aandoening		6 <i>Geval(len)</i>
369920	Pontocerebellaire hypoplasie type 9	Aandoening		14 <i>Geval(len)</i>
2941	Porencefalie - cerebellaire hypoplasie - inwendige misvormingen	Aandoening		2 <i>Geval(len)</i>
306547	Porencefalie - microcefalie - bilateraal congenitaal cataract-syndroom	Aandoening		8 <i>Geval(len)</i>
166286	Porokeratotische eccrine ostiale en dermale kanaalnaevus	Aandoening		45 <i>Geval(len)</i>
101330	Porphyria cutanea tarda	Aandoening	0.6 <i>I*</i>	
101330	Porphyria cutanea tarda	Aandoening	4.0 <i>P*</i>	
79473	Porphyria variegata	Aandoening	0.008 <i>I*</i>	
79473	Porphyria variegata	Aandoening	0.32 <i>P*</i>	
70568	Post-transplantatie lymfoproliferatieve aandoening	Aandoening	26.2 <i>P*</i>	
246	Postaxiale acrofaciale dysostose	Aandoening		30 <i>Geval(len)</i>
420584	Postaxiale polydactylie - anomalieën van adenoïdypofyse - faciale dysmorphie-syndroom	Aandoening		112 <i>Geval(len)</i>
2916	Postaxiale polydactylie - dentale en vertebrale anomalieën-syndroom	Aandoening		3 <i>Geval(len)</i>
2730	Postaxiale tetramelische oligodactylie	Aandoening		4 <i>Geval(len)</i>
98971	Posterieure amorfe corneadystrofie	Aandoening		11 <i>Familie/Gezinnen</i>

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

P wijst op prevalentiegegevens, *I* wijst op incidentiegegevens en *BP* wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
2064	Posterieure fusie van lumbosacrale wervels - blefaroptose-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
95706	Posterieure hypospadie	Aandoening	19.25 BP*	
93110	Posterieure urethraklep	Aandoening	2.0 P*	
93110	Posterieure urethraklep	Aandoening	4.125 BP*	
477673	Postnatale microcefalie - infantiele hypotonie - spastische diplegie - dysartrie - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		17 Geval(len)
279947	Postorgastische ziekte-syndroom	Aandoening		45 Geval(len)
443236	Posturale orthostatische tachycardie-syndroom door NET-deficiëntie	Aandoening		2 Geval(len)
217067	Pouchitis	Aandoening	22.0 P*	
397606	PrP systemische amyloïdose	Aandoening		16 Geval(len)
293462	Pre-Descemet-corneadystrofie	Aandoening		5 Geval(len)
275555	Pre-eclampsie	Aandoening	45.0 P*	
363417	Preaxiale brachydactylie van Temtamy-syndroom	Aandoening		18 Geval(len)
2921	Preaxiale polydactylie - coloboom - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
574918	Predispositie voor ernstige virale infectie door IRF7-deficiëntie	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
48686	Primair effusielymfoom	Aandoening		200 Geval(len)
369929	Primair hyperaldosteronisme - insulten - neurologische anomalieën-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
2232	Primair hypergonadotroop hypogonadisme - partiële alopecie-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
90023	Primair immuundeficiëntiesyndroom door P14/LAMTOR2-deficiëntie	Aandoening		4 Geval(len)
458768	Primair intralymfatisch angio-endothelioom	Aandoening		30 Geval(len)
98838	Primair mediastinaal grootcellig B-cellymfoom	Aandoening	5.0 P*	
100085	Primair neuro-endocrien carcinoom van lever	Aandoening	0.2 I	

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
289390	Primair syndroom van Sjögren	Aandoening	48.99 <i>P*</i>	
289390	Primair syndroom van Sjögren	Aandoening	6.92 <i>I</i>	
169464	Primaire CD59-deficiëntie	Aandoening		6 Geval(len)
186	Primaire biliaire cholangitis	Aandoening	2.57 <i>I*</i>	
186	Primaire biliaire cholangitis	Aandoening	3.0 <i>I</i>	
186	Primaire biliaire cholangitis	Aandoening	21.05 <i>P</i>	
186	Primaire biliaire cholangitis	Aandoening	25.0 <i>P*</i>	
565612	Primaire cardiomyovasculopathie door depositie van triglyceriden	Aandoening		200 Geval(len)
244	Primaire ciliaire dyskinesie	Aandoening	5.0 <i>BP*</i>	
247522	Primaire ciliaire dyskinesie - retinitis pigmentosa-syndroom	Aandoening		20 Geval(len)
98807	Primaire dystonie, DYT13-type	Aandoening		8 Geval(len)
370103	Primaire dystonie, DYT17-type	Aandoening		3 Geval(len)
306734	Primaire dystonie, DYT21-type	Aandoening		16 Geval(len)
464440	Primaire dystonie, DYT27-type	Aandoening		5 Geval(len)
98805	Primaire dystonie, DYT4-type	Aandoening		22 Geval(len)
98806	Primaire dystonie, DYT6-type	Aandoening		53 Geval(len)
93599	Primaire hyperoxalurie type 2	Subtype van aandoening		10 Geval(len)
93600	Primaire hyperoxalurie type 3	Subtype van aandoening		50 Geval(len)
620363	Primaire hypomagnesiëmie - gegeneraliseerde insulten - intellectuele achterstand - obesitas-syndroom	Aandoening		11 Geval(len)
564178	Primaire hypomagnesiëmie - refractaire insulten - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
306516	Primaire hypomagnesiëmie met hypercalciurie en nefrocalcinose	Aandoening		200 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, *I* wijst op incidentiegegevens en *BP* wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
2196	Primaire hypomagnesiëmie met hypercalciurie en nefrocalcinose met ernstige oculaire betrokkenheid	Subtype van aandoening		72 Geval(len)
31043	Primaire hypomagnesiëmie met hypercalciurie en nefrocalcinose zonder ernstige oculaire betrokkenheid	Subtype van aandoening		110 Geval(len)
30924	Primaire hypomagnesiëmie met secundaire hypocalciëmie	Aandoening		100 Geval(len)
75391	Primaire immuundeficiëntie met deficiëntie van natuurlijke killercellen en adrenale insufficiëntie	Aandoening		4 Geval(len)
431166	Primaire immuundeficiëntie met virale infectie na mazelen-bof-rodehond-vaccinatie	Aandoening		1 Geval(len)
35689	Primaire laterale sclerose	Aandoening	1.5 P*	
97560	Primaire membraneuze glomerulonefritis	Aandoening	0.8103 I	
97560	Primaire membraneuze glomerulonefritis	Aandoening	0.9194 I*	
54370	Primaire membranoproliferatieve glomerulonefritis	Aandoening	16.0 P*	
306558	Primaire microcefalie - epilepsie - permanente neonatale diabetes-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
391408	Primaire microcefalie - milde intellectuele achterstand - vroeg beginnende diabetes-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
824	Primaire myelofibrose	Aandoening	1.0 I*	
824	Primaire myelofibrose	Aandoening	3.0 P*	
238606	Primaire orthostatische tremor	Aandoening		390 Geval(len)
314566	Primaire progressieve spraakapraxie	Aandoening		16 Geval(len)
171	Primaire scleroserende cholangitis	Aandoening	0.77 I*	
171	Primaire scleroserende cholangitis	Aandoening	8.1 P	
171	Primaire scleroserende cholangitis	Aandoening	7.84 P*	
171	Primaire scleroserende cholangitis	Aandoening	0.65 I	
314701	Primaire systemische amyloïdose	Subtype van aandoening	30.0 P*	

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
854	Primitieve poortadertrombose	Aandoening	1.72 <i>I*</i>	
2959	Progeria - kleine gestalte - gepigmenteerde naevi-syndroom	Aandoening		11 Geval(len)
740	Progeriasyndroom van Hutchinson-Gilford	Aandoening	0.025 <i>BP</i>	
740	Progeriasyndroom van Hutchinson-Gilford	Aandoening	0.005 <i>P</i>	
280576	Progeriasyndroom van Nestor-Guillermo	Aandoening		2 Geval(len)
300382	Progeroïd en marfanoïd uiterlijk - lipodystrofie-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
2963	Progeroïd syndroom, Petty-type	Aandoening		1 Geval(len)
435953	Progeroïde kenmerken - vatbaarheid voor hepatocellulair carcinoom-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
228012	Progressief sensorineuraal gehoorverlies - hypertrofische cardiomyopathie-syndroom	Aandoening		4 Familie/Gezinnen
448251	Progressieve autosomaal recessieve ataxie - doofheid-syndroom	Aandoening		13 Geval(len)
75373	Progressieve bifocale chorioretinale atrofie	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
139447	Progressieve caviterende leuko-encefalopathie	Aandoening		19 Geval(len)
247198	Progressieve cerebello-cerebrale atrofie	Aandoening		7 Geval(len)
466921	Progressieve contracturen met aanvang in de kindertijd - limb-girdle-zwakte - spierdystrofie-syndroom	Aandoening		3 Familie/Gezinnen
496641	Progressieve diffuse hersenatrofie met vroege aanvang - microcefalie - spierzwakte - opticusatrofie-syndroom	Aandoening		39 Geval(len)
431361	Progressieve encefalopathie met leukodystrofie door DECR-deficiëntie	Aandoening		2 Geval(len)
496756	Progressieve encefalopathie met vroege aanvang - spastische ataxie - distale spinale musculaire atrofie-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
457212	Progressieve essentiële tremor - spraakstoornis - faciale dysmorfie - intellectuele achterstand - gedragsstoornis-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
352447	Progressieve externe oftalmoplegie - myopathie - emaciatie-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, *I* wijst op incidentiegegevens en *BP* wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
480483	Progressieve familiale intrahepatische cholestase type 4	Subtype van aandoening		14 Geval(len)
480476	Progressieve familiale intrahepatische cholestase type 5	Subtype van aandoening		4 Geval(len)
477814	Progressieve microcefalie - insulten - corticale blindheid - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening		9 Geval(len)
352596	Progressieve myoclonische epilepsie met dystonie	Aandoening		5 Geval(len)
263516	Progressieve myoclonische epilepsie type 3	Aandoening		9 Familie/Gezinnen
402082	Progressieve myoclonische epilepsie type 5	Aandoening		3 Geval(len)
280620	Progressieve myoclonische epilepsie type 6	Aandoening		12 Geval(len)
435438	Progressieve myoclonische epilepsie type 7	Aandoening		13 Geval(len)
424027	Progressieve myoclonische epilepsie type 8	Aandoening		4 Geval(len)
457265	Progressieve myoclonische epilepsie type 9	Aandoening		2 Geval(len)
2062	Progressieve niet-infectieuze anterieure vertebrale fusie	Aandoening		67 Geval(len)
100070	Progressieve niet-vloeiende afasie	Aandoening	2.5 P*	
100070	Progressieve niet-vloeiende afasie	Aandoening	0.7 I*	
337	Progressieve ossificerende fibrodysplasie	Aandoening	0.05 P	
337	Progressieve ossificerende fibrodysplasie	Aandoening	0.078 P*	
217396	Progressieve polyneuropathie met bilaterale striatale necrose	Aandoening		4 Geval(len)
352718	Progressieve retinadystrofie door defect van retinoltransport	Aandoening		5 Geval(len)
447977	Progressieve scapulohumerale peroneale distale myopathie	Aandoening		33 Geval(len)
457395	Progressieve spondylo-epimetafysaire dyplasie - kleine gestalte - korte vierde metatarsalen - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
683	Progressieve supranucleaire paralyse	Aandoening	0.65 I	

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
683	Progressieve supranucleaire paralyse	Aandoening	14.0 <i>P*</i>	
683	Progressieve supranucleaire paralyse	Aandoening	5.26 <i>P</i>	
240103	Progressieve supranucleaire paralyse - corticobasaal syndroom	Subtype van aandoening	0.6 <i>P*</i>	
240112	Progressieve supranucleaire paralyse - progressieve niet-vloeiende afasie-syndroom	Subtype van aandoening		10 <i>Geval(len)</i>
2965	Prolactinoom	Aandoening	50.7 <i>P*</i>	
742	Prolidasedeficiëntie	Aandoening		90 <i>Geval(len)</i>
2083	Prominente glabella - microcefalie - hypogenitalisme-syndroom	Aandoening		2 <i>Geval(len)</i>
35	Propionacidemie	Aandoening	1.5 <i>I</i>	
35	Propionacidemie	Aandoening	0.2 <i>P*</i>	
324977	Proteasoom-geassocieerd auto-inflammatoir syndroom	Aandoening		40 <i>Geval(len)</i>
251598	Protoplasmisch astrocytoma	Subtype van aandoening	0.01 <i>I*</i>	
261197	Proximale 16p11.2-microdeletiesyndroom	Aandoening	20.0 <i>P*</i>	
502437	Proximale 4q25-deletiesyndroom	Aandoening		3 <i>Geval(len)</i>
401768	Proximale myopathie met extrapiramidale tekenen	Aandoening		15 <i>Geval(len)</i>
521305	Proximale myopathie met focale depletie van mitochondria	Aandoening		4 <i>Geval(len)</i>
606	Proximale myotone myopathie	Aandoening	1.0 <i>P*</i>	
70	Proximale spinale spieratrofie	Aandoening	2.6 <i>I*</i>	
70	Proximale spinale spieratrofie	Aandoening	20.0 <i>BP*</i>	
83330	Proximale spinale spieratrofie type 1	Subtype van aandoening	0.26 <i>I*</i>	
83418	Proximale spinale spieratrofie type 2	Subtype van aandoening	2.0 <i>BP*</i>	
641390	PsAPASH-syndroom	Aandoening		10 <i>Geval(len)</i>
750	Pseudoachondroplasie	Aandoening	3.3 <i>P</i>	

