



Prävalenzen und Inzidenzen seltener Krankheiten : Bibliographische Angaben

Prävalenzen, Inzidenzen oder Anzahl publizierter
Fälle sortiert nach Krankheiten (Alphabetische Liste)

www.orpha.net

www.orphadata.com

Methoden

Orphanet führt systematische Literaturstudien zur Abschätzung der Prävalenzen und Inzidenzen seltener Krankheiten durch. Im Rahmen dieser Studie werden neue Daten zu Punktprävalenz, Geburtsprävalenz und -inzidenz gesammelt und bereits publizierte Informationen unter Berücksichtigung neuester wissenschaftlicher Studien und anderen verfügbaren Ressourcen aktualisiert.

Diese Daten werden zweimal jährlich veröffentlicht und sind in den folgenden Berichten enthalten:

- Alphabetische Liste der Krankheiten mit Prävalenz, Inzidenz oder Anzahl publizierter Fälle
- Liste der Krankheiten sortiert nach absteigender Prävalenz, Inzidenz oder Anzahl publizierter Fälle

Datensammlung

Eine Vielzahl verschiedener Quellen wird genutzt:

- Register (RARECARE, EUROCAT, etc) ;
- Nationale und Internationale Gesundheitsinstitute (Institut National de Veille Sanitaire (Französische Behörde für Gesundheitsüberwachung); American Center of Disease Control and Prevention, American National Cancer Institute, European Medicines Agency, World Health Organization etc);
- Medline-Abfragen mit nachfolgenden Suchalgorithmen: «Disease names» AND [Epidemiology[MeSH:NoExp] OR Incidence[Title/abstract] OR Prevalence[Title/abstract]
- ODER Epidemiology[Title/abstract];
- Medizinische Fachliteratur, «Graue Literatur», Fallberichte von Fachleuten;
- Fachleute die mit Orphanet kollaborieren

Daten-Charakteristika

Die in diesem Dokument veröffentlichten Daten beziehen sich auf weltweite Schätzungen ; wenn diese nicht verfügbar sind, werden europäische Referenzdaten verwendet. Bei den veröffentlichten Daten handelt es sich um Originaldaten, die auf weltweiter oder europäischer Ebene erhoben wurden, oder um extrapolierte Originaldaten, sofern ein Founder-Effekt für die Krankheit ausgeschlossen werden kann.

Liegen unterschiedliche nationale Daten vor, wird der Mittelwert berechnet, um die weltweite oder europäische Prävalenz oder Inzidenz anzugeben. Bei Vorliegen verschiedener Datenquellen wird (unter Berücksichtigung einer Auswahl von Qualitätskriterien) die aktuellste Datenquelle bevorzugt (Register, Metaanalysen, Populationsstudien, große Fallgruppen). Für kongenitale Krankheiten wird die Prävalenz folgendermaßen geschätzt: $\text{Prävalenz} = \text{Inzidenz zum Zeitpunkt der Geburt} \times (\text{Lebenserwartung des Patienten} / \text{Allgemeine Lebenserwartung der Bevölkerung})$; Sollten nur Inzidenz-Daten zur Verfügung stehen, dann wird die Prävalenz, wenn möglich, folgendermaßen berechnet: $\text{Prävalenz} = \text{Inzidenz} \times \text{mittlere Erkrankungsdauer}$. Wenn keine Prävalenz- oder Inzidenzdaten verfügbar sind (was bei sehr seltenen Krankheiten häufig der Fall ist), wird die Fallzahl der in der Literatur beschriebenen Patienten oder Familien angegeben.

inschränkungen dieser Studie

Die in dieser Studie publizierten Prävalenz- und Inzidenzdaten basieren auf Schätzungen und können daher keine absolute Gültigkeit beanspruchen. Die in diesem Bericht dargestellten Mittelwerte können nicht die oft sehr unterschiedlichen methodischen Entscheidungen der (im Rahmen der Literaturrecherche) ausgewählten Studien berücksichtigen.

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

Die Validität und Genauigkeit der verwendeten Datenquellen/Originaldaten wird vorausgesetzt und nicht zusätzlich validiert. Es ist daher möglich, dass Fehler durch die Verwechslung von Begriffen wie Prävalenz und Inzidenz und/oder Geburtsprävalenz aufgrund der austauschbaren Verwendung dieser Begriffe in einigen Datenquellen auftreten. Es ist möglich, dass Prävalenzen in einigen Fällen tendenziell überschätzt werden, da epidemiologische Studien im Allgemeinen auf Krankenhausdaten aus Regionen mit höherer Prävalenz basieren;

Datenpräsentation

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig.

Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben.

I kennzeichnet Inzidenzangaben.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

Bitte beachten Sie, dass wir hier lediglich einen Auszug von epidemiologischen Daten über seltene Krankheiten der Orphanet Datenbank zur Verfügung stellen. Derzeit sind 6089 seltene Krankheiten mit Prävalenzen oder Inzidenzen in der Orphanet-Datenbank annotiert. Bitte benutzen Sie Orphadata (www.orphadata.com), um auf die vollständigen Datensätze zuzugreifen.

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

Prävalenzen, Inzidenzen oder Anzahl publizierter Fälle sortiert nach Krankheiten (Alphabetische Liste)

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
488280	14q32-Duplikationssyndrom	Störung		33 Cases
314585	15q-Großwuchs-Syndrom	Störung		12 Cases
79154	2-Amino adipin-2-Oxo-Adipin-Azidurie	Störung		20 Cases
79157	2-Methylbutyryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	Störung		30 Cases
574	21q-Deletionssyndrom	Störung		50 Cases
369881	2p21-Mikrodeletionssyndrom ohne Cystinurie	Störung		2 Cases
35701	3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA-Synthase-Mangel	Störung		9 Cases
939	3-Hydroxy-Isobuttersäure-Krankheit	Störung		13 Cases
6	3-Methylcrotonyl-CoA-Carboxylase-Mangel, isolierter	Störung	2.65 BP*	
67046	3-Methylglutaconazidurie Typ 1	Störung		20 Cases
445038	3-Methylglutaconazidurie Typ 7	Störung		22 Cases
505208	3-Methylglutaconazidurie Typ 8	Störung		9 Cases
505216	3-Methylglutaconazidurie Typ 9	Störung		4 Cases
79351	3-Phosphoglycerat-Dehydrogenase-Mangel, infantile/juvenile Form	Subtyp der Störung		15 Cases
79350	3-Phosphoserin-Phosphatase-Mangel, infantile/juvenile Form	Subtyp der Störung		8 Cases
7	3C-Syndrom	Störung		25 Cases
2616	3M-Syndrom	Störung		200 Cases
293843	3MC-Syndrom	Störung		32 Cases
393	46,XX testikuläre Störung der Geschlechtsentwicklung	Störung	2.5 P	
8	47,XYY-Syndrom	Störung	50.0 BP*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
96263	48,XXXY-Syndrom	Störung	1.0 BP*	
10	48,XXYY-Syndrom	Störung	1.9 BP*	
99329	48,XYYY-Syndrom	Störung		10 Cases
96264	49,XXXXY-Syndrom	Störung	0.55 BP*	
261534	49,XXXYY-Syndrom	Störung		2 Cases
99330	49,XYYYY-Syndrom	Störung		8 Cases
289494	4H-Leukodystrophie	Störung		200 Cases
217064	5-Fluorouracil-Vergiftung	Störung	2.0 P*	
33572	5-Oxoprolinase-Mangel	Störung		8 Cases
96092	8p-Invertierte Duplikation/Deletion-Syndrom	Störung		60 Cases
439232	AApoAIV-Amyloidose	Störung		2 Cases
324723	ABeta-Amyloidose Typ Arktis	Subtyp der Störung		1 Family
324708	ABeta-Amyloidose Typ Iowa	Subtyp der Störung		2 Families
85446	ABeta2M-Amyloidose, Wild-Typ	Störung	4.5 P*	
314652	ABeta2M-Amyloidose, variante	Störung		5 Cases
324718	ABetaA21G-Amyloidose	Subtyp der Störung		2 Families
324703	ABetaL34V-Amyloidose	Subtyp der Störung		1 Family
100008	ACys-Amyloidose	Subtyp der Störung		9 Families
978	ADULT-Syndrom	Störung		50 Cases
442582	AH-Amyloidose	Störung		12 Cases
250977	AICA-Ribosidurie	Störung		4 Cases
90081	AIDS-Wasting-Syndrom	Störung	20.0 P*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
85443	AL-Amyloidose	Störung	5.127 <i>P</i>	
85443	AL-Amyloidose	Störung	5.5311 <i>P*</i>	
85443	AL-Amyloidose	Störung	1.044 <i>I</i>	
85443	AL-Amyloidose	Störung	1.1177 <i>I*</i>	
79327	ALG1-CDG	Störung		57 <i>Cases</i>
280071	ALG11-CDG	Störung		8 <i>Cases</i>
79324	ALG12-CDG	Störung		11 <i>Cases</i>
324422	ALG13-CDG	Störung		1 <i>Case</i>
79326	ALG2-CDG	Störung		1 <i>Case</i>
79321	ALG3-CDG	Störung		15 <i>Cases</i>
79320	ALG6-CDG	Störung		54 <i>Cases</i>
79325	ALG8-CDG	Störung		15 <i>Cases</i>
79328	ALG9-CDG	Störung		12 <i>Cases</i>
93561	ALys-Amyloidose	Subtyp der Störung		7 <i>Families</i>
157954	ANE-Syndrom	Störung		5 <i>Cases</i>
356996	ANK3-assoziierte Intelligenzminderung-Sprachstörung-Schlafstörung-Syndrom	Störung		5 <i>Cases</i>
1133	AREDYLD-Syndrom	Störung		3 <i>Cases</i>
401911	AXIN2-abhängige adenomatöse attenuierte familiäre Polyposis	Subtyp der Störung		4 <i>Families</i>
915	Aarskog-Scott-Syndrom	Störung	0.5 <i>BP*</i>	
916	Aase-Smith-Syndrom	Störung		10 <i>Cases</i>
100006	Abeta-Amyloidose vom holländischen Typ	Subtyp der Störung		250 <i>Cases</i>
14	Abetalipoproteinämie	Störung		100 <i>Cases</i>

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
920	Ablepharon-Makrostomie-Syndrom	Störung		16 Cases
921	Abruzzo-Erickson-Syndrom	Störung		4 Cases
1941	Absencen-Epilepsie, juvenile	Störung	7.5 I*	
90301	Acanthosis nigricans-Insulinresistenz-Muskelkrämpfe Akrenvergrößerung-Syndrom	Störung		5 Cases
48818	Aceruloplasminämie	Störung	0.09 P	
929	Achalasie - Mikrozephalie	Störung		7 Cases
930	Achalasie, idiopathische	Störung	8.0 P	
930	Achalasie, idiopathische	Störung	0.77 I	
15	Achondroplasie	Störung	4.73 BP	
15	Achondroplasie	Störung	3.62 BP*	
49382	Achromatopsie	Störung	2.7 P	
40366	Acitretin/Etretinat-Embryofetopathie	Störung		26 Cases
99901	Acyl-CoA-Dehydrogenase 9-Mangel	Störung		23 Cases
329942	Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel, multipler neonataler transienter	Störung		1 Case
2971	Acyl-CoA-Oxidase-Mangel, peroxisomaler	Störung		40 Cases
55881	Adamantinom	Störung	0.01 I*	
55881	Adamantinom	Störung	0.11	
974	Adams-Oliver-Syndrom	Störung		398 Cases
85138	Addison-Krankheit	Störung	12.5 P*	
2952	Adduzierte Daumen-Arthrogrypose-Syndrom Typ Christian	Störung		9 Cases
213772	Adenokarzinom der Cervix uteri	Störung	1.01 I*	
424991	Adenokarzinom der Gallenblase und extrahepatischen Gallengänge	Störung	2.62 I*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
424943	Adenokarzinom der Leber und intrahepatischen Gallengänge	Störung	0.412 <i>I*</i>	
424016	Adenokarzinom des Analkanals	Störung	0.253 <i>I*</i>	
104075	Adenokarzinom des Dünndarms	Störung	0.588 <i>I*</i>	
213504	Adenokarzinom des Ovars	Störung	5.97 <i>I*</i>	
99976	Adenokarzinom des Ösophagus	Störung	3.264 <i>I*</i>	
99976	Adenokarzinom des Ösophagus	Störung	0.7 <i>I</i>	
99976	Adenokarzinom des Ösophagus	Störung	5.55	
363478	Adenokarzinom, paratestikuläres	Störung	0.01	
45	Adenosinmonophosphat-Desaminase-Mangel	Störung		100 <i>Cases</i>
91127	Adenovirus-Infektion in Immununterdrückten Patienten	Störung	18.0 <i>P*</i>	
46	Adenylosuccinat-Lyase-Mangel	Störung		56 <i>Cases</i>
482601	Adenylosuccinat-Synthase ähnliche 1-abhängige distale Myopathie	Störung		19 <i>Cases</i>
1433	Aderhautatrophie-Alopezie-Syndrom	Störung		2 <i>Cases</i>
39044	Aderhautmelanom	Störung	0.5 <i>I*</i>	
39044	Aderhautmelanom	Störung	6.0	
88643	Adipositas - Kolitis - Hypothyreoidismus - Herzhypertrophie - Entwicklungsverzögerung	Störung		2 <i>Cases</i>
397615	Adipositas durch CEP19-Mangel	Subtyp der Störung		15 <i>Cases</i>
71528	Adipositas durch Prohormon-Konvertase I-Mangel	Subtyp der Störung		16 <i>Cases</i>
71526	Adipositas durch Proopiomelanocortin-Mangel	Subtyp der Störung		7 <i>Cases</i>
66628	Adipositas durch angeborenen Leptinmangel	Subtyp der Störung		30 <i>Cases</i>
1501	Adrenokortikales Karzinom	Störung	0.75 <i>P*</i>	
1501	Adrenokortikales Karzinom	Störung	0.03 <i>I*</i>	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
977	Adrenomyodystrophie	Störung		2 Cases
86875	Adulte T-Zell-Leukämie/Lymphom	Störung	3.0 P*	
2666	Adulte familiäre Nephronophthise-spastische Tetraparese-Syndrom	Störung		2 Cases
47	Agammaglobulinämie, X-chromosomale	Subtyp der Störung	0.1 P*	
47	Agammaglobulinämie, X-chromosomale	Subtyp der Störung	0.22 P	
33110	Agammaglobulinämie, autosomal-rezessive	Subtyp der Störung		100 Cases
229717	Agammaglobulinämie, isolierte	Störung	0.3 P	
83617	Agammaglobulinämie-Mikrozephalie-Kraniosynostose-schwere Dermatitis-Syndrom	Störung		3 Cases
85448	Agel-Amyloidose	Störung		475 Cases
511	Ahornsirup-Krankheit	Störung	0.67 BP	
51	Aicardi-Goutières-Syndrom	Störung	10.0 P*	
926	Akatalasämie	Störung	3.2 P*	
2008	Akro-kardio-faziales Syndrom	Störung		10 Cases
363665	Akro-osteolyse-keloid-ähnliche Läsionen-vorzeitige Alterung-Syndrom	Störung		5 Cases
85203	Akro-pektoriales Syndrom	Störung		25 Cases
958	Akro-reno-mandibuläres Syndrom	Störung		10 Cases
959	Akro-reno-okuläres Syndrom	Störung		20 Families
950	Akrodysostose	Störung		80 Cases
2956	Akrodysplasie - Skoliose	Störung		2 Cases
300373	Akrogigantismus, X-chromosomaler	Störung		33 Cases
36	Akrokallosal-Syndrom	Störung		38 Cases
963	Akromegalie	Störung	0.47 I	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten. P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
39	Akromelanose	Störung		10 Cases
971	Akrorenales Syndrom	Störung		20 Cases
221054	Akrozephalopolydaktylie	Störung		8 Cases
163696	Aktionsmyoklonus-Nierenversagen-Syndrom	Störung		38 Cases
397596	Aktivierendes PIK3-delta-Syndrom	Störung		250 Cases
363549	Akute Enzephalopathie mit biphasischen Krämpfen und spät reduzierter Diffusion	Störung		283 Cases
518	Akute Megakaryoblastenleukämie	Störung	0.02 I*	
86843	Akute Panmyelose mit Myelofibrose	Störung	0.06 I*	
98916	Akute demyelinisierende inflammatorische Polyradikuloneuropathie	Störung	3.1 P*	
293173	Akute generalisierte exanthematische Pustulose	Störung	0.3 I	
585867	Akute myeloblastische Leukämie mit t(9;22)(q34.1;q11.2)	Störung	4.0 I	
217563	Akute neonatale Atemnot durch SP-B-Mangel	Störung	0.067 BP	
90064	Akuter peripherer Arterienverschluss	Störung	16.0 P*	
70587	Akutes Atemnotsyndrom des Kindes	Störung	3.5 I*	
70587	Akutes Atemnotsyndrom des Kindes	Störung	20.0 P*	
217371	Akutes infantiles Leberversagen durch Synthesedefekt mtDNA-kodierter Proteine	Störung		32 Cases
370088	Akutes infantiles Leberversagen-multisystemische Beteiligung-Syndrom	Störung		6 Cases
466794	Akutes infantiles Leberversagen-zerebelläre Ataxie-periphere sensomotorische Neuropathie-Syndrom	Störung		3 Cases
52	Alagille-Syndrom	Störung	0.8 BP*	
404454	Alakrimie-Choreoathetose-Leberdysfunktion-Syndrom	Störung		8 Cases
319671	Alazami-Syndrom	Störung		10 Cases
998	Albinismus - Schwerhörigkeit	Störung		1 Family

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
999	Albinismus, kutaner, Hermelin-Phänotyp	Störung		6 Cases
352734	Albinismus, okulokutaner , Typ 1, minimal-pigmentierter	Subtyp der Störung		10 Cases
352731	Albinismus, okulokutaner, Typ 1	Störung	2.5 P	
352737	Albinismus, okulokutaner, Typ 1, temperaturempfindlicher	Subtyp der Störung		10 Cases
79431	Albinismus, okulokutaner, Typ 1A	Subtyp der Störung	1.3 P	
79434	Albinismus, okulokutaner, Typ 1B	Subtyp der Störung	1.3 P	
79432	Albinismus, okulokutaner, Typ 2	Störung	2.55 P	
79435	Albinismus, okulokutaner, Typ 4	Störung	1.0 P	
370091	Albinismus, okulokutaner, Typ 5	Störung		1 Family
370097	Albinismus, okulokutaner, Typ 6	Störung		1 Case
352745	Albinismus, okulokutaner, Typ 7	Störung		9 Cases
597733	Albinismus, okulokutaner, Typ 8	Störung		2 Cases
54	Albinismus, okulärer rezessiver X-chromosomaler	Störung	0.58 BP*	
502444	Alkalische Ceramidase 3-Mangel	Störung		2 Cases
59	Allan-Herndon-Dudley-Syndrom	Störung		320 Cases
544488	Allgemeine Entwicklungsverzögerung-Alopezie-Makrozephalie-Gesichtsdysmorphie-strukturelle Hirnanomalien-Syndrom	Störung		5 Cases
404476	Allgemeine Entwicklungsverzögerung-Lungenzysten-Großwuchs-Wilms-Tumor-Syndrom	Störung		2 Cases
73223	Allgemeine Entwicklungsverzögerung-Osteopenie-ektodermaler Defekt-Syndrom	Störung		3 Cases
488613	Allgemeine Entwicklungsverzögerung-neuroophthalmologische Anomalien-Krämpfe-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		26 Cases
853	Alloimmunthrombozytopenie, fetale und neonatale	Störung	39.6307 P	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
853	Alloimmunthrombozytopenie, fetale und neonatale	Störung	66.6667 <i>BP</i>	
700	Alopecia totalis	Störung	10.5 <i>P*</i>	
701	Alopecia universalis	Störung	25.0 <i>P*</i>	
1006	Alopezie mit Antikörper-Mangel	Störung		3 <i>Cases</i>
1008	Alopezie-Epilepsie-Pyorrhoe-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		12 <i>Cases</i>
2850	Alopezie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		15 <i>Families</i>
1014	Alopezie-Intelligenzminderung-hypergonadotroper Hypogonadismus-Syndrom	Störung		2 <i>Cases</i>
1005	Alopezie-Kontrakturen-Kleinwuchs-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		5 <i>Cases</i>
726	Alpers-Huttenlocher-Syndrom	Störung	0.7 <i>BP*</i>	
726	Alpers-Huttenlocher-Syndrom	Störung	0.07 <i>P*</i>	
60	Alpha-1-Antitrypsin-Mangel	Störung	20.0 <i>P*</i>	
79	Alpha-2 Antiplasmin-Mangel, kongenitaler	Störung		40 <i>Cases</i>
399058	Alpha-B Crystallin-abhängige spät beginnende Myopathie	Störung		17 <i>Cases</i>
280333	Alpha-Dystroglycan-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R16	Störung		1 <i>Case</i>
168612	Alpha-Fetoprotein-Mangel, kongenitaler	Störung		22 <i>Cases</i>
61	Alpha-Mannosidose	Störung	0.1 <i>P*</i>	
3137	Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel	Störung		20 <i>Cases</i>
79279	Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel Typ 1	Subtyp der Störung		10 <i>Cases</i>
79280	Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel Typ 2	Subtyp der Störung		10 <i>Cases</i>
79281	Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel Typ 3	Subtyp der Störung		10 <i>Cases</i>
100025	Alpha-Schwerkettenkrankheit	Subtyp der Störung		400 <i>Cases</i>
98791	Alpha-Thalassämie-Intelligenzminderung-Syndrom, gekoppelt an Chr. 16	Störung		20 <i>Cases</i>