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

P wijst op prevalentiegegevens, *I* wijst op incidentiegegevens en *BP* wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
221120	Pseudoaminopterinesyndroom	Aandoening		11 Geval(len)
85174	Pseudodiastrofische dysplasie	Aandoening		13 Geval(len)
757	Pseudohypoaldosteronisme type 2	Aandoening		180 Geval(len)
300525	Pseudohypoaldosteronisme type 2D	Subtype van aandoening		24 Geval(len)
300530	Pseudohypoaldosteronisme type 2E	Subtype van aandoening		17 Geval(len)
2976	Pseudoleprechaunismesyndroom, Patterson-type	Aandoening		2 Geval(len)
26790	Pseudomyxoma peritonei	Aandoening	0.1 I	
26790	Pseudomyxoma peritonei	Aandoening	2.0 P*	
2985	Pseudoprogeria-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
758	Pseudoxanthoma elasticum	Aandoening	2.5 P*	
436274	Pseudoxanthoma elasticum-achtige huidmanifestaties met retinitis pigmentosa	Aandoening		13 Geval(len)
280794	Pseudoxanthomateuze diffuse cutane mastocytose	Subtype van aandoening		10 Geval(len)
52530	Pseudoziekte van von Willebrand	Aandoening		60 Geval(len)
505242	Psychomotorische regressie - oculomotorische apraxie - bewegingsstoornis - nefropathie-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
2988	Pterygium colli - intellectuele achterstand - digitale anomalieën-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
228396	Ptoxis - beperkte opwaartse oogbeweging - agenesie van punctum lacrimale-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
2997	Ptoxis - paralyse van stemband-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
2999	Ptoxis - strabisme - ectopische pupillen-syndroom	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
64741	Pulmonaal blastoom	Aandoening		350 Geval(len)
572428	Pulmonale alveolaire proteïnose met infantiele aanvang - hypogammaglobulinemie	Aandoening		5 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
2038	Pulmonale arterioveneuze malformatie	Aandoening	2.5 <i>I</i>	
199241	Pulmonale capillaire hemangiomatose	Aandoening		100 Geval(len)
217080	Pulmonale fungale infecties bij risicopatiënten	Aandoening	22.0 <i>P*</i>	
411703	Pulmonale niet-tuberculeuze mycobacteriële infectie	Aandoening	6.0 <i>P*</i>	
31837	Pulmonale veno-occlusieve ziekte	Aandoening	0.015 <i>I*</i>	
99710	Puntvormige acrokeratodermie met sproetachtige pigmentatie	Aandoening		7 Geval(len)
79501	Puntvormige palmoplantaire keratodermie type 1	Aandoening		437 Geval(len)
3003	Pycnoachondrogenese	Aandoening		5 Geval(len)
763	Pycnodysostose	Aandoening	0.13 <i>P</i>	
48104	Pyoderma gangrenosum	Aandoening	0.74 <i>I</i>	
3006	Pyridoxineafhankelijke epilepsie	Aandoening	0.2 <i>BP*</i>	
353320	Pyruvaatcarboxylasedeficiëntie, goedaardig type	Subtype van aandoening		5 Geval(len)
2394	Pyruvaatdehydrogenase E3-deficiëntie	Subtype van aandoening		20 Geval(len)
781	Q-koorts	Aandoening	0.16 <i>I*</i>	
3021	RAPADILINO-syndroom	Aandoening		20 Geval(len)
438114	RARS-gerelateerde autosomaal recessieve hypomyeliniserende leukodystrofie	Aandoening		4 Geval(len)
268114	RAS-geassocieerde auto-immune leukoproliferatieve ziekte	Aandoening		20 Geval(len)
217330	REN-gerelateerde autosomaal dominante tubulo-interstitiële nierziekte	Subtype van aandoening		35 Familie/Gezinnen
494344	RERE-gerelateerd neurologische ontwikkelingssyndroom	Aandoening		10 Geval(len)
244310	RFT1-CDG	Aandoening		8 Geval(len)
140976	RHYNS-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
420741	RIDDLE-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, *I* wijst op incidentiegegevens en *BP* wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
217335	RIN2-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
544503	RNF13-gerelateerde ernstige epileptische encefalopathie met vroege aanvang	Aandoening		3 Geval(len)
70475	Radiatieproctitis	Aandoening	35.0 P*	
3015	Radio-renaal syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
71289	Radio-ulnaire synostose - amegakaryocytaire trombocytopenie-syndroom	Aandoening		20 Geval(len)
3268	Radio-ulnaire synostose - microcefalie - scoliose-syndroom	Aandoening		13 Geval(len)
3270	Radio-ulnaire synostose - ontwikkelingsachterstand - hypotonie-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
1051	Ramos-Arroyosyndroom	Aandoening		6 Geval(len)
99852	Ravine-syndroom	Aandoening		38 Geval(len)
461	Recessieve X-gebonden ichthyosis	Aandoening	15.0 I*	
461	Recessieve X-gebonden ichthyosis	Aandoening	16.6 P*	
79409	Recessieve dystrofische epidermolysis bullosa inversa	Aandoening		100 Geval(len)
280384	Recessieve intellectuele achterstand - motorische disfunctie - meervoudige gewrichtscontracturen-syndroom	Aandoening		12 Geval(len)
480864	Recidiverende metabole encefalomyopathische crises - rhabdomyolyse - hartritmestoornis - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		24 Geval(len)
728	Recidiverende polychondritis	Aandoening	0.35 I	
97239	Reducing body-myopathie	Aandoening		4 Familie/Gezinnen
168960	Refractaire anemie met exces aan blasten in transformatie	Aandoening	0.04 I*	
137622	Refractaire diarree - choane atresie - ooganomaliën-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
83450	Regionale odontodysplasie	Aandoening		140 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
448267	Regressieve spondylometafysaire dysplasie	Aandoening		2 Geval(len)
1475	Renaal coloboom-syndroom	Aandoening		180 Geval(len)
93108	Renale dysplasie	Aandoening	43.5 BP*	
99832	Resistentie tegen thyrotropinevrijmakend hormoon-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
566231	Resistentie tegen thyroïdhormoon door een mutatie in thyroïdhormoonreceptor-alfa	Aandoening		35 Geval(len)
223	Resistentie voor arginine-vasopressine	Aandoening	0.15 P*	
3145	Resistentie voor arginine-vasopressine - intracranieële calcificatie - kleine gestalte - faciale dysmorfie-syndroom	Aandoening		19 Geval(len)
1662	Restrictieve dermatopathie	Aandoening		30 Geval(len)
178307	Reticulaire acropigmentatie van Kitamura	Aandoening		130 Geval(len)
33355	Reticulaire dysgenesie	Aandoening	0.03 I*	
458763	Retiform hemangio-endotheloom	Aandoening		32 Geval(len)
1574	Retinadegeneratie - nanofthalmie - glaucoom-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
313800	Retinadystrofie - oedeem van nervus opticus - splenomegalie - anhidrose - migrainehoofdpijn-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
397758	Retinadystrofie met disfunctie van inwendige retina en anomalieën van ganglioncellen	Aandoening		14 Geval(len)
3018	Retinale ischemie-syndroom - hyalinose van kleine bloedvaten in spijsverteringskanaal - diffuse cerebrale calcificaties-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
319640	Retinale maculadystrofie type 2	Aandoening		5 Familie/Gezinnen
791	Retinitis pigmentosa	Aandoening	30.0 P*	
791	Retinitis pigmentosa	Aandoening	26.7 P	
494439	Retinitis pigmentosa - gehoorverlies - hypothyreoïdie - vroegtijdige veroudering - faciale dysmorfie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
3085	Retinitis pigmentosa - intellectuele	Aandoening		2

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	achterstand - doofheid - hypogonadisme-syndroom			<i>Familie/Gezinnen</i>
436245	Retinitis pigmentosa - juveniel cataract - kleine gestalte - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
52427	Retinitis punctata albescens	Aandoening	0.125 <i>P</i>	
52427	Retinitis punctata albescens	Aandoening	0.175 <i>P*</i>	
790	Retinoblastoom	Aandoening	0.05 <i>I*</i>	
790	Retinoblastoom	Aandoening	6.0 <i>BP</i>	
790	Retinoblastoom	Aandoening	1.05	
85408	Reumafactor-negatieve polyarticulaire juveniele idiopathische artritis	Aandoening	8.0 <i>P*</i>	
85435	Reumafactor-positieve polyarticulaire juveniele idiopathische artritis	Aandoening	4.2 <i>P*</i>	
3099	Reumatische koorts	Aandoening	5.0 <i>I*</i>	
251579	Reuscelglioblastoom	Subtype van aandoening	0.02 <i>I*</i>	
363976	Reusceltumor van bot	Aandoening	0.1404 <i>I</i>	
643	Reuzenaxonale neuropathie	Aandoening		50 <i>Familie/Gezinnen</i>
370127	Reuzenbloedplaatjessyndroom, Medich-type	Aandoening		3 Geval(len)
780	Rhabdomyosarcoom	Aandoening	0.59 <i>I*</i>	
69077	Rhabdoïde tumor	Aandoening		500 Geval(len)
3098	Rhizomeel syndroom, Urbach-type	Aandoening		3 Geval(len)
177	Rhizomele chondrodysplasia punctata	Aandoening	0.7 <i>BP*</i>	
468717	Rhizomele chondrodysplasia punctata type 5	Subtype van aandoening		4 Geval(len)
2831	Rhizomele dysplasie, Patterson-Lowry-type	Aandoening		5 Geval(len)
440706	Ribose-5-P isomerase-deficiëntie	Aandoening		1 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
83312	Rickettsiapokken	Aandoening		800 Geval(len)
2834	Rimpelige huid-syndroom	Subtype van aandoening		30 Geval(len)
1437	Ringchromosoom 1-syndroom	Aandoening		35 Geval(len)
1438	Ringchromosoom 10-syndroom	Aandoening		16 Geval(len)
96175	Ringchromosoom 11-syndroom	Aandoening		20 Geval(len)
1439	Ringchromosoom 12-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
1440	Ringchromosoom 14-syndroom	Aandoening		80 Geval(len)
96177	Ringchromosoom 15-syndroom	Aandoening		50 Geval(len)
96178	Ringchromosoom 16-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
1441	Ringchromosoom 17-syndroom	Aandoening		18 Geval(len)
1442	Ringchromosoom 18-syndroom	Aandoening		70 Geval(len)
1443	Ringchromosoom 19-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
96171	Ringchromosoom 2-syndroom	Aandoening		18 Geval(len)
1444	Ringchromosoom 20-syndroom	Aandoening		50 Geval(len)
1446	Ringchromosoom 22-syndroom	Aandoening		100 Geval(len)
96172	Ringchromosoom 3-syndroom	Aandoening		11 Geval(len)
1447	Ringchromosoom 4-syndroom	Aandoening		20 Geval(len)
1448	Ringchromosoom 6-syndroom	Aandoening		25 Geval(len)
1449	Ringchromosoom 7-syndroom	Aandoening		18 Geval(len)
1450	Ringchromosoom 8-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
96173	Ringchromosoom 9-syndroom	Aandoening		31 Geval(len)
91481	Ringdermoïd van cornea	Aandoening		30 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
3104	Robin sequentie - oligodactylie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
163727	Rolandische epilepsie - paroxysmale inspanningsgeïnduceerde dystonie - schrijfkramp-syndroom	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
59315	Rombencefalosynapsis	Aandoening		100 Geval(len)
83616	Rubella-panencefalitis	Aandoening		20 Geval(len)
90058	Ruggenmergletsel	Aandoening	32.0 P*	
619367	SAMD9L-geassocieerd auto-inflammatoir syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
576278	SATB2-geassocieerd syndroom	Aandoening		171 Geval(len)
251028	SATB2-geassocieerd syndroom door een chromosomale herschikking	Subtype van aandoening		20 Geval(len)
370052	SCALP-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
3134	SCARF-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
139466	SERKAL-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
597743	SETD2-gerelateerd syndroom van microcefalie - ernstige intellectuele achterstand - multiële congenitale anomalieën	Aandoening		12 Geval(len)
3163	SHORT-syndroom	Aandoening		32 Geval(len)
398079	SIM1-gerelateerd Prader-Willi-achtig syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
488437	SIX2-gerelateerde frontonasale dysplasie	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
633014	SLC12A2-gerelateerd ontwikkelingsachterstand - intellectuele achterstand - sensorineurale doofheid-syndroom	Aandoening		13 Geval(len)
238459	SLC35A1-CDG	Aandoening		3 Geval(len)
356961	SLC35A2-CDG	Aandoening		4 Geval(len)
157965	SLC39A13-gerelateerd spondylodysplastisch syndroom van Ehlers-Danlos	Subtype van aandoening		8 Geval(len)
468699	SLC39A8-CDG	Aandoening		10 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
466962	SMARCA4-deficiënt sarcoom van thorax	Aandoening		19 Geval(len)
1519	SPECC1L-gerelateerd hypertelorisme-syndroom	Aandoening		25 Geval(len)
93357	SPONASTRIME-dysplasie	Aandoening		16 Geval(len)
324737	SRD5A3-CDG	Aandoening		7 Familie/Gezinnen
370927	SSR4-CDG	Aandoening		9 Geval(len)
502434	STAG1-gerelateerde intellectuele achterstand - faciale dysmorphie - gastro-oesofageale reflux-syndroom	Aandoening		17 Geval(len)
391487	STAT1-gerelateerde auto-immune enteropathie en endocrinopathie - susceptibiliteit voor chronische infecties-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
438159	STAT3-gerelateerde multisystemische auto-immuunziekte met vroege aanvang	Aandoening		19 Geval(len)
425120	STING-geassocieerde vasculopathie met aanvang in de zuigelingentijd	Aandoening		9 Geval(len)
370921	STT3A-CDG	Aandoening		2 Geval(len)
370924	STT3B-CDG	Aandoening		1 Geval(len)
599373	STXBP1-gerelateerde encefalopathie	Aandoening		282 Geval(len)
57145	SUNCT-syndroom	Aandoening	6.7 P*	
391351	SURF1-gerelateerde ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 4	Aandoening		3 Geval(len)
544254	SYNGAP1-gerelateerde ontwikkelingsachterstand en epileptische encefalopathie	Aandoening		57 Geval(len)
397927	Sacrale agenesie - abnormale ossificatie van wervellichamen - persisterende chorda dorsalis-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
83484	Saint Louis-encefalitis	Aandoening	0.38 I*	
458758	Samengesteld hemangio-endothelioom	Aandoening		39 Geval(len)
168966	Samengesteld lymfoom	Aandoening	0.01 I*	

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
3129	Sarcosinemie	Aandoening	2.0 BP	
797	Sarcoïdose	Aandoening	20.0 P*	
2036	Scalp - oor - tepel-syndroom	Aandoening		30 Geval(len)
431255	Scapuloperoneale spinale spieratrofie	Aandoening		31 Geval(len)
185	Scimitar-syndroom	Aandoening	2.0 BP*	
167635	Scleromyxoedeem	Aandoening		250 Geval(len)
90400	Scleromyxoedeem zonder monoklonale gammopathie	Subtype van aandoening		15 Geval(len)
3152	Sclerosteose	Aandoening		80 Geval(len)
158029	Sea-blue histiocytose	Aandoening		60 Geval(len)
168606	Seborroe-achtige dermatitis met psoriasiforme elementen	Aandoening		44 Geval(len)
140286	Secundaire hypoparathyreoïdie door verminderde parathormoonsecretie	Aandoening	24.75 P*	
314662	Segmentaal progressief overgroeisyndroom met fibroadipose hyperplasie	Aandoening		10 Geval(len)
67039	Segmentale odontomaxillaire dysplasie	Aandoening		32 Geval(len)
66633	Sensorineuraal gehoorverlies - vroege vergrijzing - essentiële tremor-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
217622	Sensorineurale doofheid met gedilateerde cardiomyopathie	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
85162	Sensorische en motorische neuropathie met faciale aanvang	Aandoening		47 Geval(len)
90051	Sepsis bij premature zuigeling	Aandoening	32.0 P*	
3157	Septo-optische dysplasie-spectrum	Aandoening	10.0 BP*	
363489	Sex cord-stromale tumor van testis	Aandoening	0.02 I*	
363489	Sex cord-stromale tumor van testis	Aandoening	0.44	
810	Shigellose	Aandoening	1.68 I*	
99063	Shone-complex	Aandoening		100 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
3166	Sialurie	Aandoening		5 Geval(len)
232	Sikkelcelanemie	Aandoening	10.0 P*	
71276	Silent sinus-syndroom	Aandoening		558 Geval(len)
324321	Sinusknoopdisfunctie en doofheid	Aandoening		8 Geval(len)
3169	Sirenomelie	Aandoening	0.98 BP	
3169	Sirenomelie	Aandoening	0.71 BP*	
3169	Sirenomelie	Aandoening	0.01 P	
3169	Sirenomelie	Aandoening	0.009 P*	
2882	Sitosterolemie	Aandoening		100 Geval(len)
319	Skeletaal Ewing-sarcoom	Aandoening	0.13 I*	
319	Skeletaal Ewing-sarcoom	Aandoening	2.33	
508533	Skeletdysplasie - T-cel-immuundeficiëntie - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening		12 Geval(len)
1858	Skeletdysplasie - epilepsie - kleine gestalte-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
935	Skeletdysplasie met korte ledematen en met ernstige gecombineerde immuundeficiëntie	Aandoening		19 Geval(len)
329984	Slijmbekercelcarcinoom	Subtype van aandoening	0.025 I	
293987	Snel aanvangende obesitas in de kindertijd - disfunctie van hypothalamus - hypoventilatie - autonome disregulatie-syndroom	Aandoening		96 Geval(len)
424065	Solide pseudopapillair carcinoom van pancreas	Aandoening	0.003 I*	
209964	Solitaire rectale ulcus-syndroom	Aandoening	1.0 I*	
97283	Somatostatinoom	Aandoening	0.0025 I*	
401866	Spasticiteit met hyperglycinemie met aanvang in de kindertijd	Aandoening		3 Geval(len)
2572	Spastische ataxie - corneadystrofie-	Aandoening		1

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	syndroom			<i>Familie/Gezinnen</i>
1182	Spastische ataxie met congenitale miose	Aandoening		3 <i>Familie/Gezinnen</i>
557056	Spastische ataxie-dysartrie door glutaminasedeficiëntie	Aandoening		5 Geval(len)
2815	Spastische paraparese - doofheid-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
329475	Spastische paraplegie - botziekte van Paget-syndroom	Aandoening		1 <i>Familie/Gezinnen</i>
464282	Spastische paraplegie - ernstige ontwikkelingsachterstand - epilepsie-syndroom	Aandoening		16 Geval(len)
2819	Spastische paraplegie - faciale-cutane laesies-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
2818	Spastische paraplegie - glaucoom - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		2 <i>Familie/Gezinnen</i>
521390	Spastische paraplegie - intellectuele achterstand - nystagmus - obesitas-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
2820	Spastische paraplegie - nefritis - doofheid-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
2821	Spastische paraplegie - neuropathie - poikilodermie-syndroom	Aandoening		1 <i>Familie/Gezinnen</i>
320406	Spastische paraplegie - opticusatrofie - neuropathie-syndroom	Aandoening		75 Geval(len)
2826	Spastische paraplegie - vroegtijdige puberteit-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
99015	Spastische paraplegie type 2	Aandoening		100 Geval(len)
447997	Spastische tetraplegie - dun corpus callosum - progressieve postnatale microcefalie-syndroom	Aandoening		15 Geval(len)
3011	Spastische tetraplegie - retinitis pigmentosa - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
352403	Spectrine-geassocieerde autosomaal recessieve cerebellaire ataxie	Aandoening		2 <i>Familie/Gezinnen</i>
213557	Speekselklier-type kanker van borst	Aandoening	0.05 I*	
99865	Spermatocytisch seminoom	Aandoening	0.03 I*	

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
3004	Spiegelpolydactylie - vertebrale segmentatie - ledemaatdefecten-syndroom	Aandoening	0.3 <i>P*</i>	
370997	Spier-oog-hersenziekte met bilaterale multicystische leukodystrofie	Aandoening		2 Geval(len)
98895	Spierdystrofie van Becker	Aandoening	2.0 <i>P*</i>	
98895	Spierdystrofie van Becker	Aandoening	1.53 <i>P</i>	
98895	Spierdystrofie van Becker	Aandoening	2.2 <i>BP*</i>	
98896	Spierdystrofie van Duchenne	Aandoening	9.9 <i>BP</i>	
98896	Spierdystrofie van Duchenne	Aandoening	2.8 <i>P</i>	
261	Spierdystrofie van Emery-Dreifuss	Aandoening	0.3 <i>P*</i>	
199340	Spierdystrofie, Selcen-type	Aandoening		12 Geval(len)
53721	Spinaal arterioveneus metamerisch syndroom	Aandoening		45 Geval(len)
1217	Spinale atrofie - oftalmoplegie - piramidale symptomen-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
2590	Spinale musculaire atrofie - progressieve myoclonusepilepsie-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
486811	Spinale musculaire atrofie met congenitale botfracturen met prenatale aanvang	Aandoening		7 Geval(len)
73245	Spinale spieratrofie - Dandy-Walker malformatie - cataracten-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
98920	Spinale spieratrofie met respiratoire insufficiëntie type 1	Aandoening		128 Geval(len)
404521	Spinale spieratrofie met respiratoire insufficiëntie type 2	Aandoening		1 Geval(len)
1185	Spinocerebellaire ataxie - dysmorfie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
94124	Spinocerebellaire ataxie met axonale neuropathie type 1	Aandoening		9 Geval(len)
98755	Spinocerebellaire ataxie type 1	Aandoening	1.5 <i>P</i>	
98767	Spinocerebellaire ataxie type 11	Aandoening		51 Geval(len)
98762	Spinocerebellaire ataxie type 12	Aandoening		40 Familie/Gezinnen

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

P wijst op prevalentiegegevens, *I* wijst op incidentiegegevens en *BP* wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
98768	Spinocerebellaire ataxie type 13	Aandoening		20 Geval(len)
98763	Spinocerebellaire ataxie type 14	Aandoening		20 Familie/Gezinnen
98769	Spinocerebellaire ataxie type 15/16	Aandoening		80 Geval(len)
98759	Spinocerebellaire ataxie type 17	Aandoening		100 Familie/Gezinnen
98771	Spinocerebellaire ataxie type 18	Aandoening		26 Geval(len)
98772	Spinocerebellaire ataxie type 19/22	Aandoening		12 Geval(len)
98756	Spinocerebellaire ataxie type 2	Aandoening	1.5 P	
101110	Spinocerebellaire ataxie type 20	Aandoening		20 Geval(len)
98773	Spinocerebellaire ataxie type 21	Aandoening		35 Geval(len)
101108	Spinocerebellaire ataxie type 23	Aandoening		4 Familie/Gezinnen
101111	Spinocerebellaire ataxie type 25	Aandoening		10 Geval(len)
101112	Spinocerebellaire ataxie type 26	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
98764	Spinocerebellaire ataxie type 27	Aandoening		30 Geval(len)
208513	Spinocerebellaire ataxie type 29	Aandoening		50 Geval(len)
98757	Spinocerebellaire ataxie type 3	Aandoening	1.5 P	
211017	Spinocerebellaire ataxie type 30	Aandoening		6 Geval(len)
217012	Spinocerebellaire ataxie type 31	Aandoening		30 Familie/Gezinnen
276183	Spinocerebellaire ataxie type 32	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
1955	Spinocerebellaire ataxie type 34	Aandoening		45 Geval(len)
276193	Spinocerebellaire ataxie type 35	Aandoening		28 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
276198	Spinocerebellaire ataxie type 36	Aandoening		100 <i>Familie/Gezinnen</i>
363710	Spinocerebellaire ataxie type 37	Aandoening		9 Geval(len)
423296	Spinocerebellaire ataxie type 38	Aandoening		4 <i>Familie/Gezinnen</i>
423275	Spinocerebellaire ataxie type 40	Aandoening		5 Geval(len)
458798	Spinocerebellaire ataxie type 41	Aandoening		1 Geval(len)
458803	Spinocerebellaire ataxie type 42	Aandoening		25 Geval(len)
497764	Spinocerebellaire ataxie type 43	Aandoening		7 Geval(len)
631095	Spinocerebellaire ataxie type 44	Aandoening		7 Geval(len)
589527	Spinocerebellaire ataxie type 45	Aandoening		7 Geval(len)
589522	Spinocerebellaire ataxie type 46	Aandoening		1 <i>Familie/Gezinnen</i>
631103	Spinocerebellaire ataxie type 48	Aandoening		50 Geval(len)
631106	Spinocerebellaire ataxie type 49	Aandoening		9 Geval(len)
98766	Spinocerebellaire ataxie type 5	Aandoening		5 <i>Familie/Gezinnen</i>
3177	Spinocerebellaire degeneratie - corneadystrofie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
86854	Splenisch marginale zone lymfoom	Aandoening	0.5 P*	
2063	Splenogonadale fusie - ledemaatdefecten - micrognatie-syndroom	Aandoening		30 Geval(len)
1855	Spondylo-enchondrodysplasie	Aandoening		36 Geval(len)
94068	Spondylo-epifysaire dysplasia congenita	Aandoening	1.0 BP*	
163665	Spondylo-epifysaire dysplasia tarda, Kohn-type	Aandoening		3 Geval(len)
163654	Spondylo-epifysaire dysplasie -	Aandoening		4 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	brachydactylie - spraakstoornis-syndroom			
163649	Spondylo-epifysaire dysplasie - craniosynostose - gespleten gehemelte - cataract - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
137678	Spondylo-epifysaire dysplasie met abnormaal korte metatarsalen	Aandoening		13 Familie/Gezinnen
93283	Spondylo-epifysaire dysplasie, Kimberley-type	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
163668	Spondylo-epifysaire dysplasie, MacDermot-type	Aandoening		4 Geval(len)
263482	Spondylo-epifysaire dysplasie, Maroteaux-type	Aandoening		10 Geval(len)
163662	Spondylo-epifysaire dysplasie, Reardon-type	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
459051	Spondylo-epifysaire dysplasie, Stanescu type	Aandoening		7 Geval(len)
93346	Spondylo-epimetafysaire dysplasia congenita, Strudwick-type	Aandoening		30 Geval(len)
168451	Spondylo-epimetafysaire dysplasie - abnormale dentitie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
168443	Spondylo-epimetafysaire dysplasie - hypotrichose-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
93358	Spondylo-epimetafysaire dysplasie - korte ledematen - abnormale calcificatie-syndroom	Aandoening		27 Geval(len)
642099	Spondylo-epimetafysaire dysplasie met gewrichtslaxiteit, Beighton-type	Aandoening		30 Geval(len)
168454	Spondylo-epimetafysaire dysplasie, Geneviève-type	Aandoening		6 Familie/Gezinnen
99642	Spondylo-epimetafysaire dysplasie, Handigodu-type	Aandoening		234 Geval(len)
370015	Spondylo-epimetafysaire dysplasie, Isidor-Toutain-type	Aandoening		2 Geval(len)
93356	Spondylo-epimetafysaire dysplasie, Missouri-type	Aandoening		14 Geval(len)
93282	Spondylo-epimetafysaire dysplasie, PAPSS2-type	Aandoening		17 Geval(len)
93352	Spondylo-epimetafysaire dysplasie, Shohat-type	Aandoening		5 Geval(len)
171866	Spondylo-epimetafysaire dysplasie,	Aandoening		3 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	aggrecan-type			
156728	Spondylo-epimetafysaire dysplasie, matriline 3-type	Aandoening		5 Geval(len)
228387	Spondylo-megaepifysaire-metafysaire dysplasie	Aandoening		19 Geval(len)
85194	Spondylo-oculair syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
3180	Spondylocamptodactylie-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
3275	Spondylocarpotarsale synostose	Aandoening		35 Geval(len)
536471	Spondylodysplastisch syndroom van Ehlers-Danlos	Aandoening		24 Familie/Gezinnen
589435	Spondylometafysaire dysplasie - corneadystrofie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
168552	Spondylometafysaire dysplasie - gebogen onderarmen - faciale dysmorfie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
85167	Spondylometafysaire dysplasie - kegelstaafdystrofie-syndroom	Aandoening		18 Geval(len)
168555	Spondylometafysaire dysplasie, A4-type	Aandoening		3 Geval(len)
168544	Spondylometafysaire dysplasie, Golden-type	Aandoening		3 Geval(len)
93316	Spondylometafysaire dysplasie, Schmidt-type	Aandoening		7 Geval(len)
93317	Spondylometafysaire dysplasie, Sedaghatian-type	Aandoening		9 Geval(len)
93315	Spondylometafysaire dysplasie, hoekfractuur-type	Aandoening		30 Geval(len)
1856	Spondyloperifere dysplasie - korte ulna-syndroom	Aandoening		10 Familie/Gezinnen
79411	Spontaan genezende dystrofische epidermolysis bullosa	Aandoening		52 Geval(len)
29822	Spontane periodieke hypothermie	Aandoening		50 Geval(len)
247234	Sporadische ataxie met aanvang op volwassen leeftijd met onbekende etiologie	Aandoening	7.6 P*	
586130	Sporadische fatale insomnie	Aandoening		27 Geval(len)
204	Sporadische ziekte van Creutzfeldt-Jakob	Aandoening	0.088 P	
204	Sporadische ziekte van Creutzfeldt-Jakob	Aandoening	0.118 I	

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
3038	Spraakachterstand - faciale asymmetrie - strabisme - oorlelplooiën-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
140917	Stapes-ankylose met brede duimen en tenen	Aandoening		6 Familie/Gezinnen
210115	Steriele multifocale osteomyelitis met periostitis en pustulose	Aandoening		17 Geval(len)
2017	Sternale splijting	Aandoening	2.0 BP*	
3196	Steroïdedehydrogenasedeficiëntie - dentale anomalieën-syndroom	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
1078	Stijve duim - brachydactylie - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
2833	Stijve huid-syndroom	Aandoening		54 Geval(len)
599579	Stollingsstoornis door factor V Amsterdam	Subtype van aandoening		2 Geval(len)
600194	Stollingsstoornis door factor V Atlanta	Subtype van aandoening		1 Geval(len)
599519	Stollingsstoornis gerelateerd aan korte isovormen van factor V	Aandoening		3 Geval(len)
1929	Subacute encefalitis van Rasmussen	Aandoening		100 Geval(len)
3191	Subaortastenose - kleine gestalte-syndroom	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
48377	Subcorneale pustuleuze dermatose	Aandoening		200 Geval(len)
98959	Subepitheliale mucineuze corneadystrofie	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
22	Succinyl-semialdehyde-dehydrogenasedeficiëntie	Aandoening		450 Geval(len)
3193	Supravalvulaire aortastenose	Aandoening	4.0 BP*	
3193	Supravalvulaire aortastenose	Aandoening	13.3 P*	
141096	Surnumeraire neusvleugel	Aandoening		32 Geval(len)
331226	Susceptibiliteit voor infectie door TYK2-deficiëntie	Aandoening		8 Geval(len)
1570	Symbrachydactylie van handen en voeten	Aandoening		2 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
3246	Symfalangisme met meervoudige anomalieën van handen en voeten	Aandoening		6 Geval(len)
1314	Symmetrische thalamische calcificaties	Aandoening		30 Geval(len)
79098	Sympathische oftalmie	Aandoening	0.6 P*	
604680	Symptomatische vorm van X-gebonden centronucleaire myopathie bij vrouwelijke dragers	Aandoening		100 Geval(len)
357332	Syndactylie - camptodactylie en clinodactylie van vijfde vingers - gespleten tenen-syndroom	Aandoening		26 Geval(len)
294026	Syndactylie - nystagmus-syndroom door 2q31.1 microduplicatie	Aandoening		2 Geval(len)
3259	Syndactylie - polydactylie - oorlel-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
140952	Syndactylie - telecanthus - anogenitale en renale malformaties-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
93402	Syndactylie type 1	Aandoening	25.0 BP*	
93405	Syndactylie type 4	Aandoening		4 Geval(len)
93406	Syndactylie type 5	Aandoening		10 Geval(len)
85274	Syndromale X-gebonden intellectuele achterstand type 7	Aandoening		10 Geval(len)
84064	Syndromale diarree	Aandoening		116 Geval(len)
98606	Syndromale hypoplasie van oogkasrand	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
178364	Syndromale microftalmie type 5	Aandoening		20 Geval(len)
228426	Syndromale multisystemische auto-immuunziekte door Itch-deficiëntie	Aandoening		10 Geval(len)
281090	Syndromale recessieve X-gebonden ichthyosis	Aandoening	1.3 P*	
457223	Syndromale sensorineurale doofheid door gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie	Aandoening		2 Geval(len)
439822	Syndroom door PDE4D-haploinsufficiëntie	Aandoening		7 Geval(len)
915	Syndroom van Aarskog-Scott	Aandoening	0.5 BP*	