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
847	Alpha-Thalassämie-X-chromosomale Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		200 Cases
231401	Alpha-Thalassämie-myelodysplastisches Syndrom	Störung		80 Cases
86818	Alport-Syndrom-Intelligenzminderung-Mittelgesichtshypoplasie-Elliptozytose-Syndrom	Störung		2 Families
64	Alström-Syndrom	Störung		950 Cases
280397	Alzheimer-ähnliche familiäre Prionkrankheit	Störung		2 Cases
1021	Amaurose-Hypertrichose-Syndrom	Störung		2 Cases
65	Amaurosis congenita Leber	Störung	2.5 BP	
65	Amaurosis congenita Leber	Störung	2.5 P	
1027	Amelie, autosomal-rezessive	Störung		3 Cases
1028	Amelo-onycho-hypohidrotisches Syndrom	Störung		2 Cases
1908	Aminopterin/Methotrexat-Embryopathie	Störung		17 Cases
314701	Amyloidose, primäre systemische	Subtyp der Störung	30.0 P*	
319635	Amyloidosis cutis dyschromica	Störung		27 Cases
803	Amyotrophe Lateralsklerose	Störung	2.2 I*	
803	Amyotrophe Lateralsklerose	Störung	3.85 P	
803	Amyotrophe Lateralsklerose	Störung	5.2 P*	
803	Amyotrophe Lateralsklerose	Störung	1.35 I	
357043	Amyotrophe Lateralsklerose Typ 4	Störung		70 Cases
67043	Amöbenkeratitis	Störung	1.0 P*	
1040	Anadysplasie, metaphysäre	Störung		27 Cases
86816	Analalbuminämie, kongenitale	Störung		50 Cases
228113	Analfistel	Störung	18.3 P*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
37553	Andersen-Tawil-Syndrom	Störung	0.1 I*	
99429	Androgen-Insensitivität, komplette	Störung	3.0 I*	
99429	Androgen-Insensitivität, komplette	Störung	0.83 P	
83620	Anendokrinose, enterische	Störung		7 Cases
1048	Anenzephalie/Exenzephalie, isolierte	Störung	35.0 BP*	
228277	Anetodermie, familiäre	Störung		12 Families
221142	Anetodermie, konfettiartige	Störung		2 Cases
284984	Aneurysma-Osteoarthritis-Syndrom	Störung		45 Cases
90065	Aneurysmatische Subarachnoidalblutung, erworbene	Störung	10.0 P*	
3319	Angeborene amegakaryozytäre Thrombozytopenie	Störung		100 Cases
294975	Angeborenes Fehlen des Ober- und Unterarms mit vorhandener Hand	Störung	0.62 BP	
72	Angelman-Syndrom	Störung	7.5 P	
72	Angelman-Syndrom	Störung	1.3 BP*	
1063	Angiom, büschelartiges	Störung		200 Cases
263413	Angiosarkom	Störung	0.02	
370039	Angorahaar-Naevus	Störung		2 Cases
468666	Anhidrose, generalisierte isolierte, mit normalen Schweißdrüsen	Störung		7 Cases
69088	Anhidrotische ektodermale Dysplasie-Immundefekt-Osteopetrose-Lymphödem-Syndrom	Störung		2 Cases
250923	Aniridie, isolierte	Störung	1.31 I*	
1068	Aniridie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		2 Cases
1064	Aniridie-Nierenagenesie-psychomotorische Retardierung-Syndrom	Störung		2 Cases
1069	Aniridie-Patellaaplasie-Syndrom	Störung		3 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
1067	Aniridie-Ptozis-Intelligenzminderung-familiäre Adipositas-Syndrom	Störung		3 Cases
1065	Aniridie-zerebelläre Ataxie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		22 Families
1070	Anisakiasis	Störung	0.32 /	
1074	Ankyloblepharon filiformis adnatum-Anus imperforatus-Syndrom	Subtyp der Störung		3 Families
141163	Ankylose, glossopalatine	Störung		30 Cases
254411	Annulärer atrophischer Lichen planus	Störung		10 Cases
399096	Anoctaminopathie, distale	Störung		24 Cases
3294	Anomalien der Fingerstrecksehnen	Störung		2 Cases
2487	Anomalien der unteren Extremitäten-Hypospadie-Syndrom	Störung		2 Cases
69125	Anonychie mit umschriebener Pigmentierung	Störung		3 Cases
79143	Anonychie, isolierte kongenitale	Störung		50 Cases
1094	Anonychie-Mikrozephalie-Syndrom	Störung		4 Cases
90390	Anonychie-Onychodystrophie-Syndrom	Subtyp der Störung		14 Cases
1104	Anophthalmie plus-Syndrom	Störung		17 Cases
1101	Anophthalmie-Megalokornea-Kardiopathie-Skelettanomalien-Syndrom	Störung		3 Cases
77298	Anophthalmie/Mikrophthalmie - Ösophagusatresie	Störung		30 Cases
88620	Anosmie, isolierte kongenitale	Störung		15 Cases
93976	Anotie	Störung	0.028 BP*	
398097	Anti-Phospholipid-Syndrom, neonatales	Störung		34 Cases
454710	Anti-p200-Pemphigoid	Störung		50 Cases
411593	Antiinsulinantikörper-Syndrom	Störung		404 Cases
375	Antikörper vermittelte Krankheit der	Störung	0.08 /*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	glomerulären Basalmembran			
375	Antikörper vermittelte Krankheit der glomerulären Basalmembran	Störung	0.2 <i>P*</i>	
81	Antisynthetase-Syndrom	Störung	3.5 <i>P</i>	
101096	Anämie, aregenerative	Störung	0.3312 <i>I</i>	
293825	Anämie, dyserythropoetische kongenitale, Typ IV	Störung		4 <i>Cases</i>
98870	Anämie, dyserythropoetische, kongenitale, Typ III	Störung		60 <i>Cases</i>
86817	Anämie, hämolytische durch Adenylat-Kinase-Mangel	Störung		7 <i>Families</i>
90030	Anämie, hämolytische durch Glutathion-Reduktase-Mangel	Störung		3 <i>Cases</i>
90031	Anämie, hämolytische, nicht-sphärozytäre durch Hexokinase-Mangel	Störung		17 <i>Families</i>
75564	Anämie, sideroachrestische, erworbene idiopathische	Störung	0.09 <i>I*</i>	
75563	Anämie, sideroblastische, X-chromosomale	Störung		200 <i>Cases</i>
1110	Aortenbogen-Anomalie-Gesichtsdysmorphie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		4 <i>Cases</i>
2299	Aortenbogenunterbrechung	Störung	0.3 <i>BP*</i>	
1457	Aortenisthmusstenose	Störung	35.6 <i>BP*</i>	
1456	Aortenisthmusstenose, atypische	Subtyp der Störung	0.17 <i>BP*</i>	
3193	Aortenstenose, supraavalvuläre	Störung	4.0 <i>BP*</i>	
3193	Aortenstenose, supraavalvuläre	Störung	13.3 <i>P*</i>	
3400	Aorto-ventrikulärer Tunnel	Störung		130 <i>Cases</i>
1112	Aphalangie-Hemivertebrae-urogenital-intestinale Dysgenese-Syndrom	Störung		3 <i>Cases</i>
1113	Aphalangie-Syndaktylie-Mikrozephalie-Syndrom	Störung		5 <i>Cases</i>
100070	Aphasie, nicht-flüssige progrediente	Störung	2.5 <i>P*</i>	
100070	Aphasie, nicht-flüssige progrediente	Störung	0.7 <i>I*</i>	
324540	Aphonie-Schwerhörigkeit-Retinadystrophie-	Störung		2 <i>Cases</i>

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	Bifid Hallux-Intelligenzminderung-Syndrom			
1114	Aplasia cutis congenita	Störung	10.0 <i>BP</i>	
1116	Aplasia cutis congenita mit intestinaler Lymphangiektasie	Störung		3 <i>Cases</i>
1117	Aplasia cutis congenita-Myopie-Syndrom	Störung		4 <i>Cases</i>
2926	Aplasie der Fingerstrecker mit Polyneuropathie	Störung		3 <i>Cases</i>
88	Aplastische Anämie, idiopathische	Störung	0.4 <i>P*</i>	
425	Apolipoprotein A-I-Mangel	Störung		30 <i>Families</i>
309020	Apolipoprotein CII-Mangel, familiärer	Subtyp der Störung		10 <i>Families</i>
1125	Apraxie, okulomotorische, Typ Cogan	Störung		50 <i>Cases</i>
1126	Aprosenzephalie mit zerebellärer Dysgenese	Störung		2 <i>Cases</i>
1130	Arachnodaktylie-Intelligenzminderung-Dysmorphie-Syndrom	Störung		3 <i>Cases</i>
1129	Arachnodaktylie-Ossifikationsstörungen-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		5 <i>Cases</i>
23	Argininbernsteinsäure-Krankheit	Störung	1.0 <i>P*</i>	
178345	Aromatase-Exzess-Syndrom	Störung		30 <i>Cases</i>
91	Aromatase-Mangel	Störung		38 <i>Cases</i>
35708	Aromatische-L-Aminosäuredecarboxylase-Mangel	Störung		140 <i>Cases</i>
1134	Arrhinie, isolierte	Störung		20 <i>Cases</i>
1135	Arrhinie-Choanalatresie-Mikrophthalmie-Syndrom	Störung		4 <i>Cases</i>
3342	Arterial-Tortuosity-Syndrom	Störung		102 <i>Cases</i>
1682	Arteriendissektion mit Lentiginose	Störung		4 <i>Cases</i>
51608	Arterienkalzifikation, generalisierte infantile	Störung		300 <i>Cases</i>
26137	Arteriitis temporalis, juvenile	Störung		20 <i>Cases</i>
85408	Arthritis, idiopathische juvenile polyartikuläre,	Störung	8.0 <i>P*</i>	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	Rheumafaktor-negative			
85435	Arthritis, idiopathische juvenile polyartikuläre, Rheumafaktor-positive	Störung	4.2 P*	
85438	Arthritis, idiopathische juvenile, Enthesitis-assoziierte	Störung	5.7 P*	
85410	Arthritis, idiopathische juvenile, oligoartikuläre	Störung	20.5 P*	
85414	Arthritis, idiopathische juvenile, systemische	Störung	3.1 P	
85414	Arthritis, idiopathische juvenile, systemische	Störung	0.6 I	
1485	Arthrogrypose - Hyperkeratose, letaler Typ	Störung		2 Cases
3200	Arthrogrypose mit ektodermaler Dysplasie und anderen Anomalien	Störung		2 Cases
251515	Arthrogrypose, distale, Typ 10	Störung		53 Cases
329457	Arthrogrypose, distale, Typ 5D	Störung		33 Cases
2697	Arthrogrypose-Nierenfunktionsstörung-Cholestase-Syndrom	Störung		100 Cases
53696	Arthrogrypose-anteriore Hornzellkrankheit-Syndrom	Störung		15 Cases
65720	Arthrogrypose-schwere Skoliose-Syndrom	Störung		2 Families
1144	Arthrogrypose-ähnliche Handanomalie mit sensorineuraler Schwerhörigkeit	Störung		1 Family
1143	Arthrogryposis multiplex congenita, neurogener Typ	Störung	4.3 BP*	
498693	Arthrogryposis multiplex congenita-Syndrom, autosomal-rezessives, nicht-letales, MYBPC1-assoziiertes	Störung		4 Cases
1150	Arthrogryposis multiplex congenita-Whistling-face-Syndrom	Störung		10 Cases
1253	Ascher-Syndrom	Störung		50 Cases
137686	Asherman-Syndrom	Störung	44.0 P*	
85175	Astley-Kendall-Dysplasie	Störung		5 Cases
251679	Astroblastom	Störung	0.02 I*	
251598	Astrozytom, protoplasmisches	Subtyp der Störung	0.01 I*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
100	Ataxia-Teleangiectasia	Störung	0.49 P*	
96	Ataxie mit Vitamin E-Mangel	Störung	0.33 P*	
459033	Ataxie mit okulomotorischer Apraxie Typ 4	Störung		12 Cases
1179	Ataxie mit tonischer Aufwärtsabweichung der Augen	Störung		12 Cases
88644	Ataxie, autosomal-rezessive, Typ Beauce	Störung		57 Cases
247815	Ataxie, autosomal-rezessive, durch PEX10-Mangel	Störung		6 Cases
139485	Ataxie, autosomal-rezessive, durch Ubiquinon-Mangel	Störung		31 Cases
79135	Ataxie, episodische, Typ 3	Störung		1 Family
79136	Ataxie, episodische, Typ 4	Störung		2 Families
211067	Ataxie, episodische, Typ 5	Störung		7 Cases
209967	Ataxie, episodische, Typ 6	Störung		4 Cases
209970	Ataxie, episodische, Typ 7	Störung		7 Cases
1186	Ataxie, infantile spinozerebelläre	Störung		29 Cases
85297	Ataxie, spinozerebelläre X-chromosomale, Typ 3	Störung		5 Cases
85292	Ataxie, spinozerebelläre X-chromosomale, Typ 4	Störung		1 Family
94124	Ataxie, spinozerebelläre mit axonaler Neuropathie, Typ 1	Störung		9 Cases
98755	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 1	Störung	1.5 P	
98767	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 11	Störung		51 Cases
98762	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 12	Störung		40 Families
98768	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 13	Störung		20 Cases
98763	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 14	Störung		20 Families
98769	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 15/16	Störung		80 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
98759	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 17	Störung		100 Families
98771	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 18	Störung		26 Cases
98772	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 19/22	Störung		12 Cases
98756	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 2	Störung	1.5 P	
101110	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 20	Störung		20 Cases
98773	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 21	Störung		35 Cases
101108	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 23	Störung		4 Families
101111	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 25	Störung		10 Cases
101112	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 26	Störung		1 Family
98764	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 27	Störung		30 Cases
208513	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 29	Störung		50 Cases
98757	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 3	Störung	1.5 P	
211017	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 30	Störung		6 Cases
217012	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 31	Störung		30 Families
276183	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 32	Störung		1 Family
1955	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 34	Störung		45 Cases
276193	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 35	Störung		28 Cases
276198	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 36	Störung		100 Families
363710	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 37	Störung		9 Cases
423296	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 38	Störung		4 Families
423275	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 40	Störung		5 Cases
458798	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 41	Störung		1 Case