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
916	Syndroom van Aase-Smith	Aandoening		10 Geval(len)
921	Syndroom van Abruzzo-Erickson	Aandoening		4 Geval(len)
974	Syndroom van Adams-Oliver	Aandoening		398 Geval(len)
51	Syndroom van Aicardi-Goutières	Aandoening	10.0 P*	
52	Syndroom van Alagille	Aandoening	0.8 BP*	
319671	Syndroom van Alazami	Aandoening		10 Geval(len)
59	Syndroom van Allan-Herndon-Dudley	Aandoening		320 Geval(len)
726	Syndroom van Alpers-Huttenlocher	Aandoening	0.7 BP*	
726	Syndroom van Alpers-Huttenlocher	Aandoening	0.07 P*	
86818	Syndroom van Alport - intellectuele achterstand - hypoplasie van middengezicht - elliptocytose-syndroom	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
64	Syndroom van Alström	Aandoening		950 Geval(len)
37553	Syndroom van Andersen-Tawil	Aandoening	0.1 I*	
72	Syndroom van Angelman	Aandoening	7.5 P	
72	Syndroom van Angelman	Aandoening	1.3 BP*	
1253	Syndroom van Ascher	Aandoening		50 Geval(len)
137686	Syndroom van Asherman	Aandoening	44.0 P*	
1193	Syndroom van Atkin-Flaitz	Aandoening		14 Geval(len)
782	Syndroom van Axenfeld-Rieger	Aandoening	0.5 P*	
1272	Syndroom van Aymé-Gripp	Aandoening		18 Geval(len)
352577	Syndroom van Bainbridge-Ropers	Aandoening		77 Geval(len)
1225	Syndroom van Baller-Gerold	Aandoening		40 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
1226	Syndroom van Bamforth-Lazarus	Aandoening		8 Geval(len)
1227	Syndroom van Bangstad	Aandoening		2 Geval(len)
1228	Syndroom van Banki	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
1231	Syndroom van Barber-Say	Aandoening		16 Geval(len)
110	Syndroom van Bardet-Biedl	Aandoening	0.5 BP*	
111	Syndroom van Barth	Aandoening	0.22 P*	
1234	Syndroom van Bartsocas-Papas	Aandoening		24 Geval(len)
112	Syndroom van Bartter	Aandoening	0.1 I*	
570371	Syndroom van Bartter type 5	Subtype van aandoening		15 Geval(len)
464738	Syndroom van Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef	Aandoening		22 Geval(len)
166113	Syndroom van Bazex	Aandoening		145 Geval(len)
113	Syndroom van Bazex-Dupré-Christol	Aandoening		143 Geval(len)
116	Syndroom van Beckwith-Wiedemann	Aandoening	3.5 BP*	
1237	Syndroom van Beemer-Ertbruggen	Aandoening		2 Geval(len)
1241	Syndroom van Bencze	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
274	Syndroom van Bernard-Soulier	Aandoening		100 Geval(len)
122	Syndroom van Birt-Hogg-Dubé	Aandoening	0.5 P*	
123	Syndroom van Björnstad	Aandoening		33 Geval(len)
125	Syndroom van Bloom	Aandoening		300 Geval(len)
217008	Syndroom van Bockenheimer	Aandoening		40 Geval(len)
97297	Syndroom van Bohring-Opitz	Aandoening		46 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
1261	Syndroom van Bonnemann-Meinecke-Reich	Aandoening		4 Geval(len)
127	Syndroom van Borjeson-Forssman-Lehmann	Aandoening		50 Geval(len)
69737	Syndroom van Bosley-Salih-Alorainy	Aandoening		16 Geval(len)
1270	Syndroom van Bowen-Conradi	Aandoening		60 Geval(len)
52047	Syndroom van Braddock	Aandoening		2 Geval(len)
79493	Syndroom van Brooke-Spiegler	Aandoening		100 Geval(len)
2771	Syndroom van Bruck	Aandoening		60 Geval(len)
130	Syndroom van Brugada	Aandoening	20.0 P*	
131	Syndroom van Budd-Chiari	Aandoening	1.5 P*	
131	Syndroom van Budd-Chiari	Aandoening	1.1 P	
131	Syndroom van Budd-Chiari	Aandoening	0.1 I	
1200	Syndroom van Burn-McKeown	Aandoening		20 Familie/Gezinnen
1262	Syndroom van Böök	Aandoening		26 Geval(len)
1517	Syndroom van Cantú	Aandoening		50 Geval(len)
1358	Syndroom van Carey-Fineman-Ziter	Aandoening		20 Geval(len)
97286	Syndroom van Carney-Stratakis	Aandoening		20 Familie/Gezinnen
65759	Syndroom van Carpenter	Aandoening		70 Geval(len)
65282	Syndroom van Carvajal	Aandoening		7 Geval(len)
1388	Syndroom van Catel-Manzke	Aandoening		33 Geval(len)
3258	Syndroom van Cenani-Lenz	Aandoening		30 Geval(len)
46627	Syndroom van Char	Aandoening		109 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
1406	Syndroom van Charlie M	Aandoening		4 Geval(len)
314597	Syndroom van Chudley-McCullough	Aandoening		25 Geval(len)
167	Syndroom van Chédiak-Higashi	Aandoening		500 Geval(len)
600731	Syndroom van Clark-Baraitser	Aandoening		8 Geval(len)
191	Syndroom van Cockayne	Aandoening	0.5 I*	
191	Syndroom van Cockayne	Aandoening	0.2 BP*	
192	Syndroom van Coffin-Lowry	Aandoening	1.5 P	
192	Syndroom van Coffin-Lowry	Aandoening	1.5 P*	
1465	Syndroom van Coffin-Siris	Aandoening		190 Geval(len)
1467	Syndroom van Cogan	Aandoening		300 Geval(len)
193	Syndroom van Cohen	Aandoening		200 Geval(len)
2050	Syndroom van Cole-Carpenter	Aandoening		3 Geval(len)
1487	Syndroom van Cooks	Aandoening		12 Geval(len)
1488	Syndroom van Cooper-Jabs	Aandoening		2 Geval(len)
199	Syndroom van Cornelia de Lange	Aandoening	1.24 BP*	
3071	Syndroom van Costello	Aandoening		300 Geval(len)
1512	Syndroom van Crane-Heise	Aandoening		9 Geval(len)
205	Syndroom van Crigler-Najjar	Aandoening	0.1 BP*	
205	Syndroom van Crigler-Najjar	Aandoening	1.0 P*	
1545	Syndroom van Crisponi	Aandoening		30 Geval(len)
2930	Syndroom van Cronkhite-Canada	Aandoening		500 Geval(len)
207	Syndroom van Crouzon	Aandoening	0.9 BP*	

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
1553	Syndroom van Curry-Jones	Aandoening		9 Geval(len)
189427	Syndroom van Cushing door bilaterale macronodulaire adrenocorticale ziekte	Aandoening	0.08 P*	
2437	Syndroom van Czeizel-Losonci	Aandoening		3 Geval(len)
1563	Syndroom van Dahlberg-Borer-Newcomer	Aandoening		2 Geval(len)
2962	Syndroom van De Barsy	Aandoening		40 Geval(len)
220	Syndroom van Denys-Drash	Aandoening		300 Geval(len)
1425	Syndroom van Desbuquois	Aandoening		50 Geval(len)
3262	Syndroom van Dobrow	Aandoening		2 Geval(len)
2143	Syndroom van Donnai-Barrow	Aandoening		50 Geval(len)
870	Syndroom van Down	Aandoening	95.0 BP	
870	Syndroom van Down	Aandoening	57.0 P*	
870	Syndroom van Down	Aandoening	101.0 BP*	
33069	Syndroom van Dravet	Aandoening	3.3 BP*	
235	Syndroom van Dubowitz	Aandoening	0.2 BP*	
1901	Syndroom van Ehlers-Danlos, dermatosparaxis-type	Aandoening		15 Geval(len)
79106	Syndroom van Eiken	Aandoening		6 Geval(len)
289	Syndroom van Ellis-van Creveld	Aandoening	0.4 BP*	
289	Syndroom van Ellis-van Creveld	Aandoening	1.1 BP	
96170	Syndroom van Emanuel	Aandoening		350 Geval(len)
1927	Syndroom van Emery-Nelson	Aandoening		2 Geval(len)
1937	Syndroom van Eng-Strom	Aandoening		2 Geval(len)
1959	Syndroom van Evans	Aandoening	0.1 P*	

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
2088	Syndroom van Fanconi-Bickel	Aandoening		200 Geval(len)
1305	Syndroom van Feingold	Aandoening		123 Geval(len)
391641	Syndroom van Feingold type 1	Subtype van aandoening		120 Geval(len)
391646	Syndroom van Feingold type 2	Subtype van aandoening		7 Geval(len)
3255	Syndroom van Filippi	Aandoening		29 Geval(len)
2047	Syndroom van Flynn-Aird	Aandoening		10 Geval(len)
2048	Syndroom van Foix-Chavany-Marie	Aandoening		150 Geval(len)
3219	Syndroom van Fountain	Aandoening		8 Geval(len)
137834	Syndroom van Frank-Ter Haar	Aandoening		30 Geval(len)
2052	Syndroom van Fraser	Aandoening	0.2 BP*	
347	Syndroom van Frasier	Aandoening		150 Geval(len)
2053	Syndroom van Freeman-Sheldon	Aandoening		100 Geval(len)
85335	Syndroom van Fried	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
2059	Syndroom van Fryns	Aandoening	7.0 BP*	
2058	Syndroom van Fryns-Smeets-Thiry	Aandoening		2 Geval(len)
2854	Syndroom van Fuhrmann	Aandoening		11 Geval(len)
506358	Syndroom van Gabriele-de Vries	Aandoening		10 Geval(len)
2065	Syndroom van Galloway-Mowat	Aandoening		159 Geval(len)
79665	Syndroom van Gardner	Subtype van aandoening	9.1 BP	
2074	Syndroom van Gemignani	Aandoening		2 Geval(len)
2077	Syndroom van German	Aandoening		5 Geval(len)
356	Syndroom van Gerstmann-Straussler-	Aandoening	0.0055 /	

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	Scheinker			
358	Syndroom van Gitelman	Aandoening	2.5 <i>P*</i>	
53540	Syndroom van Goldmann-Favre	Aandoening		50 Geval(len)
169105	Syndroom van Good	Aandoening		241 Geval(len)
377	Syndroom van Gorlin	Aandoening	2.0 <i>P*</i>	
377	Syndroom van Gorlin	Aandoening	1.1 <i>P</i>	
2095	Syndroom van Gorlin-Chaudhry-Moss	Aandoening		7 Geval(len)
79094	Syndroom van Grange	Aandoening		7 Geval(len)
2097	Syndroom van Grant	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
381	Syndroom van Griscelli	Aandoening		150 Geval(len)
79476	Syndroom van Griscelli type 1	Subtype van aandoening		20 Geval(len)
79477	Syndroom van Griscelli type 2	Subtype van aandoening		102 Geval(len)
79478	Syndroom van Griscelli type 3	Subtype van aandoening		13 Geval(len)
2101	Syndroom van Grubben-de Cock-Borghgraef	Aandoening		3 Geval(len)
2957	Syndroom van Guttmacher	Aandoening		3 Geval(len)
1532	Syndroom van Gómez-López-Hernández	Aandoening		36 Geval(len)
99803	Syndroom van Haddad	Aandoening		60 Geval(len)
2342	Syndroom van Haim-Munk	Aandoening		100 Geval(len)
955	Syndroom van Hajdu-Cheney	Aandoening		100 Geval(len)
2107	Syndroom van Hall-Riggs	Aandoening		8 Geval(len)
2108	Syndroom van Hallermann-Streiff	Aandoening		150 Geval(len)
643549	Syndroom van Hao-Fountain	Aandoening		18 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
1415	Syndroom van Hardikar	Aandoening		5 Geval(len)
2115	Syndroom van Harrod	Aandoening		3 Geval(len)
2117	Syndroom van Hartsfield	Aandoening		35 Geval(len)
2136	Syndroom van Hennekam	Aandoening		50 Geval(len)
2135	Syndroom van Hennekam-Beemer	Aandoening		3 Geval(len)
79430	Syndroom van Hermansky-Pudlak	Aandoening	0.15 P	
183678	Syndroom van Hermansky-Pudlak door deficiëntie van AP-3	Subtype van aandoening		40 Geval(len)
231531	Syndroom van Hermansky-Pudlak door deficiëntie van BLOC-1	Subtype van aandoening		9 Geval(len)
392	Syndroom van Holt-Oram	Aandoening	0.7 BP*	
2167	Syndroom van Holzgreve	Aandoening		3 Geval(len)
3322	Syndroom van Hoyeraal-Hreidarsson	Aandoening		33 Geval(len)
97340	Syndroom van Hunter-McAlpine	Aandoening		10 Geval(len)
93473	Syndroom van Hurler	Subtype van aandoening	0.5 P*	
93473	Syndroom van Hurler	Subtype van aandoening	0.7 BP*	
35858	Syndroom van Imerslund-Gräsbeck	Aandoening	0.5 P*	
84142	Syndroom van Isaacs	Aandoening		150 Geval(len)
1540	Syndroom van Jackson-Weiss	Aandoening		200 Geval(len)
1873	Syndroom van Jalili	Aandoening		49 Geval(len)
313795	Syndroom van Jawad	Aandoening		4 Geval(len)
90647	Syndroom van Jervell en Lange-Nielsen	Aandoening	0.3 P	
474	Syndroom van Jeune	Aandoening	1.4 BP*	
2315	Syndroom van Johanson-Blizzard	Aandoening	0.4 BP*	