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
458803	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 42	Störung		25 Cases
589527	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 45	Störung		7 Cases
589522	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 46	Störung		1 Family
98766	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 5	Störung		5 Families
314978	Ataxie, zerebelläre, nicht-progressive, X-chromosomale	Störung		3 Families
370022	Ataxie-Intelligenzminderung-okulomotorische Apraxie-zerebelläre Zysten-Syndrom	Störung		7 Cases
1184	Ataxie-Lichtempfindlichkeit-Kleinwuchs-Syndrom	Störung		2 Cases
1188	Ataxie-Schwerhörigkeit-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		8 Cases
448251	Ataxie-Taubheit-Syndrom, progressives, autosomal-rezessives	Störung		13 Cases
56304	Atelosteogenesis Typ II	Störung		25 Cases
56305	Atelosteogenesis Typ III	Störung		25 Cases
69739	Athabasken-Hirnstammdysgenesie-Syndrom	Störung		13 Cases
1192	Atherosklerose-Schwerhörigkeit-Diabetes-Epilepsie-Nephropathie-Syndrom	Störung		2 Cases
95713	Athyreose	Störung	3.5 P*	
1193	Atkin-Flaitz-Syndrom	Störung		14 Cases
1195	Atransferrinämie, kongenitale	Störung		16 Cases
1352	Atrioventrikulärer Defekt-Blepharophimose-Radial-und Analdefekt-Syndrom	Störung		2 Cases
1329	Atrioventrikulärer Septumdefekt, kompletter	Störung	20.0 BP*	
1330	Atrioventrikulärer Septumdefekt, partieller	Störung	20.0 BP*	
1330	Atrioventrikulärer Septumdefekt, partieller	Störung	30.0 P*	
1479	Atriumseptumdefekt mit atrio-ventrikulären Reizleitungsstörungen	Störung		11 Cases
414	Atrophia gyrata der Chorioidea und Retina	Störung		200 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
75373	Atrophie, bifokale chorioretinale progressive	Störung		2 Families
140933	Atrophoderma, lineares, Typ Moulin	Störung		30 Cases
238523	Atypische Hypotonie-Cystinurie-Syndrom	Störung		2 Cases
544628	Atypisches Fanconi-Syndrom-neonataler Hyperinsulinismus-Syndrom	Störung		7 Cases
542585	Auditorische Neuropathie-Optikusatrophie-Syndrom	Störung		8 Cases
3172	Augenbrauen, verdoppelte - Syndaktylie	Störung		3 Cases
114	Aurikulo-Osteo-Dysplasie	Störung		2 Families
137888	Aurikulo-kondyläres Syndrom	Störung		50 Cases
308410	Autismus-Epilepsie-Syndrom durch Verzweigtketten-Ketosäuredehydrogenase-Kinase-Mangel	Störung		5 Families
352490	Autismus-Spektrum-Störung durch AUTS-Mangel	Störung		60 Cases
370943	Autismus-Spektrum-Störung-Epilepsie-Arthrogrypose-Syndrom	Störung		8 Cases
275523	Autoimmun-lymphoproliferative Krankheit vom Typ Dianzani	Störung		30 Cases
3261	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom	Störung		500 Cases
436159	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom durch CTLA4-Haploinsuffizienz	Störung		17 Cases
275517	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom mit rezidivierenden Infekten	Störung		1 Family
391487	Autoimmune Enteropathie und Endokrinopathie-Empfänglichkeit für chronische Infektionen-Syndrom	Störung		5 Cases
420789	Autoimmune Enzephalopathie mit Parasomnie und obstruktiver Schlafapnoe	Störung		10 Cases
444092	Autoimmune interstitielle Lungenerkrankung-Arthritis-Syndrom	Störung		5 Families
228426	Autoimmunkrankheit, multisystemische syndromale, durch Itch-Mangel	Störung		10 Cases
324530	Autoinflammation mit PLCG2-assoziiertem Antikörper-Mangel und Immundysregulation	Störung		2 Cases
329173	Autoinflammatorisches Syndrom mit pyogener Bakterieninfektion und Amylopektinose	Störung		5 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
314399	Autosomal-dominante Aplasie und Myelodysplasie	Störung		6 Cases
457193	Autosomal-dominante Intelligenzminderung-kraniofaziale Anomalien-Herzfehler-Syndrom	Störung		76 Cases
440354	Autosomal-dominante Myopie-Mittelgesichtsrücklage-sensorineuraler Hörverlust-rhizomele Dysplasie-Syndrom	Störung		1 Family
319581	Autosomal-dominante Suszeptibilität für Mykobakterien durch partiellen IFN-gamma-R1-Defekt	Störung		68 Cases
319589	Autosomal-dominante Suszeptibilität für Mykobakterien durch partiellen IFN-gamma-R2-Defekt	Störung		2 Cases
466806	Autosomal-dominante Thrombozytopenie mit Defekt der Plättchensekretion	Störung		4 Families
476093	Autosomal-dominante distale axonale motorische Neuropathie-myofibrilläre Myopathie-Syndrom	Störung		8 Cases
402003	Autosomal-dominante fokale nicht-epidermolytische Palmoplantarkeratose mit Blasenbildungen an den Füßen	Störung		21 Cases
457050	Autosomal-dominante mitochondriale Myopathie mit Belastungsintoleranz	Störung		15 Cases
476119	Autosomal-dominante präaxiale Polydaktylie mit Hypertrichose des oberen Rückens	Störung		1 Family
519388	Autosomal-rezessive Dysgenese des vorderen Augensegmentes	Störung		8 Cases
314572	Autosomal-rezessive Leukoenzephalopathie-ischämischer Schlaganfall-Retinitis pigmentosa-Syndrom	Störung		3 Cases
319569	Autosomal-rezessive Suszeptibilität für Mykobakterien durch partiellen IFN-gamma-R1-Defekt	Störung		18 Cases
319574	Autosomal-rezessive Suszeptibilität für Mykobakterien durch partiellen IFN-gamma-R2-Defekt	Störung		6 Cases
521411	Autosomal-rezessive axonale Charcot-Marie-Tooth-Krankheit durch Defekt im Kupfermetabolismus	Störung		2 Cases
506353	Autosomal-rezessive komplexe spastische Paraplegie durch Störung im Kennedy-Stoffwechselweg	Störung		4 Cases
324262	Autosomal-rezessive kongenitale zerebelläre Ataxie durch MGLUR1-Mangel	Subtyp der Störung		10 Cases
538096	Autosomal-rezessive letale neonatale axonale	Störung		13 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	sensorimotorische Polyneuropathie			
314603	Autosomal-rezessive spastische Ataxie mit Leukoenzephalopathie	Störung		54 Cases
254343	Autosomal-rezessive spastische Ataxie-Optikusatrophy-Dysarthrie-Syndrom	Störung		6 Cases
95433	Autosomal-rezessive spinozerebelläre Ataxie-Blindheit-Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung		3 Families
284289	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie mit Beginn im Erwachsenenalter	Störung		14 Cases
95434	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie-Bewegungsstörungen-Syndrom	Störung		27 Cases
404499	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie-Epilepsie-Intelligenzminderung-Syndrom durch RUBCN-Mangel	Störung		2 Cases
404493	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie-Epilepsie-Intelligenzminderung-Syndrom durch TUD-Mangel	Störung		3 Cases
363429	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie-Pyramidenbahnzeichen-Nystagmus-okulomotorische Apraxie-Syndrom	Störung		17 Cases
437552	Autosomal-rezessiver primärer Immundefekt mit defekter spontaner natürlicher Killer-Zellen-Zytotoxizität	Störung		3 Cases
2463	Autosomal-rezessives Syndrom des marfanoiden Habitus mit Intelligenzminderung	Störung		4 Cases
782	Axenfeld-Rieger-Syndrom	Störung	0.5 P*	
324442	Axonale Neuropathie mit Neuromyotonie, autosomal-rezessiv	Störung		33 Families
1272	Aymé-Gripp-Syndrom	Störung		18 Cases
314889	Azidose, renale tubuläre, proximale, autosomal-dominante Form	Subtyp der Störung		1 Family
424046	Azinuszellkarzinom des Pankreas	Störung	0.029 I*	
300324	B-Zell Lymphozytose, persistente polyklonale	Störung		154 Cases
567502	B-Zell-Immundefekt-Extremitätenanomalien-urogenitale Fehlbildungen-Syndrom	Störung		10 Cases
67038	B-Zell-Leukämie, chronische lymphatische	Störung	48.0 P*	
98838	B-Zell-Lymphom, großzelliges, primär mediastinales	Störung	5.0 P*	
86852	B-Zell-Prolymphozytenleukämie	Störung	0.05 I*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
79332	B4GALT1-CDG	Störung		1 Case
75496	B4GALT7-assoziiertes spondylodysplastisches Ehlers-Danlos-Syndrom	Subtyp der Störung		34 Cases
464336	BENTA-Krankheit	Störung		8 Cases
363454	BICD2-assoziierte proximale spinale Muskelatrophie mit Beginn im Kindesalter, autosomal-dominant	Subtyp der Störung		60 Cases
217266	BNAR-Syndrom	Störung		9 Families
107	BOR-Syndrom	Störung	2.5 P	
85284	BRESEK-Syndrom	Störung		5 Cases
352577	Bainbridge-Ropers-Syndrom	Störung		77 Cases
139471	Bakrania-Ragge-Syndrom	Störung		2 Families
1225	Baller-Gerold-Syndrom	Störung		40 Cases
1226	Bamforth-Lazarus-Syndrom	Störung		8 Cases
1227	Bangstad-Syndrom	Störung		2 Cases
1228	Banki-Syndrom	Störung		1 Family
2995	Baraitser-Winter zerebro-fronto-faziales Syndrom	Störung		60 Cases
1231	Barber-Say-Syndrom	Störung		16 Cases
110	Bardet-Biedl-Syndrom	Störung	0.5 BP*	
111	Barth-Syndrom	Störung	0.22 P*	
1234	Bartsocas-Papas-Syndrom	Störung		24 Cases
112	Bartter-Syndrom	Störung	0.1 I*	
570371	Bartter-Syndrom Typ 5	Subtyp der Störung		15 Cases
497906	Basalgangliendegeneration-Syndrom mit Beginn im Kindesalter	Störung		4 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
464738	Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef-Syndrom	Störung		22 Cases
100976	Bathing-suit-Ichthyose	Störung		20 Cases
113	Bazex-Dupré-Christol-Syndrom	Störung		143 Cases
166113	Bazex-Syndrom	Störung		145 Cases
329984	Becherzellkarzinoid	Subtyp der Störung	0.025 /	
2839	Becken-Schulter-Dysplasie	Störung		10 Cases
116	Beckwith-Wiedemann-Syndrom	Störung	3.5 BP*	
1237	Beemer-Ertbruggen-Syndrom	Störung		2 Cases
476102	Behçet-ähnliche Krankheit des Kindes, hereditäre	Störung		13 Cases
1241	Bencze-Syndrom	Störung		2 Families
1949	Benigne familiäre Neugeborenenepilepsie	Störung		100 Families
209973	Benigne nächtliche alternierende Hemiplegie im Kindesalter	Störung		12 Cases
274	Bernard-Soulier-Syndrom	Störung		100 Cases
139455	Bestrophinopathie, autosomal-rezessive	Störung		20 Cases
324713	Beta-Amyloidose vom Italienischen Typ	Subtyp der Störung		7 Families
118	Beta-Mannosidose	Störung	0.14 BP*	
1035	Beta-Mercaptolaktat-Cystein Disulfidurie	Störung		1 Case
119	Beta-Sarkoglykan-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R4	Störung	0.1 P*	
848	Beta-Thalassämie	Störung	1.0 /	
848	Beta-Thalassämie	Störung	10.0 I*	
65287	Beta-Ureidopropionase-Mangel	Störung		5 Cases
329284	Beta-propeller-Protein-assoziierte Neurodegeneration	Störung		68 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
1516	Bilaterale Lambdoid- und Sagittalsynostose, nicht-syndromale	Störung		14 Cases
140963	Bilaterale Mikrotie-Schwerhörigkeit-Gaumenspalte-Syndrom	Störung		3 Families
424982	Biliäres Zystadenokarzinom der Leber	Störung	0.002 /*	
300284	Bindegewebskrankheit durch Lysyl-Hydroxylase 3-Mangel	Störung		2 Cases
79241	Biotinidase-Mangel	Störung	1.6 BP	
79241	Biotinidase-Mangel	Störung	1.6 P*	
364198	Bipartite Talus	Störung		23 Cases
166108	Birk-Barel-Syndrom	Störung		1 Family
122	Birt-Hogg-Dubé-Syndrom	Störung	0.5 P*	
123	Björnstad-Syndrom	Störung		33 Cases
93930	Blasenekstrophie	Subtyp der Störung	3.05 BP	
86870	Blastische plasmazytoide dendritische Zell-Neoplasie	Störung	12.0 P*	
16	Blauzapfenmonochromasie	Störung	1.0 BP	
16	Blauzapfenmonochromasie	Störung	1.0 P	
330015	Bleivergiftung	Störung	2.3 P*	
1997	Blepharo-cheilo-dentales Syndrom	Störung		55 Cases
1252	Blepharo-naso-faziales Syndrom	Störung		3 Families
2728	Blepharophimose-Intelligenzminderung-Syndrom Typ Ohdo	Störung		30 Cases
3047	Blepharophimose-Intelligenzminderung-Syndrom Typ SBBYS	Störung		122 Cases
597746	Blepharophimose-Intelligenzminderung-Syndrom, Typ SBBYS/genitopatellares Überlappungs-Syndrom	Störung		122 Cases
2057	Blepharophimose-Ptosis-Esotropie-Syndaktylie-Kleinwuchs-Syndrom	Störung		6 Cases
1259	Blepharoptose - Myopie - Linsenektopie	Störung		3 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
171844	Blindheit-Skoliose-Arachnodaktylie-Syndrom	Störung		4 Cases
125	Bloom-Syndrom	Störung		300 Cases
1059	Blue rubber bleb-Naevus	Störung		200 Cases
36355	Blutgerinnungsstörung durch P2Y12-Defekt	Störung		14 Cases
420566	Blutungskrankheit durch CalDAG-GEFI-Mangel	Störung		3 Cases
477787	Blutungskrankheit mit assoziiertem Mangel der zytosolischen Phospholipase-A2 alpha	Störung		2 Cases
217008	Bockenheimer-Syndrom	Störung		40 Cases
97297	Bohring-Opitz-Syndrom	Störung		46 Cases
603689	Bohring-Opitz-ähnliches Syndrom, KLHL7-assoziiertes	Störung		12 Cases
1261	Bonneman-Meinecke-Reich-Syndrom	Störung		4 Cases
1262	Book-Syndrom	Störung		26 Cases
1263	Boomerang-Dysplasie	Störung		10 Cases
127	Borjeson-Forssman-Lehmann-Syndrom	Störung		50 Cases
69737	Bosley-Salih-Alorainy-Syndrom	Störung		16 Cases
1267	Botulismus	Störung	0.022 /*	
228371	Botulismus, ernährungsbedingter	Subtyp der Störung	0.1 /*	
254509	Botulismus, iatrogener	Subtyp der Störung		180 Cases
254504	Botulismus, inhalativer	Subtyp der Störung		10 Cases
178487	Botulismus, intestinaler, adulter	Subtyp der Störung		19 Cases
1270	Bowen-Conradi-Syndrom	Störung		60 Cases
1275	Brachydaktylie - Ellenbogen-/Handgelenk-Dysplasie	Störung		4 Families
1246	Brachydaktylie - Nystagmus - zerebelläre Ataxie	Störung		1 Family

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
93382	Brachydaktylie A6	Störung		7 Cases
93397	Brachydaktylie Typ A7	Störung		1 Family
2946	Brachydaktylie mit langem Daumen	Störung		4 Cases
1277	Brachydaktylie, mesomele, mit mentaler Retardierung und Herzfehlern	Störung		2 Cases
166035	Brachydaktylie-Kleinwuchs-Retinitis pigmentosa-Syndrom	Störung		12 Cases
93409	Brachydaktylie-Syndaktylie Typ Zhao	Störung		2 Families
1276	Brachydaktylie-arterielle Hypertension-Syndrom	Störung		10 Families
1292	Brachymorphie-Onychodysplasie-Dysphalangie-Syndrom	Störung		9 Cases
93302	Brachyolmie Typ 2	Störung		4 Families
448242	Brachyolmie, autosomal-rezessive	Störung		20 Cases
1295	Brachytelephalangie mit Dysmorphien und Kallmann-Syndrom	Störung		2 Cases
52047	Braddock-Syndrom	Störung		2 Cases
75374	Bradyopsie	Störung		5 Cases
1297	Branchio-okulo-faziales Syndrom	Störung		150 Cases
1299	Branchio-skeleto-genitales Syndrom	Störung		7 Cases
50815	Branchiogene Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung		5 Cases
90354	Brittle-Cornea-Syndrom	Störung		65 Cases
70573	Bronchialkarzinom, kleinzelliges	Störung	12.0 P*	
79493	Brooke-Spiegler-Syndrom	Störung		100 Cases
1304	Brucellose	Störung	0.09 I*	
2771	Bruck-Syndrom	Störung		60 Cases
130	Brugada-Syndrom	Störung	20.0 P*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
131	Budd-Chiari-Syndrom	Störung	1.5 <i>P*</i>	
131	Budd-Chiari-Syndrom	Störung	1.1 <i>P</i>	
131	Budd-Chiari-Syndrom	Störung	0.1 <i>I</i>	
36258	Buerger-Krankheit	Störung	16.0 <i>P</i>	
36258	Buerger-Krankheit	Störung	10.0 <i>P*</i>	
543	Burkitt-Lymphom	Störung	0.17 <i>I*</i>	
1200	Burn-McKeown-Syndrom	Störung		20 <i>Families</i>
1308	C-Syndrom	Störung	0.11 <i>P*</i>	
135	CACH-Syndrom	Störung		148 <i>Cases</i>
448010	CAD-CDG	Störung		1 <i>Case</i>
369942	CADDS	Störung		4 <i>Cases</i>
83472	CAMOS-Syndrom	Störung		5 <i>Cases</i>
71279	CANOMAD-Syndrom	Störung		100 <i>Cases</i>
468684	CCDC115-CDG	Störung		8 <i>Cases</i>
600668	CCNK-abhängige neurologische Entwicklungsstörung-schwere Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung		4 <i>Cases</i>
169464	CD59-Mangel, primärer	Störung		6 <i>Cases</i>
566067	CEBPE-assoziierte Autoinflammation-Immundefekt- neutrophile Funktionsstörung-Syndrom	Störung		4 <i>Cases</i>
66631	CEDNIK-Syndrom	Störung		13 <i>Cases</i>
569816	CELSR1-assoziiertes spät-einsetzendes primäres Lymphödem	Störung		11 <i>Cases</i>
138	CHARGE-Syndrom	Störung	6.5 <i>BP</i>	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
138	CHARGE-Syndrom	Störung	9.0 P*	
599082	CHD3-abhängige Sprach-/Entwicklungsverzögerung-Intelligenzminderung-Sehstörungen-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung		60 Cases
139	CHILD-Syndrom	Störung		60 Cases
3474	CHIME-Syndrom	Störung		8 Cases
263463	CHST3-assozierte Skelettdysplasie	Störung		2 Families
251383	CK-Syndrom	Störung		24 Cases
168984	CLAPO-Syndrom	Störung		6 Cases
485350	CLCN4-assoziertes X-chromosomales Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		38 Cases
284448	CLIPPERS	Störung		50 Cases
140944	CLOVE-Syndrom	Störung		150 Cases
163681	CNTNAP2-assozierte entwicklungsbedingte und epileptische Enzephalopathie	Störung		28 Cases
397725	COASY-Protein-assozierte Neurodegeneration	Störung		2 Cases
1458	CODAS-Syndrom	Störung		12 Cases
1466	COFS-Syndrom	Subtyp der Störung		20 Cases
263508	COG1-CDG	Störung		3 Cases
435934	COG2-CDG	Störung		1 Case
263501	COG4-CDG	Störung		2 Cases
263487	COG5-CDG	Störung		9 Cases
464443	COG6-CGD	Störung		10 Cases
79333	COG7-CDG	Störung		8 Cases
95428	COG8-CDG	Störung		2 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
1310	Caffey-Krankheit	Störung		100 Cases
565909	Calpain 3-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie D4	Störung		47 Cases
267	Calpain-3-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R1	Störung	1.0 P*	
1328	Camurati-Engelmann-Syndrom	Störung		300 Cases
141	Canavan-Krankheit	Störung	1.0 BP	
1335	Cantrell-Pentalogie	Störung	0.55 BP*	
1335	Cantrell-Pentalogie	Störung	0.67 BP	
171881	Cap-Myopathie	Störung		21 Cases
188	Capillary-Leak-Syndrom, systemisches	Störung		150 Cases
1358	Carey-Fineman-Ziter-Syndrom	Störung		20 Cases
1359	Carney-Komplex	Störung		750 Cases
319340	Carney-Komplex-Trismus-Pseudokamptodaktylie-Syndrom	Störung		3 Families
97286	Carney-Stratakis-Syndrom	Störung		20 Families
139411	Carney-Trias (Triade)	Störung		150 Cases
159	Carnitin-Acylcarnitin-Translokase-Mangel	Störung		60 Cases
158	Carnitin-Mangel, primärer systemischer	Störung	3.2 BP*	
156	Carnitin-Palmitoyl-Transferase IA-Mangel	Störung		60 Cases
157	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel	Störung		300 Cases
157	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel	Störung	1.0 P*	
228302	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel, myopathische Form	Subtyp der Störung		300 Cases
228308	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel, neonatale Form	Subtyp der Störung		20 Families
228305	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel, schwere infantile Form	Subtyp der Störung		30 Families

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
1361	Carnosinase-Mangel	Störung		24 Cases
1361	Carnosinase-Mangel	Störung	0.2 BP	
53035	Caroli-Krankheit	Störung	0.1 /	
65759	Carpenter-Syndrom	Störung		70 Cases
65282	Carvajal-Syndrom	Störung		7 Cases
1388	Catel-Manzke-Syndrom	Störung		33 Cases
3258	Cenani-Lenz-Syndaktylie	Störung		30 Cases
169079	Cernunnos/XLF-Mangel	Störung		5 Cases
168486	Ceroid-Lipofuszinose, neuronale, kongenitale	Störung		10 Cases
46627	Char-Syndrom	Störung		109 Cases
495274	Charcot-Marie-Tooth Krankheit Typ 2T	Störung		10 Cases
101101	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2B2	Störung		1 Family
228374	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2B5	Störung		4 Cases
101102	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2H	Störung		13 Cases
397968	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2R	Störung		1 Case
443073	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2S	Störung		35 Cases
99955	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4B1	Störung		11 Families
363981	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4B3	Störung		3 Cases
99954	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4H	Störung		15 Cases
139515	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4J	Störung		18 Cases
101076	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 2	Störung		5 Cases
101077	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 3	Störung		4 Families