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
475	Syndroom van Joubert	Aandoening	1.6666 <i>BP</i>	
397715	Syndroom van Joubert met asfyxiërende thoracale dystrofie van Jeune	Aandoening		8 Geval(<i>len</i>)
1454	Syndroom van Joubert met hepatisch defect	Aandoening		8 Geval(<i>len</i>)
2318	Syndroom van Joubert met oculorenaal defect	Aandoening		17 Geval(<i>len</i>)
2319	Syndroom van Juberg-Hayward	Aandoening		13 Geval(<i>len</i>)
2321	Syndroom van Jung	Aandoening		2 Geval(<i>len</i>)
254519	Syndroom van Kagami-Ogata	Aandoening		84 Geval(<i>len</i>)
254534	Syndroom van Kagami-Ogata door maternale 14q32.2-hypermethylatie	Subtype van aandoening		7 Geval(<i>len</i>)
254528	Syndroom van Kagami-Ogata door maternale 14q32.2-microdeletie	Subtype van aandoening		8 Geval(<i>len</i>)
96334	Syndroom van Kagami-Ogata door paternale uniparentale disomie van chromosoom 14	Subtype van aandoening		37 Geval(<i>len</i>)
478	Syndroom van Kallmann	Subtype van aandoening	3.75 <i>P*</i>	
2326	Syndroom van Kallmann - hartziekte-syndroom	Aandoening		8 Geval(<i>len</i>)
2328	Syndroom van Kapur-Toriello	Aandoening		6 Geval(<i>len</i>)
2329	Syndroom van Karsch-Neugebauer	Aandoening		11 Geval(<i>len</i>)
480	Syndroom van Kearns-Sayre	Aandoening	2.0 <i>P*</i>	
2662	Syndroom van Keipert	Aandoening		12 Geval(<i>len</i>)
2333	Syndroom van Kenny-Caffey	Aandoening		65 Geval(<i>len</i>)
435628	Syndroom van Keppen-Lubinsky	Aandoening		3 Geval(<i>len</i>)
85202	Syndroom van Keutel	Aandoening		30 Geval(<i>len</i>)
99741	Syndroom van King-Denborough	Aandoening		18 Geval(<i>len</i>)
261494	Syndroom van Kleefstra	Aandoening		114 Geval(<i>len</i>)
96147	Syndroom van Kleefstra door 9q34-microdeletie	Subtype van aandoening		86 Geval(<i>len</i>)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
261652	Syndroom van Kleefstra door puntmutatie	Subtype van aandoening		23 Geval(len)
90308	Syndroom van Klippel-Trénaunay	Aandoening	0.007 P*	
1571	Syndroom van Knobloch	Aandoening		119 Geval(len)
363965	Syndroom van Koolen-De Vries door puntmutatie	Subtype van aandoening		4 Geval(len)
99749	Syndroom van Kostmann	Aandoening		45 Geval(len)
2351	Syndroom van Kousseff	Aandoening		8 Geval(len)
306674	Syndroom van Kufor-Rakeb	Aandoening		16 Geval(len)
1149	Syndroom van Kuskokwim	Aandoening		8 Familie/Gezinnen
530983	Syndroom van Lamb-Shaffer	Aandoening		70 Geval(len)
1296	Syndroom van Lambert	Aandoening		4 Geval(len)
633	Syndroom van Laron	Aandoening	0.3 P*	
220465	Syndroom van Laron met immuundeficiëntie	Aandoening		10 Geval(len)
503	Syndroom van Larsen	Aandoening	0.4 BP*	
2378	Syndroom van Laurin-Sandrow	Aandoening		14 Geval(len)
137605	Syndroom van Legius	Aandoening	2.2 BP	
506	Syndroom van Leigh	Aandoening	2.8 BP*	
506	Syndroom van Leigh	Aandoening	2.0 P*	
140936	Syndroom van Lelis	Aandoening		9 Geval(len)
2382	Syndroom van Lennox-Gastaut	Aandoening	0.1 I*	
2382	Syndroom van Lennox-Gastaut	Aandoening	15.0 P*	
510	Syndroom van Lesch-Nyhan	Aandoening	0.34 BP*	
48162	Syndroom van Lewis-Sumner	Subtype van	0.9 P*	

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
		aandoening		
2390	Syndroom van Lichstenstein	Aandoening		2 Geval(len)
526	Syndroom van Liddle	Aandoening		72 Familie/Gezinnen
60030	Syndroom van Loeys-Dietz	Aandoening		52 Familie/Gezinnen
2408	Syndroom van Lowe-Kohn-Cohen	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
844	Syndroom van Lown-Ganong-Levine	Aandoening		12 Geval(len)
2409	Syndroom van Lowry-MacLean	Aandoening		3 Geval(len)
1824	Syndroom van Lowry-Wood	Aandoening		8 Geval(len)
597738	Syndroom van Luscan-Lumish	Aandoening		11 Geval(len)
163634	Syndroom van Maffucci	Aandoening		250 Geval(len)
77297	Syndroom van Majeed	Aandoening		4 Familie/Gezinnen
2461	Syndroom van Marden-Walker	Aandoening		50 Geval(len)
558	Syndroom van Marfan	Aandoening	25.0 I*	
558	Syndroom van Marfan	Aandoening	20.0 P*	
558	Syndroom van Marfan	Aandoening	15.0 P	
559	Syndroom van Marinesco-Sjögren	Aandoening		200 Geval(len)
560	Syndroom van Marshall	Aandoening		17 Geval(len)
561	Syndroom van Marshall-Smith	Aandoening		74 Geval(len)
2470	Syndroom van Matthew-Wood	Aandoening		43 Geval(len)
3109	Syndroom van Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	Aandoening	11.0 BP	
2578	Syndroom van Mayer-Rokitansky-Küster-	Subtype van	1.0 BP*	

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	Hauser type 2	aandoening		
57782	Syndroom van Mazabraud	Aandoening		54 Geval(len)
562	Syndroom van McCune-Albright	Aandoening	0.55 P*	
2471	Syndroom van McDonough	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
2473	Syndroom van McKusick-Kaufman	Aandoening		90 Geval(len)
3097	Syndroom van Meacham	Aandoening		13 Geval(len)
564	Syndroom van Meckel	Aandoening	4.0 BP	
564	Syndroom van Meckel	Aandoening	2.6 BP*	
2482	Syndroom van Melhem-Fahl	Aandoening		2 Geval(len)
2484	Syndroom van Melnick-Needles	Aandoening		70 Geval(len)
592574	Syndroom van Menke-Hennekam	Aandoening		27 Geval(len)
2557	Syndroom van Mietens	Aandoening		9 Geval(len)
2558	Syndroom van Mikati-Najjar-Sahli	Aandoening		5 Geval(len)
531	Syndroom van Miller-Dieker	Aandoening	1.0 BP*	
98919	Syndroom van Miller-Fisher	Aandoening	0.1 I*	
631248	Syndroom van Mitchell	Aandoening		15 Geval(len)
570	Syndroom van Moebius	Aandoening		300 Geval(len)
2560	Syndroom van Moebius - axonale neuropathie - hypogonadotroop hypogonadisme-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
52368	Syndroom van Mohr-Tranebjaerg	Aandoening		91 Geval(len)
2565	Syndroom van Mononen-Karnes-Senac	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
83467	Syndroom van Morvan	Aandoening		60 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
3347	Syndroom van Mounier-Kühn	Aandoening		300 Geval(len)
2152	Syndroom van Mowat-Wilson	Aandoening	1.7 BP*	
2574	Syndroom van Moynahan	Aandoening		26 Geval(len)
575	Syndroom van Muckle-Wells	Aandoening		200 Geval(len)
566943	Syndroom van Mueller-Weiss	Aandoening		277 Geval(len)
53271	Syndroom van Muenke	Aandoening	3.33 BP	
69087	Syndroom van Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	Aandoening	0.035 P*	
245	Syndroom van Nager	Aandoening		100 Geval(len)
627	Syndroom van Nance-Horan	Aandoening		196 Geval(len)
2663	Syndroom van Nathalie	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
634	Syndroom van Netherton	Aandoening	0.5 BP*	
634	Syndroom van Netherton	Aandoening	0.5 P*	
2671	Syndroom van Neu-Laxova	Aandoening		91 Geval(len)
2672	Syndroom van Neuhauser-Eichner-Opitz	Aandoening		5 Geval(len)
3051	Syndroom van Nicolaides-Baraitser	Aandoening		61 Geval(len)
500	Syndroom van Noonan met meervoudige lentigines	Aandoening		296 Geval(len)
2701	Syndroom van Noonan-achtige aandoening met loszittend anageen haar	Aandoening		70 Geval(len)
276432	Syndroom van Ogden	Aandoening		8 Geval(len)
2920	Syndroom van Oliver	Aandoening		7 Geval(len)
39041	Syndroom van Omenn	Aandoening		25 Geval(len)
1993	Syndroom van Pai	Aandoening		67 Geval(len)
672	Syndroom van Pallister-Hall	Aandoening		100 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
678	Syndroom van Papillon-Lefèvre	Aandoening	0.25 <i>P</i>	
94083	Syndroom van Partington	Aandoening		2 <i>Familie/Gezinnen</i>
2439	Syndroom van Patterson-Stevenson-Fontaine	Aandoening		7 <i>Geval(len)</i>
699	Syndroom van Pearson	Aandoening		194 <i>Geval(len)</i>
705	Syndroom van Pendred	Aandoening	7.0 <i>P*</i>	
2849	Syndroom van Perlman	Aandoening		30 <i>Geval(len)</i>
2855	Syndroom van Perrault	Aandoening		124 <i>Geval(len)</i>
178509	Syndroom van Perry	Aandoening		53 <i>Geval(len)</i>
709	Syndroom van Peters-plus	Aandoening		100 <i>Geval(len)</i>
2869	Syndroom van Peutz-Jeghers	Aandoening	2.2 <i>BP</i>	
2869	Syndroom van Peutz-Jeghers	Aandoening	0.4 <i>P*</i>	
710	Syndroom van Pfeiffer	Aandoening	1.0 <i>BP*</i>	
2871	Syndroom van Pfeiffer-Palm-Teller	Aandoening		2 <i>Geval(len)</i>
48652	Syndroom van Phelan-McDermid	Aandoening		200 <i>Geval(len)</i>
487825	Syndroom van Pierpont	Aandoening		7 <i>Geval(len)</i>
2888	Syndroom van Pierre Robin - faciodigitale anomalie-syndroom	Aandoening		2 <i>Geval(len)</i>
2670	Syndroom van Pierson	Aandoening		98 <i>Geval(len)</i>
54028	Syndroom van Plummer-Vinson	Aandoening		25 <i>Geval(len)</i>
2911	Syndroom van Poland	Aandoening	1.5 <i>BP*</i>	
52022	Syndroom van Potocki-Shaffer	Aandoening		40 <i>Geval(len)</i>
739	Syndroom van Prader-Willi	Aandoening	3.1 <i>BP*</i>	

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

P wijst op prevalentiegegevens, *I* wijst op incidentiegegevens en *BP* wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
3010	Syndroom van Qazi-Markouizos	Aandoening		3 Geval(len)
3019	Syndroom van Ramon	Aandoening		8 Geval(len)
3242	Syndroom van Renpenning	Aandoening		64 Geval(len)
778	Syndroom van Rett	Aandoening	5.0 BP*	
778	Syndroom van Rett	Aandoening	10.0 P*	
3088	Syndroom van Revesz	Aandoening		4 Geval(len)
3102	Syndroom van Richieri Costa-Pereira	Aandoening		33 Geval(len)
3101	Syndroom van Richieri Costa-da Silva	Aandoening		4 Geval(len)
3103	Syndroom van Roberts	Aandoening		150 Geval(len)
97360	Syndroom van Robinow	Aandoening		200 Geval(len)
353298	Syndroom van Roifman	Aandoening		17 Geval(len)
101016	Syndroom van Romano-Ward	Aandoening	40.0 P*	
2909	Syndroom van Rothmund-Thomson	Aandoening		400 Geval(len)
221008	Syndroom van Rothmund-Thomson type 1	Subtype van aandoening		100 Geval(len)
221016	Syndroom van Rothmund-Thomson type 2	Subtype van aandoening		200 Geval(len)
3111	Syndroom van Rotor	Aandoening		50 Geval(len)
783	Syndroom van Rubinstein-Taybi	Aandoening	0.7 BP*	
353284	Syndroom van Rubinstein-Taybi door haploinsufficiëntie van EP300	Subtype van aandoening		34 Geval(len)
794	Syndroom van Saethre-Chotzen	Aandoening	3.0 BP*	
300493	Syndroom van Sagliker	Aandoening		60 Geval(len)
140969	Syndroom van Saldino-Mainzer	Aandoening		13 Geval(len)
79269	Syndroom van Sanfilippo type A	Subtype van aandoening	0.32 P*	

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
79269	Syndroom van Sanfilippo type A	Subtype van aandoening	1.4 BP	
79270	Syndroom van Sanfilippo type B	Subtype van aandoening	0.2 P*	
79271	Syndroom van Sanfilippo type C	Subtype van aandoening	5.0 P*	
3130	Syndroom van Satoyoshi	Aandoening		50 Geval(len)
3132	Syndroom van Say-Barber-Miller	Aandoening		4 Geval(len)
2353	Syndroom van Schilbach-Rott	Aandoening		18 Geval(len)
798	Syndroom van Schinzel-Giedion	Aandoening		46 Geval(len)
37748	Syndroom van Schnitzler	Aandoening		150 Geval(len)
800	Syndroom van Schwartz-Jampel	Aandoening		129 Geval(len)
50944	Syndroom van Schöpf-Schulz-Passarge	Aandoening		25 Geval(len)
806	Syndroom van Scott	Aandoening		4 Geval(len)
808	Syndroom van Seckel	Aandoening		50 Geval(len)
808	Syndroom van Seckel	Aandoening	0.2 BP*	
2462	Syndroom van Shprintzen-Goldberg	Aandoening		60 Geval(len)
811	Syndroom van Shwachman-Diamond	Aandoening	0.5 BP	
811	Syndroom van Shwachman-Diamond	Aandoening	0.28 P	
3167	Syndroom van Siegler-Brewer-Carey	Aandoening		2 Geval(len)
3168	Syndroom van Sillence	Aandoening		5 Geval(len)
813	Syndroom van Silver-Russell	Aandoening	15.5 I*	
813	Syndroom van Silver-Russell	Aandoening	0.7 BP*	
397590	Syndroom van Silver-Russell door puntmutatie	Subtype van aandoening		8 Geval(len)
373	Syndroom van Simpson-Golabi-Behmel	Aandoening		250 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
818	Syndroom van Smith-Lemli-Opitz	Aandoening	3.7 BP*	
819	Syndroom van Smith-Magenis	Aandoening	4.0 P	
819	Syndroom van Smith-Magenis	Aandoening	5.35 P*	
820	Syndroom van Sneddon	Aandoening	0.4 I*	
821	Syndroom van Sotos	Aandoening	7.1 BP	
821	Syndroom van Sotos	Aandoening	0.5 BP*	
438117	Syndroom van Steel	Aandoening		40 Geval(len)
36426	Syndroom van Stevens-Johnson	Subtype van aandoening	0.36 I*	
95455	Syndroom van Stevens-Johnson/toxische epidermale necrolyse-spectrum	Aandoening	0.19 I	
828	Syndroom van Stickler	Aandoening	1.0 BP*	
828	Syndroom van Stickler	Aandoening	12.2 BP	
3199	Syndroom van Stimmler	Aandoening		2 Geval(len)
3204	Syndroom van Stormorken-Sjaastad-Langslet	Aandoening		17 Geval(len)
506307	Syndroom van Stromme	Aandoening		11 Geval(len)
3205	Syndroom van Sturge-Weber	Aandoening	3.5 BP*	
3206	Syndroom van Stüve-Wiedemann	Aandoening		56 Geval(len)
838	Syndroom van Susac	Aandoening		304 Geval(len)
487796	Syndroom van Takenouchi-Kosaki	Aandoening		2 Geval(len)
404443	Syndroom van Tatton-Brown-Rahman	Aandoening		17 Geval(len)
3291	Syndroom van Teebi-Shaltout	Aandoening		5 Geval(len)
254516	Syndroom van Temple	Aandoening		53 Geval(len)
96184	Syndroom van Temple door maternale uniparentale disomie van chromosoom 14	Subtype van aandoening		64 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
254531	Syndroom van Temple door paternale 14q32.2-hypomethylatie	Subtype van aandoening		12 Geval(len)
254525	Syndroom van Temple door paternale 14q32.2-microdeletie	Subtype van aandoening		9 Geval(len)
420561	Syndroom van Temple-Baraitser	Aandoening		9 Geval(len)
1777	Syndroom van Temtamy	Aandoening		56 Geval(len)
1780	Syndroom van Thakker-Donnai	Aandoening		2 Geval(len)
3316	Syndroom van Thomas	Aandoening		6 Geval(len)
42665	Syndroom van Tietz	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
65283	Syndroom van Timothy	Aandoening		56 Geval(len)
3338	Syndroom van Toriello-Carey	Aandoening		59 Geval(len)
861	Syndroom van Treacher-Collins	Aandoening	2.0 BP*	
881	Syndroom van Turner	Aandoening	5.5 BP*	
3404	Syndroom van Ulbright-Hodes	Aandoening		3 Geval(len)
3409	Syndroom van Urban-Rogers-Meyer	Aandoening		3 Geval(len)
3417	Syndroom van Van den Bosch	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
2460	Syndroom van Van den Ende-Gupta	Aandoening		29 Geval(len)
3429	Syndroom van Verloove-Vanhorick-Brubakk	Aandoening		2 Geval(len)
1493	Syndroom van Vici	Aandoening		50 Geval(len)
3440	Syndroom van Waardenburg	Aandoening	0.37 BP*	
895	Syndroom van Waardenburg type 2	Subtype van aandoening		3 Familie/Gezinnen
897	Syndroom van Waardenburg-Shah	Aandoening		100 Geval(len)
899	Syndroom van Walker-Warburg	Aandoening	1.65 BP*	