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
101078	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 4	Störung		7 Cases
99014	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 5	Störung		9 Cases
352675	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 6	Störung		8 Cases
487814	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch DGAT2-Genmutation	Störung		2 Cases
497757	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch MME-Genmutation	Störung		19 Cases
435819	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch TFG-Genmutation	Störung		2 Cases
401964	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, mit Riesen-Axonen	Störung		2 Families
99946	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2A1	Störung		1 Family
99938	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2D	Störung		44 Cases
521414	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2DD	Störung		51 Cases
99940	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2F	Störung		5 Families
99941	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2G	Störung		1 Family
99944	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2K	Störung		30 Cases
99945	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2L	Störung		1 Family
228179	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2M	Störung		20 Cases
228174	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2N	Störung		28 Cases
300319	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2P	Störung		18 Cases
329258	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2Q	Störung		8 Cases
397735	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2U	Störung		2 Cases
447964	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2V	Störung		21 Cases
488333	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2W	Störung		24 Cases
435387	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2Y	Störung		7 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
466768	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2Z	Störung		21 Cases
100043	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ A	Störung		20 Cases
100044	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ B	Störung		37 Cases
100045	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ C	Störung		35 Cases
100046	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ D	Störung		12 Cases
93114	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ E	Störung		21 Cases
443950	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, Typ 2, DNAJB2-assoziierte	Störung		2 Cases
466775	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, Typ 2X	Störung		29 Cases
217055	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediäre, Typ A	Störung		8 Families
254334	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediäre, Typ B	Störung		1 Case
369867	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediäre, Typ C	Störung		3 Cases
435998	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediäre, Typ D	Störung		4 Cases
352670	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, dominant-intermediäre, Typ F	Störung		8 Cases
324585	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, dominant-intermediäre, mit neuropathischem Schmerz	Störung		9 Cases
90103	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit-Schwerhörigkeit-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		7 Cases
1406	Charlie M-Syndrom	Störung		4 Cases
1221	Cheilitis glandularis	Störung		100 Cases
184	Cherubismus	Störung		300 Cases
324625	Chikungunyafieber	Störung	0.12 /*	
90280	Chilblain-Lupus	Störung		70 Cases
481662	Chilblain-Lupus, familiärer	Störung		10 Families
137914	Choanalatresie	Störung	8.6 BP*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
589856	Choanalatresie-Athelie-Hypothyreose-verzögerte Pubertät-Kleinwuchs-Syndrom	Störung		18 Cases
70567	Cholangiokarzinom	Störung	4.2 I	
70567	Cholangiokarzinom	Störung	4.0 I*	
70567	Cholangiokarzinom	Störung	2.1 P	
300552	Cholangitis und Pankreatitis, folliculäre	Störung		5 Cases
186	Cholangitis, primär biliäre	Störung	2.57 I*	
186	Cholangitis, primär biliäre	Störung	3.0 I	
186	Cholangitis, primär biliäre	Störung	21.05 P	
186	Cholangitis, primär biliäre	Störung	25.0 P*	
480491	Cholestase, familiäre intrahepatische progressive, MYO5B-abhängige	Subtyp der Störung		5 Cases
480483	Cholestase, intrahepatische progressive, familiäre, Typ 4	Subtyp der Störung		14 Cases
480476	Cholestase, intrahepatische progressive, familiäre, Typ 5	Subtyp der Störung		4 Cases
1414	Cholestase-Lymphödem-Syndrom	Störung		47 Cases
79347	Chondrodysplasia punctata Typ Toriello	Störung		3 Cases
35173	Chondrodysplasia punctata, X-chromosomal-dominante	Störung	0.25 BP*	
468717	Chondrodysplasia punctata, rhizomele, Typ 5	Subtyp der Störung		4 Cases
177	Chondrodysplasia punctata, rhizomeler Typ	Störung	0.7 BP*	
50945	Chondrodysplasie Typ Blomstrand	Störung		13 Cases
280586	Chondrodysplasie mit Gelenkkontrakturen, gPAPP-Typ	Störung		4 Cases
163966	Chondrodysplasie, X-chromosomal-dominante, Typ Chassaing-Lacombe	Störung		10 Cases
1423	Chondrodysplasie, letale, rezessive	Störung		4 Cases
33067	Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Jansen	Störung		16 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
166038	Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Kaitila	Störung		2 Cases
2501	Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Spahr	Störung		18 Cases
1422	Chondrodysplasie-Störung der Geschlechtsentwicklung-Syndrom	Störung		2 Cases
319195	Chondroektodermale Dysplasie mit Nachtblindheit	Störung		4 Cases
404507	Chondromyxoidfibrom	Störung		50 Cases
55880	Chondrosarkom	Störung	0.24 I*	
55880	Chondrosarkom	Störung	3.55	
209916	Chondrosarkom, extraskelettales myxoides	Störung	0.2 P*	
98934	Chorea Huntington-ähnliche Krankheit 2	Störung		50 Families
401901	Chorea Huntington-ähnliches Syndrom durch C9ORF72-Expansionen	Störung		10 Cases
180	Chorioideremie	Störung	2.0 P*	
86813	Chorioretinale Degeneration, helikoid-peripapilläre	Störung		100 Cases
179	Chorioretinopathie Typ Birdshot	Störung	0.35 P	
251899	Choroid-Plexuskarzinom	Störung	0.01 I*	
251899	Choroid-Plexuskarzinom	Störung	0.35	
1646	Chromosom Y-Deletion, partielle	Störung	20.8 P	
1646	Chromosom Y-Deletion, partielle	Störung	20.0 P*	
2932	Chronische inflammatorische demyelinisierende Polyneuropathie	Störung	3.7 P*	
324964	Chronische nicht-bakterielle Osteomyelitis/rezidivierende multifokale Osteomyelitis	Störung	0.3 P	
324964	Chronische nicht-bakterielle Osteomyelitis/rezidivierende multifokale Osteomyelitis	Störung	2.5 I	
70591	Chronische thromboembolische pulmonale Hypertonie	Störung	4.2 I*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
314597	Chudley-McCullough-Syndrom	Störung		25 Cases
71	Chylomikronen-Retentions-Krankheit	Störung		55 Cases
444490	Chylomikronämie-Syndrom, familiäres	Störung	0.97 P*	
167	Chédiak-Higashi-Syndrom	Störung		500 Cases
352723	Chédiak-Higashi-Syndrom, attenuiertes	Störung		100 Cases
600731	Clark-Baraitser-Syndrom	Störung		8 Cases
1453	Cleido-rhizomeles Syndrom	Störung		2 Cases
352682	Cobblestone-Lissenzephalie ohne muskuläre oder okuläre Beteiligung	Störung		6 Cases
191	Cockayne-Syndrom	Störung	0.5 I*	
191	Cockayne-Syndrom	Störung	0.2 BP*	
192	Coffin-Lowry-Syndrom	Störung	1.5 P	
192	Coffin-Lowry-Syndrom	Störung	1.5 P*	
1465	Coffin-Siris-Syndrom	Störung		190 Cases
1467	Cogan-Syndrom	Störung		300 Cases
193	Cohen-Syndrom	Störung		200 Cases
2050	Cole-Carpenter-Syndrom	Störung		3 Cases
309108	Colipase-Mangel	Störung		2 Cases
420794	Cono-spondyläre Dysplasie	Störung		3 Cases
1487	Cooks-Syndrom	Störung		12 Cases
1488	Cooper-Jabs-Syndrom	Störung		2 Cases
199	Cornelia de Lange-Syndrom	Störung	1.24 BP*	
459074	Corpus callosum-Agenesie-Makrozephalie-Hypertelorismus-Syndrom	Störung		4 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
1497	Corpus callosum-Dysgenese, komplizierte, X-chromosomale	Subtyp der Störung		11 Cases
52055	Corpus-callosum-Agenesie-Intelligenzminderung-Kolobom-Mikrognathie-Syndrom	Störung		2 Cases
3071	Costello-Syndrom	Störung		300 Cases
1508	Coxo-aurikuläres Syndrom	Störung		4 Cases
1512	Crane-Heise-Syndrom	Störung		9 Cases
204	Creutzfeldt-Jakob-Krankheit, sporadische	Störung	0.088 P	
204	Creutzfeldt-Jakob-Krankheit, sporadische	Störung	0.118 I	
205	Crigler-Najjar-Syndrom	Störung	0.1 BP*	
205	Crigler-Najjar-Syndrom	Störung	1.0 P*	
1545	Crisponi-Syndrom	Störung		30 Cases
1461	Criss-Cross-Herz	Störung	0.8 BP*	
2930	Cronkhite-Canada-Syndrom	Störung		500 Cases
207	Crouzon-Syndrom	Störung	0.9 BP*	
93262	Crouzon-Syndrom - Acanthosis nigricans	Störung	0.1 BP	
1552	Currarino-Syndrom	Störung	1.0 P*	
1553	Curry-Jones-Syndrom	Störung		9 Cases
96253	Cushing-Krankheit	Störung	4.0 P*	
96253	Cushing-Krankheit	Störung	0.2 I*	
189427	Cushing-Syndrom durch bilaterale makronoduläre Nebennierenhyperplasie	Störung	0.08 P*	
1555	Cutis gyrata-Acanthosis nigricans-Kraniosynostose-Syndrom	Störung		12 Cases
221145	Cutis laxa mit schweren Lungen-, Magen-, Darm- und Harnwegs-Anomalien	Störung		21 Cases
90348	Cutis laxa, autosomal-dominante	Störung		50 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten. P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
90349	Cutis laxa, autosomal-rezessive, Typ 1	Störung		60 Cases
171719	Cutis laxa-marfanoides Syndrom	Störung		18 Cases
1556	Cutis marmorata teleangiectatica congenita	Störung		300 Cases
213	Cystinose	Störung	0.75 BP	
213	Cystinose	Störung	1.5 P*	
213	Cystinose	Störung	0.5 BP*	
2437	Czeizel-Losonci-Syndrom	Störung		3 Cases
356978	D,L-2-Hydroxy-Glutarazidurie	Störung		13 Cases
79315	D-2-Hydroxy-Glutarazidurie	Störung		80 Cases
300536	DDOST-CDG	Störung		1 Case
79134	DEND-Syndrom	Störung		40 Cases
284343	DICER1-Tumorprädispositionssyndrom	Störung	0.007 I	
404546	DITRA	Störung		70 Cases
91131	DK1-CDG	Störung		17 Cases
34516	DNAJB6-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie D1	Störung		6 Families
447737	DOCK2-Mangel	Störung		5 Cases
572761	DONSON-assoziierte Mikrozphalie-Kleinwuchs-Extremitätenanomalien-Spektrum	Störung		51 Cases
79500	DOORS-Syndrom	Störung		50 Cases
86309	DPAGT1-CDG	Störung		18 Cases
79322	DPM1-CDG	Störung		9 Cases
263494	DPM3-CDG	Störung		1 Case
209341	DYNC1H1-assoziierte autosomal-dominante im	Subtyp der		37 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	Kindesalter beginnende proximale spinale Muskelatrophie	Störung		
1563	Dahlberg-Borer-Newcomer-Syndrom	Störung		2 Cases
1562	Dakryozystitis-Osteopoikilose-Syndrom	Störung		5 Cases
217	Dandy-Walker-Malformation, isolierte	Störung	1.0 BP*	
217	Dandy-Walker-Malformation, isolierte	Störung	2.1 P*	
1566	Dandy-Walker-Malformation-postaxiale Polydaktylie-Syndrom	Störung		5 Cases
218	Darier-Krankheit	Störung	3.4 P*	
597887	Darmerkrankung, chronisch-entzündliche, ALPI-assozierte	Störung		2 Cases
2251	Daumenfehlbildung-Alopezie-Pigmentanomalie-Syndrom	Störung		2 Families
2962	De Bary-Syndrom	Störung		40 Cases
35664	DeBary-Syndrom, ALDH18A1-abhängiges	Subtyp der Störung		32 Cases
746	Defekt des mitochondrialen trifunktionalen Proteins	Störung		100 Cases
746	Defekt des mitochondrialen trifunktionalen Proteins	Störung	1.0 P*	
3202	Dehydrierte hereditäre Stomatozytose	Störung		20 Families
567	Deletion 22q11	Störung	9.6 BP*	
567	Deletion 22q11	Störung	37.5 BP	
1627	Deletion 5q35	Störung		10 Cases
219	Delta-Sarkoglykan-assozierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R6	Störung	0.3 P*	
99828	Dengue-Fieber	Störung	714.0 I	
99828	Dengue-Fieber	Störung	0.5 I*	
1652	Dent-Krankheit	Störung		250 Families
99789	Dentindysplasie Typ 1	Subtyp der Störung	1.0 P*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten. P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
99791	Dentindysplasie Typ 2	Subtyp der Störung		19 Families
314721	Dentindysplasie, atypische, durch SMOC2-Mangel	Subtyp der Störung		4 Cases
99792	Dentindysplasie-Knochensklerose-Syndrom	Störung		1 Family
49042	Dentinogenesis imperfecta	Störung	14.5 P*	
166260	Dentinogenesis imperfecta Typ 2	Subtyp der Störung	14.6 P*	
71267	Dentinogenesis imperfecta-Kleinwuchs-Hörverlust-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		2 Cases
220	Denys-Drash-Syndrom	Störung		300 Cases
1656	Dermatitis herpetiformis	Störung	27.0 P*	
79099	Dermatitis, granulomatöse interstitielle mit Arthritis	Störung		53 Cases
1657	Dermato-Osteolyse, kirgisischer Typ	Störung		5 Cases
31112	Dermatofibrosarcoma protuberans	Störung	10.0 P*	
1659	Dermatoleukodystrophie	Störung		2 Cases
221	Dermatomyositis	Störung	0.9704 I	
221	Dermatomyositis	Störung	7.5312 P	
93672	Dermatomyositis, juvenile	Störung	0.295 I	
398117	Dermatomyositis, neonatale	Störung		3 Cases
86920	Dermatopathia pigmentosa reticularis	Störung		20 Cases
231573	Dermatose, erosive und vesikuläre, kongenital	Störung		31 Cases
48377	Dermatose, pustulöse subkorneale	Störung		200 Cases
1660	Dermodontodysplasie	Störung		11 Cases
1425	Desbuquois-Syndrom	Störung		50 Cases
168782	Desintegrative Störung der Kindheit	Störung	2.0 P*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
84132	Desmin-abhängige Myopathie mit Mallory Körperchen-ähnlichen Einschlüssen	Störung		5 Cases
873	Desmoidtumor	Störung	0.3 I*	
35107	Desmosterolose	Störung		10 Cases
223	Diabetes insipidus, nephrogener	Störung	0.15 P*	
178029	Diabetes insipidus, zentraler	Störung	4.0 P*	
99885	Diabetes mellitus, isolierter neonataler permanenter	Störung	0.38 BP*	
99886	Diabetes mellitus, neonataler transienter	Störung	0.3 BP*	
65288	Diabetes mellitus, permanenter neonataler - Pankreas- und Kleinhirngenesie	Störung		4 Cases
124	Diamond-Blackfan-Anämie	Störung	0.67 BP*	
66637	Diaphano-spondylo-Dysostose	Störung		18 Cases
2141	Diaphragma-Hernie - Extremitätenfehlbildung - Schädelanomalien	Störung		7 Cases
1670	Diarrhoe, chronische mit Zottenatrophie	Störung		2 Cases
314373	Diarrhoe, chronische, infantile, durch Guanylatcyclase 2C-Überaktivität	Störung		32 Cases
84064	Diarrhoe, syndromale	Störung		116 Cases
1198	Dickdarmatresie	Störung	5.0 BP	
370046	Didymosis aplasticosebacea	Störung		18 Cases
2337	Diffuse Palmoplantarkeratose vom Bottnischen Typ	Störung	2.5 P*	
86918	Diffuse palmoplantare Keratose-Akrozyanose-Syndrom	Störung		10 Cases
404437	Diffuse zerebrale und zerebelläre Atrophie-Intraktable Krämpfe-progressive Mikrozephalie-Syndrom	Störung		4 Cases
226	Dihydropteridinreduktase-Mangel	Subtyp der Störung		150 Cases
243343	Dimethylglycin-Dehydrogenase-Mangel	Störung		1 Case
227	Diphallie	Störung	0.02 BP	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
1681	Diprosopus	Störung		33 Cases
96148	Distale Deletion 10q	Störung		40 Cases
280325	Distale Deletion 12p	Störung		8 Cases
1590	Distale Deletion 13q	Störung		150 Cases
1596	Distale Deletion 15q	Störung		30 Cases
1620	Distale Deletion 3p	Störung		34 Cases
96125	Distale Deletion 6p	Störung		35 Cases
1642	Distale Deletion 9p	Störung		89 Cases
96102	Distale Duplikation 10q	Störung		40 Cases
1745	Distale Duplikation 6p	Störung		40 Cases
1307	Distale Gliedmaßenreduktionen-Mikrognathie-Syndrom	Störung		6 Cases
399086	Distale Myopathie der obere Extremitäten mit Beginn im Erwachsenenalter, Finnischer Typ	Störung		7 Cases
329478	Distale Myopathie durch VCP-Genmutation mit Beginn im Erwachsenenalter	Störung		9 Cases
178400	Distale Myopathie mit Beginn am vorderen Schienbein	Störung		4 Cases
63273	Distale Myopathie mit Beteiligung der posterioren Bein- und anterioren Handmuskulatur	Störung		16 Cases
399103	Distale Nebulin-Myopathie	Störung		13 Cases
314588	Distale Triplikation 15q	Subtyp der Störung		23 Cases
3262	Dobrow-Syndrom	Störung		2 Cases
244305	Dominante Hypophosphatämie mit Nephrolithiasis oder Osteoporose	Störung		12 Cases
2143	Donnai-Barrow-Syndrom	Störung		50 Cases
70594	Dopa-responsive Dystonie durch Sepiapterin-Reduktase-Mangel	Störung		43 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
101150	Dopa-responsive Dystonie, autosomal-rezessive	Störung		50 Cases
230	Dopamin-beta-Hydroxylase-Mangel	Störung		25 Cases
3427	Doppelausstromventrikel, linker	Störung	0.5 BP	
85192	Doughnut-förmige Läsionen der Schädelkalotte - Knochenfragilität	Störung		20 Cases
870	Down-Syndrom	Störung	95.0 BP	
870	Down-Syndrom	Störung	57.0 P*	
870	Down-Syndrom	Störung	101.0 BP*	
33069	Dravet-Syndrom	Störung	3.3 BP*	
50817	Duane-Anomalie - Myopathie - Skoliose	Störung		2 Cases
233	Duane-Retraktionssyndrom	Störung	10.0 P*	
529574	Duane-Retraktionssyndrom mit kongenitaler Schwerhörigkeit	Störung		4 Cases
235	Dubowitz-Syndrom	Störung	0.2 BP*	
1203	Duodenalatresie	Störung	9.0 BP*	
1203	Duodenalatresie	Störung	9.0 P*	
1715	Duplikation 18p	Störung		25 Cases
236	Duplikation 9p partial	Störung		150 Cases
314389	Duplikations-Syndrom Xq12-q13.3	Störung		3 Cases
239	Dyggve-Melchior-Clausen-Syndrom	Störung		100 Cases
412	Dysbetalipoproteinämie	Störung	7.8 P*	
412	Dysbetalipoproteinämie	Störung	10.0 P	
1765	Dyschondrosteose - Nephritis	Störung		1 Family
41	Dyschromatosis symmetrica hereditaria	Störung		300 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
1768	Dysgenese, familiäre kaudale	Störung		4 Cases
1775	Dyskeratosis congenita	Störung	0.1 P*	
2282	Dysmorphien-Kleinwuchs-Schwerhörigkeit-Störung der Geschlechtsentwicklung-Syndrom	Störung		2 Cases
2104	Dysmorphien-Pectus carinatum-schlaaffe Gelenke-Syndrom	Störung		2 Cases
1782	Dysosteosklerose	Störung		23 Cases
1784	Dysostose, akro-fronto-fazio-nasale	Störung		12 Cases
949	Dysostose, akro-kranio-faziale	Störung		2 Cases
246	Dysostose, akrofaziale postaxiale	Störung		30 Cases
1786	Dysostose, akrofaziale, Catania-Typ	Störung		2 Families
1787	Dysostose, akrofaziale, Palagonien-Typ	Störung		4 Cases
64542	Dysostose, akrofaziale, Typ Kennedy-Teebi	Störung		2 Cases
1788	Dysostose, akrofaziale, Typ Rodriguez	Störung		13 Cases
1790	Dysostose, faziokraniale hypomandibuläre	Störung		3 Cases
1452	Dysostose, kleidokraniale	Störung	0.1 P	
1452	Dysostose, kleidokraniale	Störung	0.4 BP*	
1131	Dysostose, mandibulofaziale, X-chromosomale	Störung		7 Cases
1794	Dysostose, okulo-maxillo-faziale	Störung		4 Cases
3317	Dysostose, thorakopelvine	Störung		10 Cases
1799	Dysphasie, familiäre kongenitale	Störung		6 Families
1822	Dysplasia epiphysealis hemimelica	Störung	0.1 I	
957	Dysplasie, akro-pectoro-vertebrale	Störung		30 Cases
1827	Dysplasie, akromele frontonasale	Störung		22 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
968	Dysplasie, akromesomele, Typ Hunter-Thompson	Störung		10 Cases
40	Dysplasie, akromesomele, Typ Maroteaux	Störung		50 Cases
969	Dysplasie, akromikrische	Störung		60 Cases
210122	Dysplasie, alveolar-kapilläre, kongenitale	Störung		40 Cases
93347	Dysplasie, anauxetische	Störung		10 Cases
70589	Dysplasie, bronchopulmonale	Störung	13.0 P*	
79133	Dysplasie, dermale faziale fokale, Typ I	Subtyp der Störung		81 Cases
1807	Dysplasie, dermale faziale fokale, Typ III	Subtyp der Störung		20 Cases
628	Dysplasie, diastrophe	Störung	1.2 P*	
628	Dysplasie, diastrophe	Störung	0.3 BP*	
1806	Dysplasie, ektodermale - Blindheit	Störung		2 Cases
69083	Dysplasie, ektodermale - natale Zähne, Typ Turnpenny	Störung		1 Family
189	Dysplasie, ektodermale hidrotische	Störung	1.0 P*	
1808	Dysplasie, ektodermale hidrotische, Typ Christianson-Fourie	Störung		6 Cases
1809	Dysplasie, ektodermale hidrotische, Typ Halal	Störung		4 Cases
238468	Dysplasie, ektodermale hypohidrotische	Störung	6.7 P*	
181	Dysplasie, ektodermale hypohidrotische, X-chromosomale	Subtyp der Störung	0.75 BP*	
1810	Dysplasie, ektodermale hypohidrotische, autosomal-dominante	Subtyp der Störung		40 Cases
1811	Dysplasie, ektodermale odonto-mikronychiale	Störung		5 Cases
69084	Dysplasie, ektodermale, reiner Haar-Nagel-Typ	Störung		20 Cases
1818	Dysplasie, ektodermale, tricho-odonto-onychaler Typ	Störung		7 Cases
63442	Dysplasie, engelförmige phalango-epiphysäre	Störung		20 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
93311	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ 5	Störung		18 Families
166024	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ Al-Gazali	Störung		4 Cases
166011	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ Beighton	Störung		1 Family
166016	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ Lowry	Störung		2 Cases
166032	Dysplasie, epiphysäre multiple, mit Miniepiphysen	Störung		2 Cases
166029	Dysplasie, epiphysäre multiple, mit schwerer proximaler Femur-Dysplasie	Störung		3 Cases
1972	Dysplasie, faziokardiomele letale	Störung		3 Cases
1791	Dysplasie, fronto-fazio-nasale	Störung		14 Cases
1826	Dysplasie, fronto-metaphysäre	Störung		100 Cases
140	Dysplasie, kampomele	Störung	1.875 BP	
50814	Dysplasie, kranio-lentikulo-suturale	Störung		28 Cases
1522	Dysplasie, kranio-metaphysäre	Störung		160 Cases
1513	Dysplasie, kraniodiaphysäre	Störung		20 Cases
1515	Dysplasie, kranioektodermale	Störung		60 Cases
85184	Dysplasie, kranioetadiaphysäre, Schaltknochen-Typ	Störung		4 Cases
1528	Dysplasie, kraniotelenzepale	Störung		4 Cases
2457	Dysplasie, mandibulo-akrale	Störung		40 Cases
1836	Dysplasie, mesomele, Typ Kantaputra	Störung		5 Families
2497	Dysplasie, mesomele, der oberen Extremität	Störung		4 Cases
2504	Dysplasie, metaphysäre - Maxillahypoplasie - Brachydaktylie	Störung		2 Families
85172	Dysplasie, mikrozepale osteodysplastische, Typ Saul-Wilson	Störung		4 Cases
67039	Dysplasie, odonto-maxilläre segmentale	Störung		32 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2721	Dysplasie, odonto-onycho-dermale	Störung		30 Cases
2710	Dysplasie, okulo-dento-digitale	Störung		243 Cases
2645	Dysplasie, osteoglophone	Störung		7 Cases
500548	Dysplasie, osteosklerotische metaphysäre	Störung		7 Cases
1427	Dysplasie, oto-spondylo-megaepiphysäre	Störung		30 Cases
93333	Dysplasie, pelvi-skapuläre	Störung		4 Cases
2892	Dysplasie, pilo-dentale - Refraktionsanomalien	Störung		2 Cases
85174	Dysplasie, pseudodiastrophische	Störung		13 Cases
2831	Dysplasie, rhizomele, Typ Patterson-Lowry	Störung		5 Cases
228387	Dysplasie, spondylo-megaepiphysäre-metaepiphysäre	Störung		19 Cases
168555	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ A4	Störung		3 Cases
171866	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Aggrecan	Störung		3 Cases
168454	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Geneviève	Störung		6 Families
99642	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Handigodu	Störung		234 Cases
370015	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Isidor-Toutain	Störung		2 Cases
93356	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Missouri	Störung		14 Cases
93282	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ PAPSS2	Störung		17 Cases
93352	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Shohat	Störung		5 Cases
93346	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Strudwick	Störung		30 Cases
168549	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, axiale Form	Störung		13 Cases
168451	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, mit gestörter Zahnentwicklung	Störung		2 Cases
93283	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Kimberley	Störung		1 Family

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
163668	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ MacDermot	Störung		4 Cases
263482	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Maroteaux	Störung		10 Cases
163649	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Nishimura	Störung		4 Cases
163662	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Reardon	Störung		1 Family
459051	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Stanescu	Störung		7 Cases
94068	Dysplasie, spondyloepiphysäre, kongenitaler Typ	Störung	1.0 BP*	
137678	Dysplasie, spondyloepiphysäre, mit metatarsaler Verkürzung	Störung		13 Families
163665	Dysplasie, spondyloepiphysäre, verzögerte, Typ Kohn	Störung		3 Cases
93315	Dysplasie, spondylometaphysäre, Corner-fracture-Typ	Störung		30 Cases
168544	Dysplasie, spondylometaphysäre, Typ Golden	Störung		3 Cases
93316	Dysplasie, spondylometaphysäre, Typ Schmidt	Störung		7 Cases
93317	Dysplasie, spondylometaphysäre, Typ Sedaghatian	Störung		9 Cases
401979	Dysplasie, spondylometaphysäre, autosomal-rezessive, Typ Mégarbané	Störung		4 Cases
448267	Dysplasie, spondylometaphysäre, rezessive	Störung		2 Cases
1803	Dysplasie, thorakomelische	Störung		2 Cases
1394	Dysplasie, zerebro-fazio-thorakale	Störung		20 Cases
2204	Dysplastische kortikale Hyperostose Typ Kozlowski-Tsuruta	Subtyp der Störung		2 Cases
2476	Dysraphie mit Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte und Reduktionsdefekt der Extremitäten	Störung		3 Cases
85198	Dysspondyloenchondromatose	Störung		16 Cases
412217	Dystonia-Aphonie-Syndrom	Störung		32 Cases
210571	Dystonie 16	Störung		12 Cases
589618	Dystonie 28	Störung		160 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
329466	Dystonie, fokale, autosomal-dominante, Typ DYT25	Störung		28 Cases
98807	Dystonie, primäre, Typ DYT13	Störung		8 Cases
370103	Dystonie, primäre, Typ DYT17	Störung		3 Cases
306734	Dystonie, primäre, Typ DYT21	Störung		16 Cases
464440	Dystonie, primäre, Typ DYT27	Störung		5 Cases
98805	Dystonie, primäre, Typ DYT4	Störung		22 Cases
98806	Dystonie, primäre, Typ DYT6	Störung		53 Cases
199351	Dystonie-Parkinsonismus mit Beginn im Erwachsenenalter	Störung		14 Cases
71517	Dystonie-Parkinsonismus mit rapidem Beginn	Störung		100 Cases
521406	Dystonie-Parkinsonismus-Hypermanganämie-Syndrom	Störung		11 Cases
1867	Dystrophie, bullöse, hereditäre, makulärer Typ	Störung		2 Families
79149	Dystrophie, dermo-chondro-corneale	Störung		15 Cases
1766	Dysäquilibrium-Syndrom	Störung		51 Cases
1201	Dünndarmatresie	Störung	9.0 BP*	
1506	Dünne Rippen und Röhrenknochen-Dysmorphie-Syndrom	Störung		2 Cases
199343	EAST-Syndrom	Störung		26 Cases
293936	EDICT-Syndrom	Störung		4 Families
1896	EEC-Syndrom	Störung	1.11 BP*	
1897	EEM-Syndrom	Störung		7 Families
485418	EMILIN-1-assoziierte Bindegewebskrankheit	Störung		3 Cases
568065	EPHB4-assoziiertes fetales Hydrops mit generalisierter lymphatischer Dysplasie	Störung		2 Families
496751	EVEN plus-Syndrom	Störung		3 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
319218	Ebola hämorrhagisches Fieber	Störung		28220 Cases
1880	Ebstein-Anomalie der Trikuspidalklappe	Störung	1.25 P*	
1880	Ebstein-Anomalie der Trikuspidalklappe	Störung	3.5 BP*	
284	Echinokokkose, alveoläre	Störung	0.16 I*	
448270	Ectopia cordis	Störung	0.67 BP	
1885	Ectopia lentis, isolierte	Störung		90 Cases
1884	Ectopia lentis-chorioretinale Dystrophie-Myopie-Syndrom	Störung		8 Cases
1895	Edinburgh-Fehlbildungssyndrom	Störung		2 Families
1901	Ehlers-Danlos-Syndrom, Dermatosparaxis Typ	Störung		15 Cases
75497	Ehlers-Danlos-Syndrom, X-chromosomales	Störung		2 Families
285	Ehlers-Danlos-Syndrom, hypermobiler Typ	Störung	12.5 P*	
230851	Ehlers-Danlos-Syndrom, kardio-valvulärer Typ	Störung		6 Cases
230839	Ehlers-Danlos-Syndrom, klassisch-ähnlicher Typ 1	Störung		17 Cases
536532	Ehlers-Danlos-Syndrom, klassisch-ähnlicher Typ 2	Störung		7 Cases
287	Ehlers-Danlos-Syndrom, klassischer Typ	Störung	5.0 P	
2953	Ehlers-Danlos-Syndrom, muskulo-kontrakturaler Typ	Störung		34 Cases
536516	Ehlers-Danlos-Syndrom, myopathischer Typ	Störung		8 Cases
75392	Ehlers-Danlos-Syndrom, parodontaler Typ	Störung		62 Cases
536471	Ehlers-Danlos-Syndrom, spondylodysplastischer Typ	Störung		24 Families
536467	Ehlers-Danlos-Syndrom, spondylodysplastischer Typ, B3GALT6-assoziiert	Subtyp der Störung		41 Families
286	Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ	Störung	1.0 P	
1902	Ehrlichiose, granulozytäre humane	Störung		50 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
79106	Eiken-Syndrom	Störung		6 Cases
611	Einschlusskörper-Myositis	Störung	0.5 P*	
52430	Einschlusskörperchenmyopathie mit Paget-Syndrom und frontotemporaler Demenz	Störung		26 Families
324381	Einschlusskörperchenmyopathie, hereditäre, Typ 4	Störung		17 Cases
247827	Ektodermale Dysplasie-Hyperhidrose-kutane Syndaktylie-Syndrom	Störung		4 Cases
247820	Ektodermale Dysplasie-Pili-Torti-Syndaktylie-Syndrom	Störung		22 Cases
1883	Ektodermale Dysplasie-sensorineurale Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung		2 Cases
1892	Ektrodaktylie-Polydaktylie-Syndrom	Störung		1 Family
228240	Elastoderma	Störung		5 Cases
228227	Elastose, dermale fokale, spät-beginnende	Störung		5 Cases
228236	Elastose, fokale lineare	Störung		30 Cases
289	Ellis Van Creveld-Syndrom	Störung	0.4 BP*	
289	Ellis Van Creveld-Syndrom	Störung	1.1 BP	
96170	Emanuel-Syndrom	Störung		350 Cases
180226	Embryonales Karzinom	Störung	0.01 I*	
261	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie	Störung	0.3 P*	
98863	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie, X-chromosomale	Subtyp der Störung	1.0 BP	
98863	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie, X-chromosomale	Subtyp der Störung	1.0 P	
1927	Emery-Nelson-Syndrom	Störung		2 Cases
1928	Emphysem, kongenitales lobäres	Störung	4.0 BP	
199332	Endokrin-zerebro-osteodysplastisches Syndrom	Störung		7 Cases
454723	Endometriuskarzinom des Ovars	Störung	0.81 I*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2790	Endostale Hyperostose, Typ Worth	Störung		6 Families
85186	Endosteale Sklerose-zerebelläre Hypoplasie-Syndrom	Störung		4 Cases
293621	Endothel-Hornhautdystrophie, X-chromosomale	Störung		35 Cases
98975	Endotheldystrophie, hereditäre kongenitale 1	Störung		68 Cases
1937	Eng-Strom-Syndrom	Störung		2 Cases
468641	Enteropathie, chronische, SLC2A1-Gen-assoziierte	Störung		18 Cases
103910	Enterozyten-Heparansulfat-Mangel, kongenitaler	Störung		3 Cases
313892	Entwicklungs- und Sprachverzögerung durch SOX5-Mangel	Subtyp der Störung		14 Cases
79107	Entwicklungsdefekte-Schwerhörigkeit-Dystonie-Syndrom	Störung		2 Cases
329195	Entwicklungsverzögerung mit Autismus-Spektrum-Störung und Gang-Instabilität	Störung		22 Cases
369891	Entwicklungsverzögerung-Gesichtsdysmorphien-Syndrom durch MED13L-Mangel	Störung		70 Cases
529980	Entzündliche Darmerkrankung-rekurrente sinapulmonale Infektionen-Syndrom	Störung		1 Case
83597	Enzephalomyelitis, akute disseminierte	Störung	0.6 I*	
298	Enzephalomyopathie, mitochondriale neurogastrointestinale	Störung	0.1 P*	
166105	Enzephalomyopathie, mitochondriale, Typ Ghezzi-Zeviani	Störung		3 Cases
238329	Enzephalomyopathie, mitochondriale, schwere, X-chromosomale	Störung		2 Cases
293955	Enzephalopathie der Kindheit durch Thiamin-Pyrophosphokinase-Mangel	Störung		5 Cases
139406	Enzephalopathie durch Prosaposin-Mangel	Störung		10 Cases
833	Enzephalopathie durch Sulfitoxidase-Mangel	Störung		100 Cases
527276	Enzephalopathie durch mitochondrialen und peroxisomalen Teilungsdefekt	Störung		15 Cases
330050	Enzephalopathie durch mitochondrialen und peroxisomalen Teilungsdefekt, DNM1L-assoziiert	Subtyp der Störung		11 Cases
85110	Enzephalopathie mit Neuroserpin-Einschlüssen,	Störung		6 Families

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	familiäre Form			
137754	Enzephalopathie mit assoziiertem Aminoacylase 1-Mangel	Störung		15 Cases
319678	Enzephalopathie mit hypertropher Kardiomyopathie und renal-tubulärer Störung	Störung		1 Case
199348	Enzephalopathie, Thiamin-responsive	Störung		2 Cases
88619	Enzephalopathie, akute nekrotisierende, familiäre Form	Störung		14 Families
439218	Enzephalopathie, epileptische, KCNQ2-assoziierte	Störung		11 Families
544503	Enzephalopathie, epileptische, frühinfantile, RNF13-assoziierte	Störung		3 Cases
1935	Enzephalopathie, frühkindliche myoklonische	Störung		80 Cases
183	Eosinophile Granulomatose mit Polyangiitis	Störung	1.56 P*	
183	Eosinophile Granulomatose mit Polyangiitis	Störung	1.5 P	
183	Eosinophile Granulomatose mit Polyangiitis	Störung	0.18 I*	
402035	Eosinophile Kolitis	Störung		196 Cases
449566	Eosinophile angiozentrische Fibrose	Störung		52 Cases
251636	Ependymom	Störung	0.16 I*	
231742	Epibulbäre Lipodermoid-präaurikuläre Anhängel-Polythelie-Syndrom	Störung		1 Family
302	Epidermodysplasia verruciformis	Störung		200 Cases
79409	Epidermolysis bullosa inversa, dystrophe, rezessive	Störung		100 Cases
79405	Epidermolysis bullosa inversa, junktionale	Störung		9 Cases
412181	Epidermolysis bullosa simplex durch BP230-Mangel	Störung		2 Cases
412189	Epidermolysis bullosa simplex durch Exophilin 5-Mangel	Störung		3 Cases
2325	Epidermolysis bullosa simplex mit Anodontie/Hypodontie	Störung		5 Cases
257	Epidermolysis bullosa simplex mit Muskeldystrophie	Störung		40 Cases
89838	Epidermolysis bullosa simplex, autosomal-	Störung		19 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten. P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	rezessive, K14			
158687	Epidermolysis bullosa, akantholytische letale	Störung		4 Cases
158673	Epidermolysis bullosa, dystrophe lokalisierte, akrale Form	Subtyp der Störung		10 Families
79410	Epidermolysis bullosa, dystrophe lokalisierte, prätibiale Form	Subtyp der Störung		40 Families
89843	Epidermolysis bullosa, dystrophe pruriginöse	Störung		100 Families
158676	Epidermolysis bullosa, dystrophe, dominante, nur Nägel	Subtyp der Störung		10 Families
79408	Epidermolysis bullosa, dystrophe, generalisierte schwere, autosomal-rezessive	Störung	1.3 BP*	
79411	Epidermolysis bullosa, dystrophe, selbstheilende Form	Störung		52 Cases
46487	Epidermolysis bullosa, erworbene	Störung	0.03 I*	
79404	Epidermolysis bullosa, junctionale, generalisierte schwere	Störung	0.17 BP	
251393	Epidermolysis bullosa, junktionale lokalisierte	Störung		20 Cases
79406	Epidermolysis bullosa, junktionale, spät beginnende	Störung		37 Cases
141077	Epignathus	Subtyp der Störung	1.68 BP	
101039	Epilepsie mit Intelligenzminderung, auf das weibliche Geschlecht beschränkt	Störung		5 Families
488635	Epilepsie mit frühem Beginn-Intelligenzminderung-Gehirnanomalien-Syndrom	Störung		5 Cases
3006	Epilepsie, Pyridoxin-abhängige	Störung	0.2 BP*	
1948	Epilepsie-Mikrozephalie-Skelettdysplasie-Syndrom	Störung		2 Cases
1951	Epilepsie-Teleangiektasie-Syndrom	Störung		6 Cases
1825	Epiphysäre Dysplasie mit Hörverlust und Dymorphien	Störung		2 Cases
1952	Epiphysäre Tüpfelung-osteoklastische Hyperplasie-Syndrom	Störung		4 Cases
401953	Episodische Ataxie mit undeutlicher Aussprache	Störung		13 Cases
93928	Epispadie, isolierte	Subtyp der Störung	2.4 BP*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
313920	Epstein-Barr Virus-assoziiertes Magenkarzinom	Störung	1.2 /	
35687	Erdheim-Chester-Krankheit	Störung		500 Cases
91136	Erworbenes monoklonales Ig-Leichtketten-assoziiertes Fanconi-Syndrom	Störung		100 Cases
79394	Erythrodermie, ichthyosiforme kongenitale	Störung	0.3 P*	
281190	Erythrodermie, ichthyosiforme retikuläre, kongenitale Form	Störung		40 Cases
1954	Erythrodermie, kongenitale letale	Störung		17 Cases
317	Erythrokeratoderma variabilis	Störung		200 Cases
476096	Erythrokeratodermie-Kardiomyopathie-Syndrom	Störung		3 Cases
324636	Erythrozytenautosensibilisierung	Störung		170 Cases
3318	Essentielle Thrombozythämie	Störung	0.48 I*	
51188	Ethylmalonsäure-Enzephalopathie	Störung		80 Cases
1959	Evans-Syndrom	Störung	0.1 P*	
444463	Evans-Syndrom mit assoziiertem primären Immundefekt	Störung		6 Cases
319	Ewing-Sarkom, skelettales	Störung	0.13 I*	
319	Ewing-Sarkom, skelettales	Störung	2.33	
1962	Exostosen-Anetodermie-Brachydaktylie Typ E-Syndrom	Störung		1 Family
1964	Extrasystolen-Kleinwuchs-Hyperpigmentierung-Mikrozephalie-Syndrom	Störung		2 Cases
306550	FADD-abhängiger Immundefekt	Störung		4 Cases
2492	FATCO-Syndrom	Störung		22 Cases
404451	FBLN1-abhängiges Entwicklungsverzögerung-ZNS-Anomalien-Syndaktylie-Syndrom	Störung		3 Cases
313855	FGFR2-abhängige Dysplasie mit gekrümmten Knochen	Störung		11 Cases
2045	FLOTCH-Syndrom	Störung		6 Families