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
3447	Syndroom van Weaver	Aandoening		48 Geval(len)
3449	Syndroom van Weill-Marchesani	Aandoening	1.0 <i>P</i>	
3344	Syndroom van Weismann-Netter	Aandoening		100 Geval(len)
502430	Syndroom van Weiss-Kruszka	Aandoening		8 Geval(len)
901	Syndroom van Wells	Aandoening		200 Geval(len)
902	Syndroom van Werner	Aandoening	0.5 <i>P*</i>	
3455	Syndroom van Wiedemann-Rautenstrauch	Aandoening		37 Geval(len)
319182	Syndroom van Wiedemann-Steiner	Aandoening		84 Geval(len)
3459	Syndroom van Wilson-Turner	Aandoening		28 Geval(len)
906	Syndroom van Wiskott-Aldrich	Aandoening	0.1 <i>P*</i>	
500163	Syndroom van Witteveen-Kolk	Aandoening		40 Geval(len)
1667	Syndroom van Wolcott-Rallison	Aandoening		60 Geval(len)
280	Syndroom van Wolf-Hirschhorn	Aandoening	2.0 <i>BP*</i>	
3463	Syndroom van Wolfram	Aandoening	0.13 <i>P</i>	
3463	Syndroom van Wolfram	Aandoening	0.62 <i>P*</i>	
3464	Syndroom van Woodhouse-Sakati	Aandoening		25 Familie/Gezinnen
3465	Syndroom van Worster-Drought	Aandoening	3.7 <i>P*</i>	
53719	Syndroom van Wyburn-Mason	Aandoening		90 Geval(len)
3472	Syndroom van Yunis-Varon	Aandoening		25 Geval(len)
217017	Syndroom van Zechi-Ceide	Aandoening		3 Geval(len)
3473	Syndroom van Zimmermann-Laband	Aandoening		52 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
913	Syndroom van Zollinger-Ellison	Aandoening	0.15 <i>I*</i>	
913	Syndroom van Zollinger-Ellison	Aandoening	0.125 <i>I</i>	
598603	Syndroom van faciale dysmorphie - hypertrichose - epilepsie - intellectuele achterstand/ontwikkelingsachterstand - overgroei van gingiva	Aandoening		4 Geval(len)
178345	Syndroom van overmaat aan aromatase	Aandoening		30 Geval(len)
231108	Syndroom van predispositie voor rhabdoïde tumor	Aandoening		5 Familie/Gezinnen
3439	Syndroom van von Voss-Cherstvoy	Aandoening		10 Geval(len)
840	Syringocystadenoma papilliferum	Aandoening		730 Geval(len)
188	Systemisch capillair leksyndroom	Aandoening		150 Geval(len)
536	Systemische lupus erythematosus	Aandoening	5.14 <i>I</i>	
536	Systemische lupus erythematosus	Aandoening	43.7 <i>P</i>	
158	Systemische primaire carnitinedeficiëntie	Aandoening	3.2 <i>BP*</i>	
90291	Systemische sclerose	Aandoening	15.4 <i>P*</i>	
324294	T-cel-immuundeficiëntie met epidermodysplasia verruciformis	Aandoening		2 Geval(len)
86872	T-celleukemie met grote granulaire lymfocyten	Aandoening	0.4 <i>I*</i>	
457077	TAFRO-syndroom	Aandoening		28 Geval(len)
2886	TARP-syndroom	Aandoening		6 Familie/Gezinnen
488632	TBCK-gerelateerde intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		25 Geval(len)
397959	TCR-alfa-bèta-positieve T-celdeficiëntie	Aandoening		2 Geval(len)
488642	TELO2-gerelateerde intellectuele achterstand - neurologische ontwikkelingsstoornis	Aandoening		6 Geval(len)
284227	TEMPI-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, *I* wijst op incidentiegegevens en *BP* wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
225123	TFR2-gerelateerde hemochromatose	Aandoening		33 Geval(len)
363444	THOC6-gerelateerd ontwikkelingsachterstand - microcefalie - faciale dysmorfie-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
314667	TMEM165-CDG	Aandoening		6 Geval(len)
466703	TMEM199-CDG	Aandoening		7 Geval(len)
562569	TMEM94-geassocieerd congenitaal hartdefect - faciale dysmorfie - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
55595	TNPO3-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie D2	Aandoening		64 Geval(len)
592570	TRAF7-geassocieerd hartdefect - digitale anomalieën - faciale dysmorfie - motorische achterstand en spraakachterstand-syndroom	Aandoening		55 Geval(len)
369840	TRAPPC11-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R18	Aandoening		3 Geval(len)
597201	TRIM22-gerelateerde inflammatoire darmziekte	Aandoening		8 Geval(len)
586	Taaitslijmziekte	Aandoening	19.3912 BP*	
586	Taaitslijmziekte	Aandoening	11.1319 P*	
3287	Takayasu-arteriitis	Aandoening	0.084 I*	
3287	Takayasu-arteriitis	Aandoening	1.34 P*	
50809	Talo-patello-scafoïdosteolyse	Aandoening		2 Geval(len)
364198	Talus bipartitus	Aandoening		23 Geval(len)
99672	Tand- en nagelsyndroom van Fried	Aandoening		12 Geval(len)
1031	Tandglazuur - nieren-syndroom	Aandoening		11 Geval(len)
1412	Tarsale-carpale coalitie-syndroom	Aandoening		10 Familie/Gezinnen
3293	Telecanthus - hypertelorisme - strabisme - pes cavus-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
34514	Telethonine-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R7	Aandoening		16 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
352737	Temperatuurgevoelig oculocutaan abinisme type 1	Subtype van aandoening		10 Geval(len)
66627	Tenosynoviale reusceltumor	Aandoening	20.0 P*	
75857	Terminale 6q-deletiesyndroom	Aandoening		19 Geval(len)
90052	Terugkerende hepatitis C-virus-geïnduceerde leverziekte bij levertransplantaatrecipiënten	Aandoening	7.0 P*	
363483	Testiculair teratoom	Aandoening	0.04	
363494	Testiculaire niet-seminomateuze kiemceltumor	Aandoening	1.21 I*	
363494	Testiculaire niet-seminomateuze kiemceltumor	Aandoening	33.53	
842	Testiculaire seminomateuze kiemceltumor	Aandoening	1.71 I*	
842	Testiculaire seminomateuze kiemceltumor	Aandoening	46.01	
3299	Tetanus	Aandoening	0.024 I*	
3301	Tetra-amelie - multipele malformaties-syndroom	Aandoening		5 Familie/Gezinnen
3303	Tetralogie van Fallot	Aandoening	34.0 BP	
3303	Tetralogie van Fallot	Aandoening	29.3 BP*	
3304	Tetralogie van Fallot - intellectuele achterstand - groeiachterstand-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
884	Tetrasomie 12p	Aandoening	4.0 BP*	
96055	Tetrasomie 21	Aandoening		13 Geval(len)
3310	Tetrasomie 9p	Aandoening		70 Geval(len)
9	Tetrasomie X	Aandoening		50 Geval(len)
3312	Thalidomide-embryopathie	Aandoening	0.77 P	
2655	Thanatofore dysplasie	Aandoening	3.5 BP*	
199348	Thiamineresponsieve encefalopathie	Aandoening		2 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
49827	Thiamineresponsieve megaloblastische anemie-syndroom	Aandoening		80 Geval(len)
1861	Thoracale dysplasie - hydrocefalie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
3317	Thoracolaryngopelviene dysplasie	Aandoening		10 Geval(len)
1803	Thoracomelische dysplasie	Aandoening		2 Geval(len)
99867	Thymoom	Aandoening	0.14 <i>I</i> *	
99867	Thymoom	Aandoening	1.22	
3327	Thyrocerebrorenaal syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
609	Tibiale spierdystrofie	Aandoening	6.0 <i>P</i> *	
140922	Titine-gerelateerde limb-girdle-spierdystrofie R10	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
280615	Toms River-hemoglobinopathie	Aandoening		10 Geval(len)
3341	Torticollis - keloïden - cryptorchidie - renale dysplasie-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
101039	Tot vrouw beperkte epilepsie met intellectuele achterstand	Aandoening		5 Familie/Gezinnen
1329	Totaal atrioventriculair septumdefect	Aandoening	20.0 <i>BP</i> *	
227972	Toxische olie-syndroom	Aandoening		20000 Geval(len)
3348	Tracheobronchopathia osteochondroplastica	Aandoening		400 Geval(len)
101028	Transaldolasedeficiëntie	Aandoening		23 Geval(len)
859	Transcobalaminedeficiëntie	Aandoening		40 Geval(len)
93164	Transiënt pseudohypoadosteronisme	Aandoening		152 Geval(len)
300293	Transiënte infantiele hypertriglyceridemie en hepatosteatose	Aandoening		11 Geval(len)
99886	Transiënte neonatale diabetes mellitus	Aandoening	0.3 <i>BP</i> *	
488618	Transketolasedeficiëntie	Aandoening		5 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
39812	Transplantaat-versus-gastheerziekte	Aandoening	5.0 <i>P*</i>	
447896	Tremor - ataxie - centrale hypomyelinisatie-syndroom	Subtype van aandoening		7 Geval(len)
3350	Tremor - nystagmus - duodenale ulcus-syndroom	Aandoening		17 Geval(len)
863	Trichinellose	Aandoening	0.06 <i>I*</i>	
3352	Tricho-dento-ossaal syndroom	Aandoening		30 Geval(len)
3355	Tricho-odonto-onychiale dysplasie	Aandoening		4 Geval(len)
1264	Tricho-retino-dento-digitaal syndroom	Aandoening		9 Geval(len)
3351	Trichodentaal syndroom	Aandoening		5 Familie/Gezinnen
3353	Trichodermodyplasie - dentale veranderingen-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
79129	Trichodysplasie - amelogenesis imperfecta-syndroom	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
3361	Trichodysplasie - xerodermie-syndroom	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
3363	Trichomegalie - retinale pigmentdegeneratie - dwerggroei-syndroom	Aandoening		14 Geval(len)
77258	Trichorinofalangeaal syndroom type 1	Aandoening		250 Geval(len)
502	Trichorinofalangeaal syndroom type 2	Aandoening		100 Geval(len)
33364	Trichothiodystrofie	Aandoening		201 Geval(len)
33364	Trichothiodystrofie	Aandoening	0.12 <i>BP*</i>	
1209	Tricuspidalisatresie	Aandoening	5.5625 <i>BP*</i>	
2947	Trifalangeale duimen - brachyectrodactylie-syndroom	Aandoening		4 Familie/Gezinnen
3365	Trigonocefalie - brede duimen-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
3368	Trigonocefalie - gespleten neus - acrale anomalieën-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, *I* wijst op incidentiegegevens en *BP* wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
3369	Trigonocefalie - kleine gestalte - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
868	Triosefosfaatisomerasedeficiëntie	Aandoening		50 Geval(len)
869	Triple A-syndroom	Aandoening		100 Geval(len)
3376	Triploïdie	Aandoening	12.6 BP*	
171929	Trisomie 10p	Aandoening		50 Geval(len)
1699	Trisomie 12p	Aandoening		40 Geval(len)
1699	Trisomie 12p	Aandoening	2.0 BP	
3378	Trisomie 13	Aandoening	3.7 BP*	
3380	Trisomie 18	Aandoening	16.7 BP	
3380	Trisomie 18	Aandoening	10.4 BP*	
1715	Trisomie 18p	Aandoening		25 Geval(len)
261344	Trisomie 1q	Aandoening		18 Geval(len)
1738	Trisomie 4p	Aandoening		85 Geval(len)
1742	Trisomie 5p	Aandoening		40 Geval(len)
1752	Trisomie 8q	Aandoening		30 Geval(len)
236	Trisomie 9p	Aandoening		150 Geval(len)
3375	Trisomie X	Aandoening	42.5 P*	
88629	Tritanopie	Aandoening	4.8 P*	
99928	Trofoblasttumor aan implantatiezijde van placenta	Aandoening	0.02 I*	
99928	Trofoblasttumor aan implantatiezijde van placenta	Aandoening	0.86	
329319	Trombocytemie met distale ledemaatdefecten	Aandoening		3 Familie/Gezinnen
3320	Trombocytopenie - afwezige radius-	Aandoening	0.5 BP*	

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	syndroom			
67044	Trombocytopenie met congenitale dyserythropoëtische anemie	Aandoening		3 <i>Familie/Gezinnen</i>
851	Trombocytopenie, Paris-Trousseau-type	Aandoening		50 Geval(len)
436169	Trombomodulinegerelateerde bloedingsstoornis	Aandoening		15 Geval(len)
54057	Trombotische trombocytopenische purpura	Aandoening	0.35 /	
3384	Truncus arteriosus communis	Aandoening	4.3 BP	
3384	Truncus arteriosus communis	Aandoening	4.8 BP*	
467166	Tubulinopathie-geassocieerde dysgyrie	Aandoening		7 Geval(len)
73224	Tubulopathie van nier - gedilateerde cardiomyopathie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
1063	Tufted angioom	Aandoening		200 Geval(len)
3392	Tularemie	Aandoening	0.2 I*	
3392	Tularemie	Aandoening	2.0 P*	
32960	Tumornecrosefactorreceptor 1-geassocieerd periodiek syndroom	Aandoening	0.1 P*	
99745	Tyfus	Aandoening	3.0 I*	
882	Tyrosinemie type 1	Aandoening	0.9 BP	
28378	Tyrosinemie type 2	Aandoening		150 Geval(len)
69723	Tyrosinemie type 3	Aandoening		20 Geval(len)
481665	UPS18-deficiëntie	Aandoening		5 Geval(len)
178338	UV-sensitief syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
52056	Ulna/fibulalijndefect - brachydactylie-syndroom	Aandoening		1 <i>Familie/Gezinnen</i>
3138	Ulnair-mammair syndroom	Aandoening		128 Geval(len)
357034	Unilateraal retinoblastoom	Subtype van	0.038 I*	