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
261144	FOXG1-Syndrom durch Mikrodeletion 14q12	Subtyp der Störung		3 Cases
391372	FOXP1-Syndrom	Störung		48 Cases
247790	FTH1-abhängige Eisenüberladung	Störung		4 Cases
324	Fabry-Syndrom	Störung	6.66 BP	
325	Faktor II-Mangel, kongenitaler	Störung	0.05 P*	
599490	Faktor V-Mangel, erworbener	Störung		200 Cases
326	Faktor V-Mangel, kongenitaler	Störung	0.1 P*	
599495	Faktor VII-Mangel, erworbener	Störung		83 Cases
327	Faktor VII-Mangel, kongenitaler	Störung	0.33 P*	
599501	Faktor X-Mangel, erworbener	Störung		77 Cases
599501	Faktor X-Mangel, erworbener	Störung	0.0 P	
329	Faktor XI-Mangel, kongenitaler	Störung	0.1 P*	
331	Faktor XIII-Mangel, kongenitaler	Störung	0.04 I*	
331	Faktor XIII-Mangel, kongenitaler	Störung	0.05 P*	
3303	Fallot-Tetralogie	Störung	34.0 BP	
3303	Fallot-Tetralogie	Störung	29.3 BP*	
3304	Fallot-Tetralogie mit Intelligenzminderung und Wachstumsverzögerungen	Störung		5 Cases
324588	Familiäre Dyskinesie und faziale Myokymie	Störung		18 Cases
391665	Familiäre Hypercholesterinämie bei homozygoter Mutation	Störung	0.3194 P	
31043	Familiäre Hypomagnesiämie mit Hyperkalziurie und Nephrokalzinose ohne schwere Augenbeteiligung	Subtyp der Störung		110 Cases
1416	Familiäre Kalziumpyrophosphat-Ablagerung	Störung		100 Families
95700	Familiäre Nebennierenhypoplasie mit	Störung		3 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	fehlendem hypophysären luteinisierenden Hormon			
436242	Familiäre atriale Tachyarrhythmie mit infrahissärer Leitungsstörung	Störung		7 Cases
464760	Familiäre kavitäre Papillenanomalie	Störung		17 Cases
313846	Familiäre kutane Telangiektasie-Oropharyngealer Krebs-Prädispositionssyndrom	Störung		24 Cases
538756	Familiäre multiple hereditäre diskoidale Fibrome	Störung		44 Cases
306516	Familiäre primäre Hypomagnesiämie mit Hyperkalziurie und Nephrokalzinose	Störung		200 Cases
488197	Familiäre progressive Netzhautdystrophie-Iriskolobom-kongenitale Katarakt-Syndrom	Störung		9 Cases
871	Familiäre progressive kardiale Reizleitungsstörungen	Störung		50 Cases
530849	Familiärer Apolipoprotein A5-Mangel	Subtyp der Störung		3 Families
535453	Familiärer Lipase-Reifungsfaktor 1-Mangel	Subtyp der Störung		2 Families
464756	Familiärer Neuroendokriner Tumor des Magens Typ 1	Störung		5 Cases
391389	Familiäres episodisches Schmerzsyndrom mit vorwiegender Beteiligung der oberen Körperregion	Subtyp der Störung		21 Cases
391392	Familiäres episodisches Schmerzsyndrom mit vorwiegender Beteiligung der unteren Körperregion	Subtyp der Störung		28 Cases
91387	Familiäres thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion	Störung		22 Cases
84	Fanconi-Anämie	Störung	0.3 P*	
84	Fanconi-Anämie	Störung	0.62 BP*	
2088	Fanconi-Bickel-Syndrom	Störung		200 Cases
333	Farber-Krankheit	Störung		96 Cases
280553	Fatale infantile hypertone myofibrilläre Myopathie	Störung		11 Cases
439854	Fatale kongenitale hypertrophe Kardiomyopathie durch Glykogenose	Störung		10 Cases
168566	Fatale mitochondriale Krankheit durch kombinierten Defekt der oxidativen	Störung		7 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	Phosphorylierung Typ 3			
391343	Fatale post-virale neurodegenerative Störung	Störung		2 Cases
306527	Fazialisparese, hereditäre isolierte kongenitale	Störung		8 Families
1974	Fazio-digito-genitales Syndrom, autosomal-rezessive Form	Störung		26 Cases
1973	Fazio-kardio-renales Syndrom	Störung		4 Cases
2674	Fazio-neuro-muskulo-skelettales Syndrom, zyprischer Typ	Störung		1 Family
2038	Fehlbildung, arteriovenöse pulmonale	Störung	2.5 I	
46724	Fehlbildung, arteriovenöse zerebrale	Störung	6.0 P*	
2489	Fehlbildungen der oberen Gliedmaßen - Augen- und Ohranomalien	Störung		2 Cases
981	Fehlen der Arteria carotis interna	Störung		100 Cases
980	Fehlen der Pulmonalarterie	Störung	0.5 I*	
2951	Fehlende Daumen-Kleinwuchs-Immundefekt-Syndrom	Störung		3 Cases
1658	Fehlende Dermatoglyphen-kongenitale Milien-Syndrom	Störung		10 Families
3016	Fehlender Radius-anogenitalen Anomalien-Syndrom	Störung		2 Cases
2972	Fehlender Zahndurchbruch-Maxillahypoplasie-Genu valgum-Syndrom	Störung		4 Cases
1305	Feingold-Syndrom	Störung		123 Cases
391641	Feingold-Syndrom Typ 1	Subtyp der Störung		120 Cases
391646	Feingold-Syndrom Typ 2	Subtyp der Störung		7 Cases
1988	Femoral-faziales Syndrom	Störung		62 Cases
2019	Femur-Fibula-Ulna-Komplex	Störung	1.5 BP*	
397922	Ferro-zerebro-kutanes Syndrom	Störung		3 Cases
363409	Fetale Akinesie-zerebrale und retinale Blutungen-Syndrom	Störung		3 Cases
994	Fetale Akinesie/Hypokinesie-Sequenz	Störung	0.6 BP*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
1906	Fetale Valproat-Spektrumstörung	Störung	1.02 <i>BP*</i>	
1915	Fetales Alkoholsyndrom	Störung	1.6 <i>BP*</i>	
294	Fetales Zytomegalie-Syndrom	Störung	40.0 <i>P*</i>	
438178	Fettsäure Acyl-CoA-Reduktase 1-Mangel	Störung		3 <i>Cases</i>
335	Fibrinogen-Mangel, kongenitaler	Störung	0.15 <i>P*</i>	
2021	Fibrochondrogenese	Störung		20 <i>Cases</i>
337	Fibrodysplasia ossificans progressiva	Störung	0.05 <i>P</i>	
337	Fibrodysplasia ossificans progressiva	Störung	0.078 <i>P*</i>	
199267	Fibromatose, digitale infantile	Störung		200 <i>Cases</i>
2027	Fibromatose, gingivale - progressive Schwerhörigkeit	Störung		2 <i>Families</i>
2028	Fibromatose, hyaline juvenile	Subtyp der Störung		70 <i>Cases</i>
84090	Fibronektin-Glomerulopathie	Störung		16 <i>Families</i>
2030	Fibrosarkom	Störung	0.01 <i>I*</i>	
2256	Fibula-/Ulnahypoplasie - Nierenanomalien	Störung		2 <i>Cases</i>
1118	Fibula-Aplasie-Ektrodaktylie-Syndrom	Störung		50 <i>Cases</i>
1757	Fibuläre Dimelie-Diplopodie-Syndrom	Störung		11 <i>Cases</i>
464724	Fieber-assoziiertes akutes infantiles Leberversagen-Syndrom	Störung		11 <i>Cases</i>
3255	Filippi-Syndrom	Störung		29 <i>Cases</i>
97232	Fingerprint-Body-Myopathie	Störung		20 <i>Cases</i>
79292	Fischaugen-Syndrom	Subtyp der Störung		30 <i>Cases</i>
2040	Fistel, broncho-biliäre kongenitale	Störung		35 <i>Cases</i>
93953	Fistel, familiäre thyroglossale	Störung		22 <i>Cases</i>

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
1968	Flaches Gesicht-Mikrostomie-Ohranomalie-Syndrom	Störung		2 Cases
98970	Fleckchen-Hornhautdystrophie	Störung		30 Cases
2047	Flynn-Aird-Syndrom	Störung		10 Cases
2007	Flügelknorpel-Hypoplasie-Kolobom-Telekanthus-Syndrom	Störung		2 Cases
2048	Foix-Chavany-Marie-Syndrom	Störung		150 Cases
352587	Fokale Epilepsie - Intelligenzminderung - zerebro-zerebelläre Fehlbildung	Störung		7 Cases
398166	Fokale faziale dermale Dysplasie	Störung		147 Cases
398173	Fokale faziale dermale Dysplasie Typ II	Subtyp der Störung		22 Cases
398189	Fokale faziale dermale Dysplasie Typ IV	Subtyp der Störung		21 Cases
166308	Fokalepilepsie, benigne infantile, mit Midline-Spikes und Waves im Schlaf	Störung		36 Cases
90045	Folat-Malabsorption, hereditäre	Störung		30 Cases
251290	Foramina parietalia mit Klavikulahypoplasie	Störung		8 Cases
60015	Foramina parietalia, vergrößerte	Störung	4.3 P*	
60015	Foramina parietalia, vergrößerte	Störung	3.7 P	
3219	Fountain-Syndrom	Störung		8 Cases
2253	Foveahypoplasie - präsenile Katarakt	Störung		11 Cases
221126	Fowler-Vaskulopathie	Störung		44 Cases
293165	Fragile Haut-Wollhaare-Palmo-plantarkeratose-Syndrom	Störung		7 Cases
908	Fragiles X-Syndrom	Störung	32.5 P	
908	Fragiles X-Syndrom	Störung	2.4 BP*	
908	Fragiles X-Syndrom	Störung	20.0 P*	
137834	Frank-ter Haar-Syndrom	Störung		30 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2052	Fraser-Syndrom	Störung	0.2 BP*	
347	Frasier-Syndrom	Störung		150 Cases
2053	Freeman-Sheldon-Syndrom	Störung		100 Cases
85335	Fried-Syndrom	Störung		1 Family
95	Friedreich-Ataxie	Störung	2.0 P*	
228390	Fronto-nasale Dysplasie mit Alopezie und Genitalanomalien	Störung		5 Cases
306542	Fronto-nasale Dysplasie-schwere Mikrophthalmie-Gesichtsspalten-Syndrom	Störung		3 Cases
521308	Frontonasale Dysplasie-bifide Nase-Anomalien der oberen Extremitäten-Syndrom	Störung		11 Cases
469	Fruktoseintoleranz, hereditäre	Störung	5.0 P*	
2058	Fryns-Smeets-Thiry-Syndrom	Störung		2 Cases
2059	Fryns-Syndrom	Störung	7.0 BP*	
505237	Früh beginnende Krampfanfälle-distale Gliedmaßenanomalien-Gesichtsdysmorphien-allgemeine Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung		12 Cases
324290	Früh beginnende Lafora-Einschlusskörperchen-Krankheit	Störung		3 Cases
256	Früh beginnende generalisierte Dystonie der Extremitäten	Störung	0.4 P*	
1943	Früh beginnende progressive Enzephalopathie mit wanderndem kontinuierlichem Myoklonus	Störung		3 Cases
352654	Früh beginnende progressive Neurodegeneration-Blindheit-Ataxie-Spastik-Syndrom	Störung		6 Cases
496641	Früh beginnende progressive diffuse Gehirnatrophie-Mikrozephalie-Muskelschwäche-Optikusatrophie-Syndrom	Störung		39 Cases
313772	Früh beginnende spastische Ataxie-myoklonische Epilepsie-Neuropathie-Syndrom	Störung		2 Cases
3240	Früh einsetzende progrediente Leukoenzephalopathie-ZNS-Kalzifikation-Schwerhörigkeit-Sehstörung-Syndrom	Störung		2 Cases
439212	Früh-beginnende Myopathie-Areflexie-	Störung		13 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	Atemnot-Dysphagie-Syndrom			
500144	Früh-beginnende progressive Enzephalopathie-Hörverlust-Ponshypoplasie-Hirnatrophie-Syndrom	Störung		5 Cases
496756	Früh-beginnende progressive Enzephalopathie-spastische Ataxie-distale spinale Muskelatrophie-Syndrom	Störung		6 Cases
556985	Früh-einsetzende kalzifizierende Leukenzephalopathie mit Skelettdysplasie	Störung		13 Cases
2379	Frühbeginnender Parkinsonismus - Intelligenzminderung	Störung		2 Families
99981	Frühgeborenen-Apnoe	Störung	8.5 P*	
411986	Frühinfantile epileptische Enzephalopathie-kortikale Blindheit-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung		3 Cases
70476	Frühjahrskonjunktivitis	Störung	32.0 P*	
2854	Fuhrmann-Syndrom	Störung		11 Cases
349	Fukosidose	Störung		161 Cases
206554	Fukutin-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R13	Störung		5 Families
24	Fumarazidurie	Störung		40 Cases
2067	GAPO-Syndrom	Störung		60 Cases
438274	GCGR-abhängige Hyperglucagonämie	Störung		8 Cases
79330	GCS1-CDG	Störung		3 Cases
354	GM1-Gangliosidose	Störung	0.75 BP*	
79255	GM1-Gangliosidose Typ 1	Subtyp der Störung		200 Cases
79256	GM1-Gangliosidose Typ 2	Subtyp der Störung		50 Cases
79257	GM1-Gangliosidose Typ 3	Subtyp der Störung		70 Cases
309246	GM2-Gangliosidose, AB-Variante	Störung		10 Cases
363623	GMPPB-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R19	Störung		2 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2090	GMS-Syndrom	Störung		1 <i>Family</i>
592564	GNAO1-assoziierte Entwicklungsverzögerung-Krampfanfälle-Bewegungsstörungsspektrum	Störung		75 <i>Cases</i>
602	GNE-Myopathie	Störung	1.0 <i>P</i>	
535458	GPIHBP1-Mangel, familiärer	Subtyp der Störung		10 <i>Families</i>
589547	GRIN2B-assoziierte Entwicklungsverzögerung mit Intelligenzminderung und Autismus-Spektrum-Störung	Störung		98 <i>Cases</i>
2102	GTP-Cyclohydrolase I-Mangel	Subtyp der Störung		16 <i>Cases</i>
506358	Gabriele-De Vries-Syndrom	Störung		10 <i>Cases</i>
570422	Galaktose-Mutarotase-Mangel	Störung	0.4 <i>I</i>	
351	Galaktosialidose	Störung		100 <i>Cases</i>
79239	Galaktosämie, klassische	Störung	2.1 <i>I*</i>	
30391	Gallengangatresie	Störung	2.9 <i>BP*</i>	
30391	Gallengangatresie	Störung	18.5 <i>BP</i>	
293807	Gallengangdilatation, Ketamine-induzierte	Störung		2 <i>Cases</i>
79302	Gallensäuresynthesedefekt, kongenitaler, Typ 3	Störung		2 <i>Cases</i>
79095	Gallensäuresynthesedefekt, kongenitaler, Typ 4	Störung		5 <i>Cases</i>
2065	Galloway-Mowat-Syndrom	Störung		159 <i>Cases</i>
2066	Gamma-Aminobuttersäure-Transaminase-Mangel	Störung		3 <i>Families</i>
33573	Gamma-Glutamyltranspeptidase-Mangel	Störung		7 <i>Cases</i>
353	Gamma-Sarkoglykan-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R5	Störung	0.2 <i>P*</i>	
100026	Gamma-Schwerkettenkrankheit	Subtyp der Störung		120 <i>Cases</i>
79665	Gardner-Syndrom	Subtyp der Störung	9.1 <i>BP</i>	
314022	Gastrisches Adenokarzinom und proximale	Störung		28 <i>Cases</i>

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	Polyposis des Magens			
487809	Gastritis, kollagene, des Kindes	Störung		24 Cases
2069	Gastro-kutanes Syndrom	Störung		24 Cases
2070	Gastroenteritis, eosinophile	Störung		280 Cases
2368	Gastroschisis	Störung	16.9 BP*	
355	Gaucher-Krankheit	Störung	1.7 I*	
355	Gaucher-Krankheit	Störung	1.3 BP	
355	Gaucher-Krankheit	Störung	1.0 P*	
2072	Gaucher-Krankheit - Ophthalmoplegie - kardiovaskuläre Verkalkungen	Subtyp der Störung		10 Cases
77259	Gaucher-Krankheit Typ 1	Subtyp der Störung	1.0 P*	
77260	Gaucher-Krankheit Typ 2	Subtyp der Störung	0.01 P*	
77261	Gaucher-Krankheit Typ 3	Subtyp der Störung	0.05 P*	
85212	Gaucher-Krankheit, fetale	Subtyp der Störung		50 Cases
477993	Gaumenanomalien-weiter Zahnabstand-Gesichtsdysmorphien-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung		3 Cases
2015	Gaumenspalte - Kleinwuchs - Fehlbildungen der Wirbel	Störung		2 Cases
2010	Gaumenspalte - Stapes-Fixation - Oligodontie	Störung		2 Cases
2016	Gaumenspalte-Laterale Synechie-Syndrom	Störung		11 Cases
2013	Gaumenspalte-große Ohren-Kleinwuchs-Syndrom	Störung		8 Cases
580933	Gehirn- und Herzentwicklungsdefekte, letale	Störung		4 Cases
3023	Gehörgangsatresie-vertikaler Talus-Hypertelorismus-Syndrom	Störung		10 Cases
662	Gelbe-Nägel-Syndrom	Störung		400 Cases
2074	Gemignani-Syndrom	Störung		2 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
324364	Gemischte sklerosierende Knochendystrophie mit extraskelettalen Manifestationen	Störung		2 Cases
2075	Genito-palato-kardiales Syndrom	Störung		15 Cases
85201	Genito-patellares Syndrom	Störung		22 Cases
93398	Genochondromatose Typ 2	Störung		10 Cases
329813	Genomweite paternale uniparentale Disomie im Mosaik	Störung		13 Cases
391320	Gerinnungsstörung vom Ost-Texanischen Typ	Subtyp der Störung		19 Cases
2077	German-Syndrom	Störung		5 Cases
2078	Geroderma osteodysplastica	Störung		50 Cases
356	Gerstmann-Sträussler-Scheinker-Syndrom	Störung	0.0055 /	
1970	Gesichtsdysmorphie - Makrozephalie - Myopie - Dandy-Walker-Malformation	Störung		3 Cases
1969	Gesichtsdysmorphie-Anorexie-Kachexie-Augen- und Hautanomalien-Syndrom	Störung		3 Cases
284169	Gesichtsdysmorphie-Entwicklungsverzögerung-Verhaltensstörungen-Syndrom durch Mikrodeletionssyndrom 10p11.21p12.31	Subtyp der Störung		19 Cases
466950	Gesichtsdysmorphie-Entwicklungsverzögerung-Verhaltensstörungen-Syndrom durch Punktmutation im WAC-Gen	Subtyp der Störung		10 Cases
598603	Gesichtsdysmorphie-Hypertrichose-Epilepsie-Intelligenzminderung/Entwicklungsverzögerung-Gingivahypertrophie-Syndrom	Störung		4 Cases
352712	Gesichtsdysmorphie-Immundefekt-Livedo-Kleinwuchs-Syndrom	Störung		11 Cases
1778	Gesichtsdysmorphie-Schalkrotum-Gelenkschlaffheit-Syndrom	Störung		2 Cases
314555	Gesichtsdysmorphie-okuläre Anomalien-Osteopenie-Intelligenzminderung-Zahnanomalien-Syndrom	Störung		5 Cases
412022	Gesichtsdysmorphien-Linsendislokation-vordere Segmentanomalien-spontane Sickerkissen-Syndrom	Störung		4 Families
141258	Gesichtsspalte, Tessier 4	Störung		2 Cases
2025	Gingivale Fibromatose-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung		2 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
358	Gitelman-Syndrom	Störung	2.5 P*	
2085	Glaukom - Schlafapnoe	Störung		5 Cases
98976	Glaukom, kongenitales	Störung	2.2 BP*	
94058	Glaukom, neovaskuläres	Störung	24.4 P*	
2084	Glaukom-Ektopia lentis-Mikrosphärophakie-steife Gelenke-Kleinwuchs-Syndrom	Störung		3 Cases
445110	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch POMK-Mangel	Störung		2 Cases
266	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1A	Störung		4 Families
476084	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2X	Störung		3 Cases
424261	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2Y	Störung		3 Cases
360	Glioblastom	Störung	3.0 I	
360	Glioblastom	Störung	2.52 I*	
360	Glioblastom	Störung	1.0 P	
251671	Gliom, angiozentrisches	Störung		52 Cases
251582	Gliomatosis cerebri	Störung	0.01 I*	
251576	Gliosarkom	Subtyp der Störung	0.03 I*	
480898	Globale Entwicklungsverzögerung-Sehanomalien-progressive zerebelläre Atrophie-trunkale Hypotonie-Syndrom	Störung		6 Cases
54370	Glomerulonephritis, membranoproliferative	Störung	16.0 P*	
93571	Glomerulonephritis, membranoproliferative, Typ 2	Subtyp der Störung	0.25 P	
329918	Glomerulonephritis, membranoproliferative, nicht Immunoglobulin-vermittelte	Subtyp der Störung	0.15 I*	
97560	Glomerulonephritis, primäre membranöse	Störung	0.8103 I	
97560	Glomerulonephritis, primäre membranöse	Störung	0.9194 I*	
97280	Glucagonom	Störung	0.005 I*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
33574	Glutamat-Cystein-Ligase-Mangel	Störung		10 Cases
25	Glutaryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	Störung	1.0 BP	
32	Glutathionsynthetase-Mangel	Störung		70 Cases
407	Glycin-Enzephalopathie	Störung	0.17 P*	
289863	Glycin-Enzephalopathie, atypische	Subtyp der Störung		20 Cases
2089	Glykogen-Speicherkrankheit durch hepatischen Glykogensynthase-Mangel	Störung		16 Cases
364	Glykogenose Typ 1	Störung	1.0 BP	
79258	Glykogenose Typ 1a	Subtyp der Störung	1.0 BP*	
79259	Glykogenose Typ 1b	Subtyp der Störung		150 Cases
365	Glykogenose Typ 2	Störung	0.8 BP*	
365	Glykogenose Typ 2	Störung	3.0 P*	
367	Glykogenose Typ 4	Störung	0.1 BP	
371	Glykogenose Typ 7	Störung		100 Cases
34587	Glykogenose durch LAMP-2-Mangel	Störung		84 Cases
264580	Glykogenose durch Leberphosphorylasekinasemangel	Störung	1.0 BP*	
713	Glykogenose durch Phosphoglycerat-Kinase 1-Mangel	Störung		30 Families
97234	Glykogenose durch Phosphoglycerat-Mutase-Mangel	Störung		50 Cases
420429	Glykogenose durch Saure-Maltase-Mangel, spät beginnende Form	Subtyp der Störung	1.75 BP	
137625	Glykogenose durch muskulären Glykogensynthasemangel	Störung		4 Cases
715	Glykogenose durch muskulären Phosphorylasekinase-Mangel	Störung		30 Cases
99849	Glykogenose durch muskulären beta-Enolase-Mangel	Störung		1 Case
263297	Glykogenose mit schwerer Kardiomyopathie	Störung		1 Case

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	durch Glycogenin-Mangel			
66629	Goldberg-Shprintzen-Megakolon-Syndrom	Störung		24 Cases
166272	Goldblatt-Syndrom	Störung		11 Cases
53540	Goldmann-Favre-Syndrom	Störung		50 Cases
1986	Gollop-Wolfgang-Komplex	Störung		200 Cases
168563	Gonadendysgenese 46,XY-Typ - motorisch-sensorische Neuropathie	Störung		5 Cases
1770	Gonadendysgenese XY-Typ - multiple Fehlbildungen	Störung		2 Cases
169105	Good-Syndrom	Störung		241 Cases
65798	Goodman-Syndrom	Störung		3 Cases
73	Gorham-Stout-Krankheit	Störung		300 Cases
2095	Gorlin-Chaudhry-Moss-Syndrom	Störung		7 Cases
377	Gorlin-Syndrom	Störung	2.0 P*	
377	Gorlin-Syndrom	Störung	1.1 P	
39812	Graft versus host-Krankheit	Störung	5.0 P*	
79094	Grange-Syndrom	Störung		7 Cases
2097	Grant-Syndrom	Störung		1 Family
900	Granulomatose mit Polyangiitis	Störung	0.85 I*	
900	Granulomatose mit Polyangiitis	Störung	9.0 P*	
379	Granulomatose, chronische	Störung	0.46 BP	
379	Granulomatose, chronische	Störung	0.5 BP*	
721	Gray-platelet-Syndrom	Störung		60 Cases
293375	Grayson-Wilbrandt-Hornhautdystrophie	Störung		1 Family
1426	Greenberg-Dysplasie	Störung		10 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
381	Griscelli-Syndrom	Störung		150 Cases
79476	Griscelli-Syndrom Typ 1	Subtyp der Störung		20 Cases
79477	Griscelli-Syndrom Typ 2	Subtyp der Störung		102 Cases
79478	Griscelli-Syndrom Typ 3	Subtyp der Störung		13 Cases
137634	Großwuchs-Makrozephalie-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung		6 Families
498488	Großwuchs-Syndrom mit Translokation 2q37	Störung		4 Cases
498485	Großwuchs-metaphysäre Untermodellierung-spondyläre Dysplasie-Syndrom	Störung		4 Cases
2101	Grubben-de-Cock-Borghgraef-Syndrom	Störung		3 Cases
382	Guanidinoacetat-Methyltransferase-Mangel	Störung		80 Cases
2957	Guttmacher-Syndrom	Störung		3 Cases
1532	Gómez-López-Hernández-Syndrom	Störung		36 Cases
168569	H-Syndrom	Störung		100 Cases
73229	HANAC-Syndrom	Störung		6 Families
2119	HEC-Syndrom	Störung		2 Cases
55596	HNRNPDL-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie D3	Störung		2 Families
391417	HSD10-Krankheit	Störung		37 Cases
391457	HSD10-Krankheit, neonataler Typ	Subtyp der Störung		3 Cases
85295	HSD10-Mangel, atypische Form	Subtyp der Störung		5 Cases
58017	Haarzell-Leukämie, klassische	Störung	0.29 /*	
58017	Haarzell-Leukämie, klassische	Störung	3.12	
99803	Haddad-Syndrom	Störung		60 Cases
2342	Haim-Munk-Syndrom	Störung		100 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
955	Hajdu-Cheney-Syndrom	Störung		100 Cases
2107	Hall-Riggs-Syndrom	Störung		8 Cases
2108	Hallermann-Streiff-Syndrom	Störung		150 Cases
2109	Hallermann-Streiff-ähnliches Syndrom	Störung		2 Cases
2110	Hallux varus mit präaxialer Polysyndaktylie	Störung		2 Cases
500055	Hao-Fountain-Syndrom durch Mikrodeletion 16p13.2	Subtyp der Störung		6 Cases
1415	Hardikar-Syndrom	Störung		5 Cases
457	Harlekin-Ichthyose	Störung		200 Cases
199282	Harlequin-Syndrom	Störung		100 Cases
2115	Harrod-Syndrom	Störung		3 Cases
2116	Hartnup-Syndrom	Störung	4.2 P	
2117	Hartsfield-Syndrom	Störung		35 Cases
33111	Haut, granulomatöse schlaffe	Störung		50 Cases
444138	Hautablösung-Leukonychie-akral punktierte Keratosen-Cheilitis-Fingerknöchelpolster-Syndrom	Störung		4 Cases
79141	Hautschwielen, hereditäre schmerzhafte	Störung		2 Families
2118	Hawkinsinurie	Störung		5 Families
306741	Hemidystonie-Hemiatrophie-Syndrom	Störung		100 Cases
276280	Hemihyperplasie-multiples Lipomatosis-Syndrom	Störung		10 Cases
93323	Hemimelie, fibuläre	Störung	1.1033 BP	
93323	Hemimelie, fibuläre	Störung	1.1033 P	
93321	Hemimelie, radiale	Störung	2.5 BP	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
306669	Hemiparkinson-Hemiatrophie-Syndrom	Störung		68 Cases
324632	Hendra-Virusinfektion	Störung		7 Cases
2135	Hennekam-Beemer-Syndrom	Störung		3 Cases
2136	Hennekam-Syndrom	Störung		50 Cases
2031	Hepatische Fibrose - Nierenzysten - Intelligenzminderung	Störung		4 Cases
402823	Hepatitis delta	Störung	40.0 P*	
2137	Hepatitis, autoimmune	Störung	1.2 I	
2137	Hepatitis, autoimmune	Störung	0.75 I*	
2137	Hepatitis, autoimmune	Störung	23.5 P	
90073	Hepatitis-B-Reinfektion nach Lebertransplantation	Störung	2.0 P*	
449	Hepatoblastom	Störung	0.02 I*	
137681	Hepatoenzephalopathie durch kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 1	Störung		2 Cases
210159	Hepatozelluläres Karzinom, adultes	Störung	3.22 I*	
401920	Hepatozelluläres Karzinom, fibrolamelläres	Störung	0.025 I*	
79091	Hereditäre Einschlusskörperchenmyopathie - Gelenkkontrakturen - Ophthalmoplegie	Störung		21 Cases
163	Hereditäre Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom	Störung		120 Cases
217407	Hereditäre Hypotrichose mit rezidivierenden Hautbläschen	Störung		4 Cases
523	Hereditäre Leiomyomatose mit Nierenzellkrebs	Störung		200 Cases
43115	Hereditäre Myopathie mit Laktatazidose durch ISCU-Mangel	Störung		19 Cases
178464	Hereditäre Myopathie mit frühem Atemversagen	Störung		10 Families
640	Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen	Störung	3.5 P*	
168615	Hereditäre Persistenz des Alpha-Fetoproteins	Störung		19 Families

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
293168	Hereditäre Spastische Paralyse, aufsteigende, des frühen Kindesalters	Störung		17 Families
480851	Hereditäre Thrombozytopenie mit früh-beginnender Myelofibrose	Störung		9 Cases
329319	Hereditäre Thrombozytose mit transversalen Extremitätendefekt	Störung		3 Families
313808	Hereditäre diffuse Leukoenzephalopathie mit axonalen Sphäroiden und pigmentierter Glia	Störung		27 Cases
221043	Hereditäre fibröse Poikilodermie-Sehnenkontraktur-Myopathie-Lungenfibrose-Syndrom	Störung		15 Cases
774	Hereditäre hämorrhagische Teleangiectasie	Störung	16.0 P*	
168583	Hereditäre infantile Zirrhose der nordamerikanischen Indianer	Subtyp der Störung		36 Cases
456318	Hereditäre sensorische Neuropathie-sensorineurale Schwerhörigkeit-Demenz-Syndrom	Störung		6 Families
320385	Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie durch TECPR2-Mutation	Störung		5 Cases
139573	Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie mit Taubheit und allgemeiner Entwicklungsverzögerung	Störung		4 Cases
139583	Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie mit Taubheit, X-chromosomal	Störung		5 Families
85458	Hereditäre zerebrale Hämorrhagie mit Amyloidose	Störung		350 Cases
79430	Hermansky-Pudlak-Syndrom	Störung	0.15 P	
183678	Hermansky-Pudlak-Syndrom durch AP-3-Defizienz	Subtyp der Störung		40 Cases
231531	Hermansky-Pudlak-Syndrom durch BLOC-1-Defizienz	Subtyp der Störung		9 Cases
137599	Herpes simplex-Stromakeratitis	Störung	16.0 P*	
1930	Herpes-simplex-Enzephalitis	Störung	0.3 I	
1464	Herz, univentrikuläres	Störung	7.5 BP	
1350	Herz-Hand-Syndrom Typ 2	Störung		2 Families
168796	Herz-Hand-Syndrom, slowenischer Typ	Störung		14 Cases
137628	Herzanomalien-Heterotaxie-Syndrom	Störung		9 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
60041	Herzblock, kongenitaler	Störung	4.54 <i>BP</i>	
1354	Herzfehler-Extremitätenverkürzung-Syndrom	Störung		2 <i>Cases</i>
1338	Herzfehler-Zungenhamartom-Polysyndaktylie-Syndrom	Störung		4 <i>Cases</i>
88628	Hinterstrangataxie - Retinitis pigmentosa	Störung		20 <i>Cases</i>
209905	Hirn-Lunge-Schilddrüsen-Syndrom	Störung		100 <i>Cases</i>
71278	Hirnfehlbildung, kongenitale, durch Glutamin-Synthetase-Mangel	Störung		3 <i>Cases</i>
500150	Hirnfehlbildung-muskuloskelettale Anomalien-Gesichtsdysmorphie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		33 <i>Cases</i>
75389	Hirnfehlbildungen - kongenitaler Herzfehler - postaxiale Polydaktylie	Störung		2 <i>Cases</i>
388	Hirschsprung-Krankheit	Störung	13.2 <i>BP*</i>	
388	Hirschsprung-Krankheit	Störung	15.0 <i>P</i>	
388	Hirschsprung-Krankheit	Störung	13.2 <i>P*</i>	
388	Hirschsprung-Krankheit	Störung	15.0 <i>BP</i>	
2155	Hirschsprung-Krankheit - Polydaktylie - Innenohrtaubheit	Störung		2 <i>Cases</i>
2150	Hirschsprung-Krankheit Typ D - Brachydaktylie	Störung		4 <i>Cases</i>
2153	Hirschsprung-Krankheit-Nagelhypoplasie-Dysmorphie-Syndrom	Störung		3 <i>Cases</i>
2158	Histidinurie-Nierentubulusdefekt-Syndrom	Störung		5 <i>Cases</i>
158025	Histiozytose, progressive, muzinöse, hereditäre	Störung		18 <i>Cases</i>
158029	Histiozytose, seeblaue	Störung		60 <i>Cases</i>
231080	Hochgradige Dysplasie in Patienten mit Barrett-Ösophagus	Störung	36.0 <i>P*</i>	
363396	Hochgradige Myopie-sensorineurale Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung		7 <i>Cases</i>
500095	Hochwuchs-Intelligenzminderung-renale Anomalien-Syndrom	Störung		4 <i>Cases</i>

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
329191	Hochwuchs-lange Großzehen-multiple zusätzliche Epiphysen-Syndrom	Störung		2 Families
391	Hodgkin-Lymphom, klassisches	Störung	2.463 I*	
391	Hodgkin-Lymphom, klassisches	Störung	22.9	
86893	Hodgkin-Lymphom, lymphozytenprädominantes noduläres	Störung	0.12 I	
86893	Hodgkin-Lymphom, lymphozytenprädominantes noduläres	Störung	0.095 I*	
79242	Holocarboxylase-Synthetase-Mangel	Störung	0.5 BP*	
2162	Holoprosenzephalie	Störung	13.4 BP*	
2163	Holoprosenzephalie-Kraniosynostose-Syndrom	Störung		11 Cases
392	Holt-Oram-Syndrom	Störung	0.7 BP*	
2167	Holzgreve-Syndrom	Störung		3 Cases
622	Homocystinurie ohne Methylmalonazidurie	Störung		73 Cases
394	Homocystinurie, klassische	Störung	0.3 BP	
394	Homocystinurie, klassische	Störung	1.65 P*	
1490	Hornhautdystrophie - Schallempfindungs-Schwerhörigkeit	Störung		24 Cases
98971	Hornhautdystrophie, amorphe posteriore	Störung		11 Families
98959	Hornhautdystrophie, muzinöse subepitheliale	Störung		1 Family
101068	Hornhautdystrophie, stromale, kongenitale	Störung		6 Families
3322	Hoyeraal-Hreidarsson-Syndrom	Störung		33 Cases
228116	Hughes-Stovin-Syndrom	Störung		30 Cases
97340	Hunter-McAlpine -Syndrom	Störung		10 Cases
399	Huntington-Krankheit	Störung	0.38 I	
399	Huntington-Krankheit	Störung	12.0 P*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
399	Huntington-Krankheit	Störung	2.7 <i>P</i>	
93473	Hurler-Syndrom	Subtyp der Störung	0.5 <i>P*</i>	
93473	Hurler-Syndrom	Subtyp der Störung	0.7 <i>BP*</i>	
740	Hutchinson-Gilford-Syndrom	Störung	0.025 <i>BP</i>	
740	Hutchinson-Gilford-Syndrom	Störung	0.005 <i>P</i>	
498474	Hyaline Fibromatose-Syndrom	Störung		150 <i>Cases</i>
400	Hydatidose	Störung	1.0 <i>I*</i>	
363999	Hydrops fetalis, nicht-immunologischer	Subtyp der Störung	42.0 <i>BP</i>	
528091	Hydrops-Laktatazidose-sideroblastische Anämie-Multisystemversagen-Syndrom	Störung		1 <i>Case</i>
79155	Hydroxykynureninurie	Störung		30 <i>Cases</i>
2183	Hydrozephalus - Adipositas - Hypogonadismus	Störung		2 <i>Cases</i>
2186	Hydrozephalus - blaue Sklera - Nephropathie	Störung		1 <i>Family</i>
2180	Hydrozephalus - costovertebrale Dysplasie - Sprengel-Anomalie	Störung		8 <i>Cases</i>
2184	Hydrozephalus - tief inserierende Nabelschnur	Störung		2 <i>Cases</i>
2182	Hydrozephalus mit Stenose des Aquaeductus Sylvii	Subtyp der Störung	1.7 <i>BP</i>	
2182	Hydrozephalus mit Stenose des Aquaeductus Sylvii	Subtyp der Störung	1.7 <i>P</i>	
2185	Hydrozephalus, kongenitaler	Störung	46.5 <i>BP*</i>	
2181	Hydrozephalus-Hochwuchs-Gelenklaxität-Syndrom	Störung		2 <i>Cases</i>
1397	Hydrozephalus-Kleinhirn-Agenesie-Syndrom	Störung		2 <i>Cases</i>
280628	Hyper- und Hypopigmentation, familiäre progressive	Störung		3 <i>Families</i>
2314	Hyper-IgE-Syndrom, autosomal-dominantes	Störung	0.1 <i>I*</i>	
309147	Hyper-beta-Alaninämie	Störung		3 <i>Cases</i>

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
251274	Hyperaldosteronismus, familiärer, Typ III	Störung		7 Families
927	Hyperammonämie durch N-Acetylglutamat-Synthetase-Mangel	Störung		99 Cases
401948	Hyperammonämische Enzephalopathie durch Carboanhydrase VA-Mangel	Störung		4 Cases
168588	Hyperandrogenismus durch Cortison-Reduktase-Mangel	Störung		11 Cases
276405	Hyperbiliverdinämie	Störung		2 Cases
542657	Hyperchlorhydrie, isolierte	Störung		13 Cases
238475	Hypercholanämie, familiäre	Störung		23 Cases
209902	Hypercholesterinämie durch Cholesterol 7-alpha-Hydroxylase-Mangel	Störung		24 Cases
163985	Hyperekplexie - Epilepsie	Störung		4 Cases
3197	Hyperekplexie, hereditäre	Störung		150 Cases
2232	Hypergonadotroper Hypogonadismus, primärer - partielle Alopezie	Störung		7 Cases
2410	Hypergonadotroper Hypogonadismus-Katarakt-Syndrom	Störung		3 Cases
343	Hyperimmunglobulinämie D mit Rückfallfieber	Subtyp der Störung		200 Cases
324575	Hyperinsulinismus durch HNF1A-Mangel	Störung		2 Cases
263458	Hyperinsulinismus durch INSR-Mangel	Störung		10 Cases
71212	Hyperinsulinismus durch Kurzketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	Störung		10 Cases
276556	Hyperinsulinismus durch UCP2-Mangel	Störung		2 Cases
93372	Hyperkalzämie, familiäre hypokalziurische, Typ 1	Subtyp der Störung	5.5 P	
300547	Hyperkalzämie, infantile, autosomal-rezessive	Störung		12 Cases
1336	Hyperkeratose-Hyperpigmentierung-Syndrom	Störung		10 Cases
83639	Hyperkoagulabilitätssyndrom durch Glykosylphosphatidyl-Inositol-Mangel	Störung		2 Families
91135	Hyperlaxität der Haut durch Mangel an Vitamin K-abhängigen Koagulationsfaktoren	Störung		11 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
415	Hyperornithinämie-Hyperammonämie-Homocitrullinurie-Syndrom	Störung		111 Cases
2206	Hyperostose, ankylosierende vertebrale mit Tylosis	Störung		8 Cases
3416	Hyperostosis corticalis generalisata	Störung		35 Cases
443098	Hyperostosis cranialis interna	Störung		13 Cases
93599	Hyperoxalurie, primäre, Typ 2	Subtyp der Störung		10 Cases
93600	Hyperoxalurie, primäre, Typ 3	Subtyp der Störung		50 Cases
99879	Hyperparathyreoidismus, familiär isolierter (FIHPT)	Störung		100 Families
99880	Hyperparathyreoidismus-Kiefertumor-Syndrom (HPT-JT)	Störung		100 Cases
369979	Hyperphalangie der Finger-Zehenanomalie-schweres Pectus excavatum-Syndrom	Störung		2 Cases
508523	Hyperphenylalaninämie durch DNAJC12-Mangel	Störung		6 Cases
238583	Hyperphenylalaninämie durch Tetrahydrobiopterin-Mangel	Störung	0.2 P	
247262	Hyperphosphatasie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		24 Cases
33208	Hypersomnie, idiopathische	Störung	30.0 P*	
2213	Hypertelorismus - Mikrotie - Gesichtsspalten	Störung		9 Cases
2211	Hypertelorismus-Hypospadie-Polysyndaktylie-Syndrom	Störung		3 Families
293958	Hypertelorismus-Präaurikulärer Sinus - punktuelle Löcher -Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung		13 Cases
238624	Hypertension, idiopathische intrakranielle	Störung	14.0 P*	
424	Hyperthyreose durch TSH-Rezeptor-Genmutationen, familiäre Form	Störung		28 Families
597939	Hyperthyroxinämie, dystransthyretinämische euthyreote	Störung		23 Cases
2218	Hypertrichose der Hals-Vorderseite - periphere Neuropathie	Störung		4 Cases
1517	Hypertrichose mit Osteochondrodysplasie vom Typ Cantú	Störung		50 Cases
3387	Hypertrichose, ventrale zervikale, isolierte	Störung		20 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten. P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2220	Hypertrichosis cubiti	Störung		28 Cases
2221	Hypertrichosis lanuginosa, erworbene	Störung		60 Cases
2222	Hypertrichosis lanuginosa, kongenitale	Störung		100 Cases
329883	Hypertrophe Gastropathie, nicht-hypoproteinämische	Störung		1 Family
91130	Hypertrophe Kardiomyopathie - Muskelhypotonie - Laktatazidose	Störung		2 Cases
324525	Hypertrophe Kardiomyopathie mit Nierenanomalien durch mitochondriale DNA-Mutation	Störung		3 Cases
2224	Hypertryptophanämie, familiäre	Störung		12 Cases
363694	Hyperurikämie-pulmonale Hypertension-Nierenversagen-Alkalose-Syndrom	Störung		4 Families
251523	Hyperzinkämie und Hypercalprotectinämie	Störung		18 Cases
429	Hypochondroplasie	Störung	3.0303 BP	
429	Hypochondroplasie	Störung	3.0303 P	
989	Hypoglossie-Hypodaktylie-Syndrom	Störung		47 Cases
2233	Hypogonadismus-Mitralklappenprolaps-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		2 Cases
2235	Hypogonadotroper Hypogonadismus - Retinitis pigmentosa	Störung		2 Cases
2230	Hypogonadotroper Hypogonadismus - frontoparietale Alopezie	Störung		6 Cases
293967	Hypogonadotroper Hypogonadismus - schwere Mikrozephalie - Sensorineurale Schwerhörigkeit - Dismorphien	Störung		4 Cases
363523	Hypohidrose-Schmelzhypoplasie-Palmoplantarkeratose-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		12 Cases
98813	Hypohidrotische ektodermale Dysplasie mit Immundefekt	Störung	0.2 BP*	
1882	Hypohidrotische ektodermale Dysplasie-Hypothyreose-Ziliendyskinesie-Syndrom	Störung		3 Cases
528105	Hypohydrosis-Elektrolytstörung-Tränendrüsenfunktionsstörung-Ichthyosis-Xerostomie-Syndrom	Störung		22 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
293964	Hypoinsulinämische Hypoglykämie - Hemihypertrophie	Störung		5 Cases
69744	Hypokeratose, palmoplantare zirkumskripte	Störung		17 Cases
199326	Hypomagnesiämie, isolierte, autosomal-dominante, Typ Glaudemans	Störung		21 Cases
438114	Hypomyelinisierende Leukodystrophie, RARS-abhängige, autosomal-rezessive	Störung		4 Cases
466934	Hypomyelinisierende Leukodystrophie, VPS11-abhängige, autosomal-rezessive	Störung		13 Cases
495844	Hypomyelinisierende Leukodystrophie, autosomal-rezessive, C11ORF73-assoziierte	Störung		6 Cases
85163	Hypomyelinisierung - kongenitale Katarakt	Störung		10 Cases
599376	Hypomyelinisierung der früh myelinisierenden Strukturen	Störung		20 Cases
139441	Hypomyelinisierung mit Atrophie der Basalganglien und des Kleinhirns	Störung		19 Cases
363412	Hypomyelinisierung mit Hirnstamm- und Rückenmarkbeteiligung und Beinspastik	Störung		13 Cases
2680	Hypomyelinisierung-Neuropathie-Arthrogrypose-Syndrom	Störung		9 Cases
447893	Hypomyelinisierung-zerebelläre Atrophie-Corpus callosum-Hypoplasie-Syndrom	Subtyp der Störung		4 Cases
140286	Hypoparathyreoidismus durch gestörte Parathormon-Sekretion, sekundärer	Störung	24.75 P*	
2238	Hypoparathyreoidismus, familiärer isolierter	Störung		10 Families
2239	Hypoparathyreoidismus, familiärer isolierter, bei Agenesie der Nebenschilddrüsen	Subtyp der Störung		2 Families
2237	Hypoparathyreoidismus-sensorineurale Schwerhörigkeit-Nierendysplasie-Syndrom	Störung		180 Cases
89936	Hypophosphatämie, X-chromosomale	Störung	1.66 P*	
89936	Hypophosphatämie, X-chromosomale	Störung	2.14 P	
89936	Hypophosphatämie, X-chromosomale	Störung	4.5 I	
314621	Hypophysen-Verdoppelung	Störung		38 Cases
314777	Hypophysenadenom, isoliertes familiäres	Störung		150 Cases
91349	Hypophysenadenom, nicht-funktionelles	Störung	1.05 I	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten. P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
91349	Hypophysenadenom, nicht-funktionelles	Störung	2.55 <i>I*</i>	
300385	Hypophysenkarzinom	Störung	0.04 <i>I*</i>	
300385	Hypophysenkarzinom	Störung	0.87	
324561	Hypopigmentierung-punktierte Palmoplantarkeratose-Syndrom	Störung		6 <i>Families</i>
3207	Hypoplasie der weißen Gehirns substanz-Corpus-callosum-Agenesie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		4 <i>Cases</i>
2092	Hypoplasie, fokale dermale	Störung		300 <i>Cases</i>
722	Hypoplasminogenämie	Störung	0.16 <i>P*</i>	
293864	Hypoplastischer Pankreas-Intestinalatresie-Hypoplastische Gallenblase-Syndrom	Störung		16 <i>Cases</i>
2248	Hypoplastisches Linksherzsyndrom	Störung	18.0 <i>BP</i>	
2248	Hypoplastisches Linksherzsyndrom	Störung	15.1 <i>BP*</i>	
2250	Hyposmie-nasale und okuläre Hypoplasie-hypogonadotroper Hypogonadismus-Syndrom	Störung		2 <i>Cases</i>
2261	Hypospadie - Intelligenzminderung, Typ Goldblatt	Störung		3 <i>Cases</i>
95706	Hypospadie, posteriore, nicht-syndromale	Störung	19.25 <i>BP*</i>	
95715	Hypothyreose, kongenitale, durch transplazentare Passage von maternalen TSH-bindenden inhibitorischen Antikörpern	Störung	1.0 <i>P*</i>	
79507	Hypotonie - Gedeihstörungen - Mikrozephalie	Störung		2 <i>Cases</i>
137908	Hypotonie mit Laktatazidose und Hyperammonämie	Störung		4 <i>Cases</i>
163690	Hypotonie-Cystinurie-Syndrom	Störung		22 <i>Cases</i>
69735	Hypotrichose - Lymphödem - Telangiektasie	Störung		4 <i>Cases</i>
1573	Hypotrichose - juvenile Makuladegeneration	Störung		50 <i>Cases</i>
2266	Hypotrichose mit Intelligenzminderung Typ Lopes	Störung		2 <i>Cases</i>
330029	Hypotrichose-Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung		1 <i>Case</i>