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
		aandoening		
97363	Unilaterale multicystische dysplastische nier	Subtype van aandoening	23.2 BP	
97363	Unilaterale multicystische dysplastische nier	Subtype van aandoening	14.8 BP*	
1464	Univentriculair hart	Aandoening	7.5 BP	
94059	Uremische pruritus	Aandoening	35.0 P*	
210128	Urocaanzuuracidurie	Aandoening		4 Geval(len)
2704	Urofaciaal syndroom	Aandoening		100 Geval(len)
598216	Urotheelcarcinoom van hogere urinewegen	Aandoening	1.5 I	
1473	Uveaal coloboom - gespleten lip en verhemelte - intellectuele achterstand	Aandoening		12 Geval(len)
3412	VACTERL met hydrocefalie	Aandoening		10 Familie/Gezinnen
887	VACTERL/VATER-associatie	Aandoening	6.25 BP*	
596753	VEXAS-syndroom	Aandoening		37 Geval(len)
466934	VPS11-gerelateerde autosomaal recessieve hypomyeliniserende leukodystrofie	Aandoening		13 Geval(len)
88635	Vacuolaire myopathie met proteïneaggregaten van sarcoplasmatisch reticulum	Aandoening		4 Geval(len)
1052	Variabele aneuploidie-mozaïek-syndroom	Aandoening		41 Geval(len)
314652	Variant ABeta2M-amyloidose	Aandoening		5 Geval(len)
636941	Vasculair Ehlers-Danlos - polymicrogyrie-syndroom	Aandoening		9 Geval(len)
286	Vasculair syndroom van Ehlers-Danlos	Aandoening	1.0 P	
221126	Vasculopathie van Fowler	Aandoening		44 Geval(len)
183713	Vatbaarheid voor bacteriële infectie door deficiëntie van TLR-signaalweg	Aandoening		24 Geval(len)
3424	Velo-faciaal-skeletaal syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
411527	Veneuze stamocclusie van retina	Aandoening	28.0 P*	

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
443988	Ventriculomegalie - cystische nierziekte	Aandoening		11 Geval(len)
2405	Verdikte oorlellen - conductieve doofheid-syndroom	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
60015	Vergrote foramina parietalia	Aandoening	4.3 P*	
60015	Vergrote foramina parietalia	Aandoening	3.7 P	
70476	Vernale keratoconjunctivitis	Aandoening	32.0 P*	
3034	Vertraagde membraneuze craniale ossificatie	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
90065	Verworven aneurysmale subarachnoïdale hemorrhagie	Aandoening	10.0 P*	
599490	Verworven deficiëntie van factor V	Aandoening		200 Geval(len)
599495	Verworven deficiëntie van factor VII	Aandoening		83 Geval(len)
599501	Verworven deficiëntie van factor X	Aandoening		77 Geval(len)
599507	Verworven deficiëntie van factor XI	Aandoening		15 Geval(len)
599513	Verworven deficiëntie van factor XIII	Aandoening		95 Geval(len)
79086	Verworven gegeneraliseerde lipodystrofie	Aandoening	1.0 P*	
599480	Verworven hemofilie A	Aandoening	0.1505 I*	
2221	Verworven hypertrichosis lanuginosa	Aandoening		60 Geval(len)
75564	Verworven idiopathische sideroblastische anemie	Aandoening	0.09 I*	
464453	Verworven methemoglobinemie	Aandoening		242 Geval(len)
228247	Verworven pseudoxanthoma elasticum	Aandoening		20 Geval(len)
91136	Verworven syndroom van Fanconi geassocieerd met monoklonale Ig lichte ketens	Aandoening		100 Geval(len)
99147	Verworven syndroom van von Willebrand	Aandoening		300 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
352723	Verzwakt syndroom van Chédiak-Higashi	Aandoening		100 Geval(len)
549	Veteranenziekte	Aandoening	1.4 I*	
493342	Vibratoire urticaria	Aandoening		37 Geval(len)
228379	Virusgeassocieerde trichodysplasia spinulosa	Aandoening		7 Geval(len)
73246	Viscerale neuropathie - hersenanomalieën - faciale dysmorfie - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
79312	Vitamine B12-resistente methylmalonacidemie type mut-	Subtype van aandoening		450 Geval(len)
28	Vitamine B12-responsieve methylmalonacidemie	Aandoening		192 Geval(len)
79310	Vitamine B12-responsieve methylmalonacidemie type cblA	Subtype van aandoening		60 Geval(len)
91496	Vitreoretinale degeneratie, sneeuwvlokken-type	Aandoening		50 Geval(len)
454836	Vogelgriep	Aandoening		826 Geval(len)
98949	Volledige cryptoftalmie	Subtype van aandoening		15 Geval(len)
637	Volledige schwannomatose gerelateerd aan NF2	Aandoening	1.7 P*	
86875	Volwassen T-celleukemie/lymfoom	Aandoening	3.0 P*	
2666	Volwassen familiale nefronoftise - spastische quadriparese-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
210159	Volwassen hepatocellulair carcinoom	Aandoening	3.22 I*	
206583	Volwassen ziekte met polyglucosanlichaampjes	Subtype van aandoening		50 Geval(len)
329942	Voorbijgaande neonatale meervoudige acyl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	Aandoening		1 Geval(len)
834	Vrij-siaalzuurstapelingsziekte	Aandoening		130 Geval(len)
556985	Vroeg aanvangende calcificerende leuko-encefalopathie - skeletdysplasie	Aandoening		13 Geval(len)
505237	Vroeg aanvangende insulten - distale ledemaatanomalieën - faciale dysmorfie - globale ontwikkelingsachterstand-syndroom	Aandoening		12 Geval(len)
1943	Vroeg aanvangende progressieve encefalopathie met migrerende continue	Aandoening		3 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	myoclonus			
256	Vroeg beginnende gegeneraliseerde dystonie met aanvang in de ledematen	Aandoening	0.4 P*	
439212	Vroeg beginnende myopathie - areflexie - ademnood - dysfagie-syndroom	Aandoening		13 Geval(len)
324290	Vroeg optredende aandoening met Lafora-lichaampjes	Aandoening		3 Geval(len)
619948	Vroeg optredende auto-immuniteit - auto-inflammatie - immuundeficiëntie-syndroom door SOCS1-haploinsufficiëntie	Aandoening		10 Geval(len)
411986	Vroeg optredende epileptische encefalopathie - corticale blindheid - intellectuele achterstand - faciale dysmorfie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
500144	Vroeg optredende progressieve encefalopathie - gehoorverlies - hypoplasie van pons - hersenatrofie-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
3240	Vroeg optredende progressieve leuko-encefalopathie - calcificatie van centraal zenuwstelsel - doofheid - visuele stoornis-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
352654	Vroeg optredende progressieve neurodegeneratie - blindheid - ataxie - spasticiteit-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
313772	Vroeg optredende spastisch ataxie - myoclonische epilepsie - neuropathie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
1935	Vroege myoclonische encefalopathie	Aandoening		80 Geval(len)
404466	Vrouwelijke infertiliteit door defect van zona pellucida	Aandoening		4 Geval(len)
488191	Vrouwelijke infertiliteit door meiotisch arrest van oöcyt	Aandoening		16 Geval(len)
137583	Vulvaire intra-epitheliale neoplasie	Aandoening	20.0 P*	
83453	Vulvovaginaal-gingivaal syndroom	Aandoening		380 Geval(len)
2804	W-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
466943	WAC-gerelateerd faciale dysmorfie - ontwikkelingsachterstand - gedragsstoornissen-syndroom	Aandoening		22 Geval(len)
893	WAGR-syndroom	Aandoening	0.2 BP	
572798	WARS2-gerelateerde gecombineerde	Aandoening		11 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
	oxidatieve fosforylatiedeficiëntie			
51636	WHIM-syndroom	Aandoening		65 Geval(len)
3466	WT bloedsyndroom van ledematen	Aandoening		3 Familie/Gezinnen
280558	Warschau-breuksyndroom	Aandoening		4 Geval(len)
3448	Weaver-Williamssyndroom	Aandoening		2 Geval(len)
3172	Wenkbrauw duplicatie - syndactylie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
83476	West-Nijl-encefalitis	Aandoening	0.036 I*	
370131	White-bloedplaatjessyndroom	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
168593	Wiegendood - dysgenese van testes-syndroom	Aandoening		21 Geval(len)
2703	Wijnvlekken - mega cisterna magna - hydrocefalus	Aandoening		5 Geval(len)
85446	Wild-type ABeta2M-amyloïdose	Aandoening	4.5 P*	
330001	Wild-type ATTR-amyloïdose	Aandoening	1.72 P	
2475	Witte voorhoofdslok met misvormingen	Aandoening		2 Geval(len)
420686	Wollig haar - palmoplantaire keratodermie-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
178475	Wondbotulisme	Subtype van aandoening	0.1 I*	
166277	Wormiaanse botstructuren - meervoudige fracturen - dentinogenesis imperfecta - skeletdysplasie	Aandoening		3 Geval(len)
568056	Wratten - immuundeficiëntie - lymfoedeem - anogenitale dysplasie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
319605	X-gebonden Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten	Aandoening		13 Geval(len)
319623	X-gebonden Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door CYBB-deficiëntie	Subtype van aandoening		7 Geval(len)
319612	X-gebonden Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door IKBKG-deficiëntie	Subtype van aandoening		6 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
300373	X-gebonden acrogigantisme	Aandoening		33 Geval(len)
47	X-gebonden agammaglobulinemie	Subtype van aandoening	0.1 P*	
47	X-gebonden agammaglobulinemie	Subtype van aandoening	0.22 P	
847	X-gebonden alfa-thalassemie - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		200 Geval(len)
500188	X-gebonden atresie van uitwendige gehoorgang - wijde inwendige gehoorgang - faciale dysmorfie-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
329235	X-gebonden centrale congenitale hypothyreoïdie met laat optredende testesvergroting	Aandoening		27 Geval(len)
596	X-gebonden centronucleaire myopathie	Aandoening	0.2 P*	
163961	X-gebonden cerebraal-cerebellair-coloboomsyndroom	Aandoening		3 Geval(len)
431140	X-gebonden colobomateuze microftalmie - microcefalie - intellectuele achterstand - kleine gestalte-syndroom	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
95702	X-gebonden congenitale bijnierhypoplasie	Aandoening	8.0 P	
95702	X-gebonden congenitale bijnierhypoplasie	Aandoening	8.0 BP	
1661	X-gebonden corneaal dermoïd	Aandoening		6 Geval(len)
52503	X-gebonden creatinetransporterdeficiëntie	Aandoening		150 Geval(len)
139557	X-gebonden distale spinale spieratrofie type 3	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
35173	X-gebonden dominante chondrodysplasia punctata	Aandoening	0.25 BP*	
163966	X-gebonden dominante chondrodysplasie, Chassaing-Lacombe-type	Aandoening		10 Geval(len)
363727	X-gebonden dyserythropoëtische anemie met abnormale bloedplaatjes en neutropenie	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
293621	X-gebonden endotheliale corneadystrofie	Aandoening		35 Geval(len)
86788	X-gebonden ernstige congenitale neutropenie	Aandoening		45 Geval(len)
622925	X-gebonden ernstige syndromale aneurysma en dissectie van aorta thoracica	Aandoening		32 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
443197	X-gebonden erytropoëtische protoporfyrie	Aandoening		50 Geval(len)
1497	X-gebonden gecompliceerde dysgenese van corpus callosum	Subtype van aandoening		11 Geval(len)
139583	X-gebonden hereditaire sensorische en autonome neuropathie met doofheid	Aandoening		5 Familie/Gezinnen
391327	X-gebonden hyperostose van calvaria	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
89936	X-gebonden hypofosfatemie	Aandoening	1.66 P*	
89936	X-gebonden hypofosfatemie	Aandoening	2.14 P	
89936	X-gebonden hypofosfatemie	Aandoening	4.5 I	
181	X-gebonden hypohidrotische ectodermale dysplasie	Subtype van aandoening	0.75 BP*	
2571	X-gebonden immunoneurologische aandoening	Aandoening		5 Geval(len)
37042	X-gebonden immuundisregulatie - polyendocrinopathie - enteropathie-syndroom	Aandoening		195 Geval(len)
1568	X-gebonden intellectuele achterstand - Dandy-Walker malformatie - aandoening van basale ganglia - insulten-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
85327	X-gebonden intellectuele achterstand - acromegalie - hyperactiviteit-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
480907	X-gebonden intellectuele achterstand - algemene ontwikkelingsachterstand - faciale dysmorphie - sacraal caudaal restant-syndroom	Aandoening		14 Geval(len)
85338	X-gebonden intellectuele achterstand - ataxie - apraxie-syndroom	Aandoening		9 Geval(len)
324410	X-gebonden intellectuele achterstand - cardiomegalie - congestief hartfalen-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
459070	X-gebonden intellectuele achterstand - cerebellaire hypoplasie - spondylo-epifysaire dysplasie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
137831	X-gebonden intellectuele achterstand - cerebellaire hypoplasie-syndroom	Aandoening		14 Familie/Gezinnen
3052	X-gebonden intellectuele achterstand - convulsies - psoriasis-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
163979	X-gebonden intellectuele achterstand - craniofacioskeletaal syndroom	Aandoening		9 Geval(len)
85280	X-gebonden intellectuele achterstand - cubitus valgus - dysmorphie-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
2958	X-gebonden intellectuele achterstand - dysmorphie - cerebrale atrofie-syndroom	Aandoening		8 Geval(len)
85319	X-gebonden intellectuele achterstand - epilepsie - progressieve gewrichtscontracturen - dysmorphie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
85317	X-gebonden intellectuele achterstand - hypogammaglobulinemie - progressieve neurologische achteruitgang-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
3055	X-gebonden intellectuele achterstand - hypogonadisme - ichthyosis - obesitas - kleine gestalte-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
457260	X-gebonden intellectuele achterstand - hypotonie - bewegingsstoornis-syndroom	Aandoening		38 Geval(len)
85329	X-gebonden intellectuele achterstand - hypotonie - faciale dysmorphie - agressief gedrag-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
457240	X-gebonden intellectuele achterstand - kleine gestalte - overgewicht-syndroom	Aandoening		20 Geval(len)
85320	X-gebonden intellectuele achterstand - macrocefalie - macro-orchidisme-syndroom	Aandoening		12 Geval(len)
2898	X-gebonden intellectuele achterstand - plagiocefalie-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
3077	X-gebonden intellectuele achterstand - psychose - macro-orchidisme-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
423479	X-gebonden intellectuele achterstand - spasticiteit van ledemaat - retinadystrofie - deficiëntie van arginine-vasopressine-syndroom	Aandoening		2 Geval(len)
364028	X-gebonden intellectuele achterstand door GRIA3-mutaties	Aandoening		14 Geval(len)
67045	X-gebonden intellectuele achterstand met geïsoleerde groeihormoondeficiëntie	Subtype van aandoening		2 Familie/Gezinnen
85273	X-gebonden intellectuele achterstand, Abidi-type	Aandoening		8 Geval(len)
85276	X-gebonden intellectuele achterstand, Armfield-type	Aandoening		6 Geval(len)
85293	X-gebonden intellectuele achterstand, Cabezas-type	Aandoening		24 Familie/Gezinnen

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
85277	X-gebonden intellectuele achterstand, Cantagrel-type	Aandoening		30 Geval(len)
163971	X-gebonden intellectuele achterstand, Cilliers-type	Aandoening		4 Geval(len)
93947	X-gebonden intellectuele achterstand, Golabi-Ito-Hall-type	Subtype van aandoening		3 Geval(len)
93952	X-gebonden intellectuele achterstand, Hedera-type	Aandoening		9 Geval(len)
85283	X-gebonden intellectuele achterstand, Miles-Carpenter-type	Aandoening		4 Geval(len)
163937	X-gebonden intellectuele achterstand, Najm-type	Aandoening		35 Familie/Gezinnen
163956	X-gebonden intellectuele achterstand, Nascimento-type	Aandoening		8 Geval(len)
85322	X-gebonden intellectuele achterstand, Pai-type	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
85285	X-gebonden intellectuele achterstand, Schimke-type	Aandoening		4 Geval(len)
85323	X-gebonden intellectuele achterstand, Seemanova-type	Aandoening		4 Geval(len)
85286	X-gebonden intellectuele achterstand, Shashi-type	Aandoening		9 Geval(len)
85324	X-gebonden intellectuele achterstand, Shrimpton-type	Aandoening		3 Geval(len)
85287	X-gebonden intellectuele achterstand, Siderius-type	Aandoening		2 Familie/Gezinnen
3063	X-gebonden intellectuele achterstand, Snyder-type	Aandoening		21 Geval(len)
85325	X-gebonden intellectuele achterstand, Stevenson-type	Aandoening		4 Geval(len)
85288	X-gebonden intellectuele achterstand, Stocco Dos Santos-type	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
85326	X-gebonden intellectuele achterstand, Stoll-type	Aandoening		4 Geval(len)
163976	X-gebonden intellectuele achterstand, Van Esch-type	Aandoening		7 Geval(len)
85290	X-gebonden intellectuele achterstand, Wilson-type	Aandoening		3 Geval(len)
90001	X-gebonden kegeldisfunctiesyndroom met myopie	Aandoening		10 Familie/Gezinnen

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
482606	X-gebonden keloïde littekenvorming - verminderde gewrichtsmobiliteit - verhoogde papilexcavatie-syndroom	Aandoening		15 Geval(len)
79447	X-gebonden letaal multipale pterygium-syndroom	Aandoening		6 Familie/Gezinnen
452	X-gebonden lissencefalie met abnormale genitaliën	Aandoening		30 Familie/Gezinnen
538931	X-gebonden lymfoproliferatieve ziekte door SAP-deficiëntie	Aandoening		100 Geval(len)
538934	X-gebonden lymfoproliferatieve ziekte door XIAP-deficiëntie	Aandoening		100 Geval(len)
1131	X-gebonden mandibulofaciale dysostose	Aandoening		7 Geval(len)
435938	X-gebonden microcefalie - groeiretardatie - prognathie - cryptorchidie-syndroom	Aandoening		3 Geval(len)
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 P	
25980	X-gebonden myopathie met overmatige autofagie	Aandoening		18 Familie/Gezinnen
178461	X-gebonden myopathie met posturale spieratrofie	Aandoening		7 Familie/Gezinnen
456328	X-gebonden myotubulaire myopathie - abnormale genitaliën-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
85334	X-gebonden neurodegeneratief syndroom, Bertini-type	Aandoening		7 Geval(len)
85336	X-gebonden neurodegeneratief syndroom, Hamel-type	Aandoening		11 Geval(len)
314978	X-gebonden niet-progressieve cerebellaire ataxie	Aandoening		3 Familie/Gezinnen
98890	X-gebonden opticusatrofie met vroege aanvang	Aandoening		4 Familie/Gezinnen
391330	X-gebonden osteoporose met fracturen	Aandoening		8 Familie/Gezinnen
363654	X-gebonden parkinsonisme - spasticiteit-syndroom	Aandoening		5 Geval(len)
54	X-gebonden recessief oculair albinisme	Aandoening	0.58 BP*	

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
85453	X-gebonden reticulaire pigmentstoornis	Aandoening		6 <i>Familie/Gezinnen</i>
1852	X-gebonden retinale dysplasie	Aandoening		8 Geval(len)
792	X-gebonden retinoschisis	Aandoening	5.0 <i>P</i>	
792	X-gebonden retinoschisis	Aandoening	4.5 <i>P*</i>	
431272	X-gebonden scapuloperoneale spierdystrofie	Aandoening		22 Geval(len)
75563	X-gebonden sideroblastische anemie	Aandoening		200 Geval(len)
2802	X-gebonden sideroblastische anemie en spinocerebellaire ataxie	Aandoening		13 Geval(len)
1436	X-gebonden skeletdysplasie - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		4 Geval(len)
3175	X-gebonden spasticiteit - intellectuele achterstand - epilepsie-syndroom	Aandoening		6 Geval(len)
100997	X-gebonden spastische paraplegie type 16	Aandoening		1 <i>Familie/Gezinnen</i>
171607	X-gebonden spastische paraplegie type 34	Aandoening		24 Geval(len)
85297	X-gebonden spinocerebellaire ataxie type 3	Aandoening		5 Geval(len)
85292	X-gebonden spinocerebellaire ataxie type 4	Aandoening		1 <i>Familie/Gezinnen</i>
75497	X-gebonden syndroom van Ehlers-Danlos	Aandoening		2 <i>Familie/Gezinnen</i>
480880	X-gebonden tot vrouwen beperkte faciale dysmorfie - kleine gestalte - choane atresie - intellectuele achterstand	Aandoening		17 Geval(len)
101076	X-gebonden ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2	Aandoening		5 Geval(len)
101077	X-gebonden ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 3	Aandoening		4 <i>Familie/Gezinnen</i>
101078	X-gebonden ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 4	Aandoening		7 Geval(len)
99014	X-gebonden ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 5	Aandoening		9 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
352675	X-gebonden ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 6	Aandoening		8 Geval(len)
3469	XK-aprosencefalie-syndroom	Aandoening		10 Geval(len)
317476	XMEN	Aandoening		7 Geval(len)
370930	XYLT1-CDG	Aandoening		2 Geval(len)
910	Xeroderma pigmentosum	Aandoening	0.23 BP*	
220295	Xeroderma pigmentosum - syndroom van Cockayne-complex	Aandoening		30 Geval(len)
90342	Xeroderma pigmentosum, variante vorm	Aandoening		50 Geval(len)
217377	Xp11.22p11.23-microduplicatiesyndroom	Aandoening		12 Geval(len)
261476	Xp21-deletiesyndroom	Aandoening		100 Geval(len)
314389	Xq12-q13.3-duplicatiesyndroom	Aandoening		3 Geval(len)
1435	Xq21-microdeletiesyndroom	Aandoening		13 Geval(len)
521258	Xq25-microduplicatiesyndroom	Aandoening		28 Geval(len)
261483	Xq27.3q28-duplicatiesyndroom	Aandoening		8 Geval(len)
97240	Zebra body-myopathie	Aandoening		10 Geval(len)
213528	Zeldzaam adenocarcinoom van borst	Aandoening	3.55 I*	
281122	Zelfhelende collodionbaby	Aandoening		25 Geval(len)
50812	Zellweger-achtig syndroom zonder peroxisomale anomalieën	Aandoening		2 Geval(len)
85138	Ziekte van Addison	Aandoening	12.5 P*	
36258	Ziekte van Buerger	Aandoening	16.0 P	
36258	Ziekte van Buerger	Aandoening	10.0 P*	
1310	Ziekte van Caffey	Aandoening		100 Geval(len)
1328	Ziekte van Camurati-Engelmann	Aandoening		300 Geval(len)

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

P wijst op prevalentiegegevens, I wijst op incidentiegegevens en BP wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
141	Ziekte van Canavan	Aandoening	1.0 <i>BP</i>	
53035	Ziekte van Caroli	Aandoening	0.1 <i>I</i>	
90103	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth - doofheid - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		7 Geval(len)
101101	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2B2	Aandoening		1 Familie/Gezinnen
228374	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2B5	Aandoening		4 Geval(len)
101102	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2H	Aandoening		13 Geval(len)
300319	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2P	Aandoening		18 Geval(len)
397968	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2R	Aandoening		1 Geval(len)
443073	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2S	Aandoening		35 Geval(len)
495274	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2T	Aandoening		10 Geval(len)
99955	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 4B1	Aandoening		11 Familie/Gezinnen
363981	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 4B3	Aandoening		3 Geval(len)
99954	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 4H	Aandoening		15 Geval(len)
139515	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 4J	Aandoening		18 Geval(len)
96253	Ziekte van Cushing	Aandoening	4.0 <i>P*</i>	
96253	Ziekte van Cushing	Aandoening	0.2 <i>I*</i>	
34587	Ziekte van Danon	Aandoening		84 Geval(len)
218	Ziekte van Darier	Aandoening	3.4 <i>P*</i>	
1652	Ziekte van Dent	Aandoening		250 Familie/Gezinnen
239	Ziekte van Dyggve-Melchior-Clausen	Aandoening		100 Geval(len)
35687	Ziekte van Erdheim-Chester	Aandoening		500 Geval(len)

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
324	Ziekte van Fabry	Aandoening	6.66 <i>BP</i>	
333	Ziekte van Farber	Aandoening		96 <i>Geval(len)</i>
355	Ziekte van Gaucher	Aandoening	1.7 <i>I*</i>	
355	Ziekte van Gaucher	Aandoening	1.3 <i>BP</i>	
355	Ziekte van Gaucher	Aandoening	1.0 <i>P*</i>	
2072	Ziekte van Gaucher - oftalmoplegie - cardiovasculaire calcificatie-syndroom	Subtype van aandoening		10 <i>Geval(len)</i>
77259	Ziekte van Gaucher type 1	Subtype van aandoening	1.0 <i>P*</i>	
77260	Ziekte van Gaucher type 2	Subtype van aandoening	0.01 <i>P*</i>	
77261	Ziekte van Gaucher type 3	Subtype van aandoening	0.05 <i>P*</i>	
85212	Ziekte van Gaucher, foetale vorm	Subtype van aandoening		50 <i>Geval(len)</i>
73	Ziekte van Gorham-Stout	Aandoening		300 <i>Geval(len)</i>
2116	Ziekte van Hartnup	Aandoening	4.2 <i>P</i>	
388	Ziekte van Hirschsprung	Aandoening	13.2 <i>BP*</i>	
388	Ziekte van Hirschsprung	Aandoening	15.0 <i>P</i>	
388	Ziekte van Hirschsprung	Aandoening	13.2 <i>P*</i>	
388	Ziekte van Hirschsprung	Aandoening	15.0 <i>BP</i>	
2150	Ziekte van Hirschsprung - brachydactylie type D-syndroom	Aandoening		4 <i>Geval(len)</i>
2155	Ziekte van Hirschsprung - doofheid - polydactylie-syndroom	Aandoening		2 <i>Geval(len)</i>
2153	Ziekte van Hirschsprung - nagelhypoplasie - dysmorfie-syndroom	Aandoening		3 <i>Geval(len)</i>
399	Ziekte van Huntington	Aandoening	0.38 <i>I</i>	
399	Ziekte van Huntington	Aandoening	12.0 <i>P*</i>	
399	Ziekte van Huntington	Aandoening	2.7 <i>P</i>	

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

P wijst op prevalentiegegevens, *I* wijst op incidentiegegevens en *BP* wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
98934	Ziekte van Huntington-achtig 2	Aandoening		50 <i>Familie/Gezinnen</i>
401901	Ziekte van Huntington-achtig syndroom door C9ORF72-expansies	Aandoening		10 <i>Geval(len)</i>
481	Ziekte van Kennedy	Aandoening	3.8 <i>P*</i>	
50918	Ziekte van Kikuchi-Fujimoto	Aandoening		1052 <i>Geval(len)</i>
482	Ziekte van Kimura	Aandoening		300 <i>Geval(len)</i>
487	Ziekte van Krabbe	Aandoening	1.0 <i>P*</i>	
487	Ziekte van Krabbe	Aandoening	1.0 <i>BP*</i>	
487	Ziekte van Krabbe	Aandoening	0.7 <i>BP</i>	
501	Ziekte van Lafora	Aandoening		300 <i>Geval(len)</i>
99718	Ziekte van Leber-plus	Aandoening	0.04 <i>P*</i>	
65285	Ziekte van Lhermitte-Duclos	Aandoening		220 <i>Geval(len)</i>
91546	Ziekte van Lyme	Aandoening	177.5 <i>I*</i>	
91546	Ziekte van Lyme	Aandoening	21.9 <i>I</i>	
221074	Ziekte van Marchiafava-Bignami	Aandoening		250 <i>Geval(len)</i>
565	Ziekte van Menkes	Aandoening	0.33 <i>BP*</i>	
646	Ziekte van Niemann-Pick type C	Aandoening	1.0 <i>P*</i>	
649	Ziekte van Norrie	Aandoening		400 <i>Geval(len)</i>
75382	Ziekte van Oguchi	Aandoening		50 <i>Geval(len)</i>
296	Ziekte van Ollier	Aandoening	1.0 <i>P*</i>	
180275	Ziekte van Paget van tepel	Aandoening	0.51 <i>I*</i>	
2828	Ziekte van Parkinson met aanvang op jonge leeftijd	Aandoening	15.0 <i>P*</i>	

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

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
2379	Ziekte van Parkinson met vroege aanvang - intellectuele achterstand-syndroom	Aandoening		2 <i>Familie/Gezinnen</i>
702	Ziekte van Pelizaeus-Merzbacher	Aandoening	0.25 <i>P*</i>	
280210	Ziekte van Pelizaeus-Merzbacher, connatale vorm	Subtype van aandoening	0.03 <i>P*</i>	
280219	Ziekte van Pelizaeus-Merzbacher, klassieke vorm	Subtype van aandoening	0.17 <i>P*</i>	
280224	Ziekte van Pelizaeus-Merzbacher, overgangsvorm	Subtype van aandoening	0.03 <i>P*</i>	
3005	Ziekte van Pyle	Aandoening		30 <i>Geval(len)</i>
773	Ziekte van Refsum	Aandoening	0.1 <i>P*</i>	
773	Ziekte van Refsum	Aandoening		60 <i>Geval(len)</i>
158014	Ziekte van Rosaï-Dorfman	Aandoening		1000 <i>Geval(len)</i>
796	Ziekte van Sandhoff	Aandoening	0.67 <i>BP*</i>	
827	Ziekte van Stargardt	Aandoening	13.0 <i>P*</i>	
31150	Ziekte van Tangier	Aandoening		185 <i>Geval(len)</i>
845	Ziekte van Tay-Sachs	Aandoening	0.31 <i>BP*</i>	
845	Ziekte van Tay-Sachs	Aandoening	0.28 <i>BP</i>	
3314	Ziekte van Thiemann, familiale vorm	Aandoening		33 <i>Geval(len)</i>
614	Ziekte van Thomsen en Becker	Aandoening	1.0 <i>P</i>	
3408	Ziekte van Upington	Aandoening		1 <i>Familie/Gezinnen</i>
903	Ziekte van Von Willebrand	Aandoening	10.0 <i>P</i>	
898	Ziekte van Wagner	Aandoening		100 <i>Geval(len)</i>
905	Ziekte van Wilson	Aandoening	2.25 <i>BP</i>	
905	Ziekte van Wilson	Aandoening	2.02 <i>P</i>	

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

P wijst op prevalentiegegevens, *I* wijst op incidentiegegevens en *BP* wijst op geboorteprevalentie.

ORPHACode	Ziekte of ziektesubtype	Classificatieniveau	Geschatte prevalentie/incidentie (/100,000)	Aantal gepubliceerde gevallen of families
905	Ziekte van Wilson	Aandoening	6.0 <i>P*</i>	
166096	Ziekte van von Willebrand type 3	Subtype van aandoening	0.1865 <i>P</i>	
69084	Zuivere ectodermale dysplasie van haar en nagel	Aandoening		20 <i>Geval(len)</i>
178333	Åland eiland-oogziekte	Aandoening		5 <i>Familie/Gezinnen</i>

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

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 1: Ziekten opgelijst in alfabetische volgorde.

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