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
55654	Hypotrichosis simplex	Störung		38 Cases
307936	Hypotrichosis-Osteolysis-Periodontitis-Palmoplantarkeratose-Syndrom	Störung		2 Cases
458758	Hämangioendotheliom, zusammengesetztes	Störung		39 Cases
2123	Hämangiomatose, diffuse neonatale	Störung		70 Cases
199241	Hämangiomatose, kapilläre pulmonale	Störung		100 Cases
488647	Hämatologische Malignität-Prädispositionssyndrom, DDX41-assoziiertes	Störung		3 Families
79230	Hämochromatose, HJV oder HAMP-assoziierte	Störung		74 Cases
225123	Hämochromatose, TFR2-Gen-assoziierte	Störung		33 Cases
446	Hämochromatose, neonatale	Störung		35 Cases
280615	Hämoglobinopathie Toms River	Störung		10 Cases
447	Hämoglobinurie, nächtliche paroxysmale	Störung	2.0 P*	
357008	Hämolytisch-urämisches Syndrom mit DGKE-Mangel	Störung		47 Cases
2134	Hämolytisch-urämisches Syndrom, atypische Form	Störung	1.0 P*	
712	Hämolytische Anämie durch Glukosephosphat-Isomerase-Mangel	Störung		50 Cases
766	Hämolytische Anämie durch Mangel der erythrozytären Pyruvatkinase	Störung	5.0 P*	
98878	Hämophilie A	Störung	4.85 P	
98878	Hämophilie A	Störung	8.0 P*	
98878	Hämophilie A	Störung	11.25 BP	
599480	Hämophilie A, erworbene	Störung	0.1505 I*	
169802	Hämophilie A, schwere	Subtyp der Störung	2.8 P*	
98879	Hämophilie B	Störung	3.0 P*	
98879	Hämophilie B	Störung	1.665 BP	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
169799	Hämophilie B, milde	Subtyp der Störung	0.6 <i>P*</i>	
169796	Hämophilie B, mittelschwere	Subtyp der Störung	0.6 <i>P*</i>	
169793	Hämophilie B, schwere	Subtyp der Störung	0.8 <i>P*</i>	
90060	Hämorrhagie, alveoläre diffuse	Störung	1.0 <i>P*</i>	
73271	Hämorrhagische Diathese durch Kollagen-Rezeptor-Mangel	Störung		20 Cases
178396	Hämorrhagische Krankheit durch Alpha-1-Antitrypsin Pittsburgh-Mutation	Störung		4 Cases
340	Hämorrhagisches Fieber mit renalem Syndrom	Störung	0.74 <i>I*</i>	
340	Hämorrhagisches Fieber mit renalem Syndrom	Störung	37.0 <i>P*</i>	
562509	Hämoxygenase 1-Mangel	Störung		3 Cases
3214	Hörverlust-Blindheit-Hypopigmentierung-Syndrom, jemenitischer Typ	Störung		2 Cases
2412	Hüftdislokation-Dysmorphie-Syndrom	Störung		4 Cases
2268	ICF-Syndrom	Störung		66 Cases
477661	IL21-abhängige infantile chronisch-entzündliche Darmerkrankung	Störung		3 Cases
85173	IMAGE-Syndrom	Störung		28 Cases
597623	IRF2BPL-assoziierte regressive neurologische Entwicklungsstörung-Dystonie-Krampfanfälle-Syndrom	Störung		19 Cases
209981	IRIDA-Syndrom	Störung		75 Cases
209943	IRVAN-Syndrom	Störung		30 Cases
352479	ISPD-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R20	Störung		8 Cases
439254	ITM2B-Amyloidose	Störung		2 Families
457375	ITPA-assoziierte letale infantile neurologische Störung mit Katarakt und kardialer Beteiligung	Störung		7 Cases
2307	IVIC-Syndrom	Störung		4 Families
2274	Ichthyose - Hepatosplenomegalie - zerebelläre	Störung		2 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	Degeneration			
2272	Ichthyose - konische Finger - Mittellinien-Rinne	Störung		2 Cases
461	Ichthyose, X-chromosomal-rezessive	Störung	15.0 I*	
461	Ichthyose, X-chromosomal-rezessive	Störung	16.6 P*	
281139	Ichthyose, anuläre epidermolytische	Störung		7 Families
455	Ichthyose, epidermolytische superfizielle	Störung		20 Cases
2271	Ichthyose, kongenitale - Mikrozephalie - Tetraplegie	Störung		2 Cases
281090	Ichthyose, syndromale X-chromosomale	Störung	1.3 P*	
2269	Ichthyose-Alopezie-Eklabium-Ektropion-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		4 Cases
88621	Ichthyose-Frühgeburt-Syndrom	Störung		16 Families
91132	Ichthyose-Hypotrichose-Syndrom	Störung		11 Cases
2278	Ichthyose-Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Niereninsuffizienz-Syndrom	Störung		4 Cases
363992	Ichthyose-Kleinwuchs-Brachydaktylie-Mikrosphärenphakie-Syndrom	Störung		7 Cases
2273	Ichthyosis follicularis-Alopezie-Photophobie-Syndrom	Störung		40 Cases
79503	Ichthyosis hystrix Curth-Macklin	Störung		10 Cases
567548	Idiopathisches steroid-resistentes nephrotisches Syndrom	Störung	0.2582 I	
363677	Im Kindesalter beginnende autosomal-rezessive Myopathie mit externer Ophtalmoplegie	Störung		22 Cases
494541	Im Kindesalter beginnende benigne Chorea mit striataler Beteiligung	Störung		3 Cases
466921	Im Kindesalter beginnende progressive Kontrakturen mit Gliedergürtelmuskelschwäche und Muskeldystrophie	Störung		3 Families
500180	Im Kindesalter beginnendes motorisches und kognitives Regressions-Syndrom mit extrapyramidaler Bewegungsstörung	Störung		7 Cases
42062	Iminoglycinurie	Störung	6.67 BP*	
42062	Iminoglycinurie	Störung	6.68 P*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
238569	Immun-Dysregulation-inflammatorische Darmerkrankung-Arthritis-rezidivierende Infekte-Syndrom	Störung		80 Cases
169100	Immundefekt durch CD25-Mangel	Störung		2 Cases
331190	Immundefekt durch Ficolin-3-Mangel	Störung		1 Case
70592	Immundefekt durch Interleukin-1-Rezeptor-assoziierten Kinase-4-Mangel	Störung		49 Cases
331187	Immundefekt durch MASP-2-Mangel	Störung		1 Case
34592	Immundefekt durch MHC Klasse I-Expressionsdefekt	Störung		30 Cases
572	Immundefekt durch MHC Klasse II-Expressionsdefekt	Störung		179 Cases
200418	Immundefekt mit Faktor I-Anomalie	Störung		35 Families
317476	Immundefekt, X-chromosomaler, mit Magnesium-Defekt, Epstein-Barr-Virus-Infektion und Neoplasie	Störung		7 Cases
169157	Immundefekt, kombinierter schwerer, T- B+, durch CD45-Mangel	Störung		3 Cases
169154	Immundefekt, kombinierter schwerer, T- B+, durch IL-7Ralpha-Mangel	Störung	0.15 BP	
277	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch Adenosin-Desaminase-Mangel	Störung	0.3 BP*	
277	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch Adenosin-Desaminase-Mangel	Störung	0.2 P*	
357237	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch CARD11-Mangel	Störung		3 Cases
538958	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch CD70-Mangel	Störung		6 Cases
228003	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch CORO1A-Mangel	Störung		9 Cases
420573	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch CTPS1-Defizienz	Störung		12 Cases
317425	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch DNA-PKcs-Mangel	Störung		2 Cases
217390	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch DOCK8-Mangel	Störung		11 Cases
169095	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch FOXN1-Defizienz	Störung		9 Cases
397787	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch	Störung		9 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	IKK2-Mangel			
280142	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch LCK-Mangel	Störung		4 Cases
331206	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch kompletten RAG1/2-Mangel	Störung	1.0 P*	
542301	Immundefekt, kombinierter, durch CARMIL2-Mangel	Störung		21 Cases
169090	Immundefekt, kombinierter, durch Defekt des CRAC-Kanals	Störung		10 Cases
505227	Immundefekt, kombinierter, durch GINS1-Mangel	Störung		5 Cases
538963	Immundefekt, kombinierter, durch ITK-Mangel	Störung		13 Cases
445018	Immundefekt, kombinierter, durch LRBA-Mangel	Störung		23 Cases
397964	Immundefekt, kombinierter, durch MALT1-Mangel	Störung		3 Cases
317428	Immundefekt, kombinierter, durch ORAI1-Mangel	Subtyp der Störung		6 Cases
431149	Immundefekt, kombinierter, durch OX40-Mangel	Störung		1 Case
596759	Immundefekt, kombinierter, durch Rel-Haploinsuffizienz	Störung		5 Cases
314689	Immundefekt, kombinierter, durch STK4-Mangel	Störung		7 Cases
231154	Immundefekt, kombinierter, durch partiellen RAG1-Mangel	Störung		9 Cases
431166	Immundefekt, primärer, mit Virusinfektion nach MMR-Impfung	Störung		1 Case
37042	Immudysregulation-Polyendokrinopathie-Enteropathie-Syndrom, X-chromosomales	Störung		195 Cases
529977	Immudysregulation-entzündliche Darmerkrankung-Arthritis-rekurrente Infektionen-Lymphopenie	Störung		7 Cases
2571	Immuno-neurologische Krankheit, X-chromosomale	Störung		5 Cases
3002	Immunthrombozytopenie	Störung	25.0 P*	
3002	Immunthrombozytopenie	Störung	6.75 I*	
206569	Immunvermittelte nekrotisierende Myopathie	Störung		300 Cases
464	Incontinentia pigmenti	Störung	1.2 BP*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
238455	Infantile Dystonie-Parkinsonismus	Störung		16 Cases
522077	Infantile Hypotonie-okulomotorische Anomalien-hyperkinetische Bewegungsstörungen-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung		11 Cases
3173	Infantile Krampfanfälle - breite Daumen	Störung		2 Cases
1313	Infantile Plexus choroideus-Kalzifikation-Syndrom	Störung		10 Cases
263410	Infantile Spasmen-psychomotorische Retardierung-progressive Hirnatrophie-Basalganglienerkrankung-Syndrom	Störung		4 Cases
457205	Infantile axonale motorische und sensorische Neuropathie-Optikusatrophy-Neurodegeneration-Syndrom	Störung		2 Cases
565788	Infantile chronisch-entzündliche Darmerkrankung mit neurologischer Beteiligung	Störung		3 Cases
494526	Infantile generalisierte Dyskinesie mit orofazialer Beteiligung	Störung		8 Cases
352563	Infantile hypertrophe Kardiomyopathie durch MRPL44-Mangel	Störung		2 Cases
391316	Infantile mesiale Temporallappenepilepsie mit schwerer kognitiver Regression	Störung		3 Cases
456312	Infantile multisystemische neurologisch-endokrine-pankreatische Krankheit	Störung		2 Cases
35069	Infantile neuroaxonale Dystrophie	Störung		150 Cases
402364	Infantile zerebrale und zerebelläre Atrophie mit postnataler progressiver Mikrozephalie	Störung		5 Cases
488191	Infertilität, weibliche, durch Stillstand der meiotischen Eizellreifung	Störung		16 Cases
63259	Inienzephalie	Störung	50.0 BP*	
466	Insomnie, familiäre fatale	Störung		27 Cases
586130	Insomnie, fatale sporadische	Störung		27 Cases
97279	Insulinom	Störung	0.25 /	
66518	Insulinresistenz - kurzes 5. Metakarpale	Störung		6 Cases
1495	Intelligenzminderung - Corpus callosum-Hypoplasie - präaurikuläre Anhängsel	Störung		3 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
280384	Intelligenzminderung - motorische Dysfunktion - multiple Gelenkkontrakturen, rezessiv	Störung		12 Cases
3079	Intelligenzminderung Typ Buenos-Aires	Störung		5 Cases
3080	Intelligenzminderung Typ Wolff	Störung		2 Cases
464311	Intelligenzminderung durch Punktmutationen im DYRK1A-Gen	Subtyp der Störung		35 Cases
85273	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Abidi	Störung		8 Cases
85276	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Armfield	Störung		6 Cases
85293	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Cabezas	Störung		24 Families
85277	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Cantagrel	Störung		30 Cases
163971	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Cilliers	Störung		4 Cases
93947	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Golabi-Ito-Hall	Subtyp der Störung		3 Cases
93952	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Hedera	Störung		9 Cases
85283	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Miles-Carpenter	Störung		4 Cases
163937	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Najm	Störung		35 Families
163956	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Nascimento	Störung		8 Cases
85322	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Pai	Störung		1 Family
85285	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Schimke	Störung		4 Cases
85323	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Seemanova	Störung		4 Cases
85286	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Shashi	Störung		9 Cases
85324	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Shrimpton	Störung		3 Cases
85287	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Siderius	Störung		2 Families
3063	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Snyder	Störung		21 Cases
85325	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Stevenson	Störung		4 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
85288	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Stocco Dos Santos	Störung		1 <i>Family</i>
85326	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Stoll	Störung		4 <i>Cases</i>
163976	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Van Esch	Störung		7 <i>Cases</i>
85290	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Wilson	Störung		3 <i>Cases</i>
364028	Intelligenzminderung, X-chromosomale, durch GRIA3-Mutationen	Störung		14 <i>Cases</i>
85274	Intelligenzminderung, X-chromosomale, syndromale Typ 7	Störung		10 <i>Cases</i>
85279	Intelligenzminderung, X-chromosomale, syndromale, Typ Claes-Jensen	Störung		10 <i>Families</i>
280763	Intelligenzminderung, schwere, mit progressiver spastischer Paraplegie	Störung		15 <i>Cases</i>
457365	Intelligenzminderung--Muskelschwäche-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung		3 <i>Cases</i>
352530	Intelligenzminderung-Adipositas-Hirnfehlbildungen-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung		2 <i>Cases</i>
397973	Intelligenzminderung-Adipositas-Prognathie-Augen- und Hautanomalien-Syndrom	Störung		2 <i>Cases</i>
529965	Intelligenzminderung-Autismus-Sprachapraxie-kraniofaziale Dysmorphie-Syndrom	Störung		5 <i>Cases</i>
364577	Intelligenzminderung-Brachydaktylie-Pierre Robin-Syndrom	Störung		4 <i>Cases</i>
3044	Intelligenzminderung-Dysmorphien-Hypogonadismus-Diabetes mellitus-Syndrom	Störung		4 <i>Cases</i>
3454	Intelligenzminderung-Entwicklungsverzögerung-Kontrakturen-Syndrom	Störung		5 <i>Families</i>
468620	Intelligenzminderung-Epilepsie-extrapiramidale Störung-Syndrom	Störung		3 <i>Cases</i>
404440	Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom durch SETD5-Haploinsuffizienz	Störung		7 <i>Cases</i>
502434	Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-gastroösophagealer Reflux-Syndrom, STAG1-assoziiert	Störung		17 <i>Cases</i>
370010	Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphien-Handanomalien-Syndrom	Störung		3 <i>Cases</i>
3041	Intelligenzminderung-Glatzenbildung-Patellaluxation-Akromikrie-Syndrom	Störung		3 <i>Cases</i>
542306	Intelligenzminderung-Herzrhythmusstörung-Syndrom durch GNB5-Mangel	Störung		22 <i>Cases</i>

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
369847	Intelligenzminderung-Hyperkinetische Bewegungsstörungen-Trunkale Ataxie-Syndrom	Störung		5 Cases
314575	Intelligenzminderung-Hypotonie-Brachycephalie-Pylorusstenose-Kryptorchismus-Syndrom	Störung		2 Cases
3042	Intelligenzminderung-Katarakt-kalzifizierte Ohrknorpel-Myopathie-Syndrom	Störung		13 Cases
3074	Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Hypertelorismus-Syndrom	Störung		6 Cases
513456	Intelligenzminderung-Krampfanfälle-Ganganomalien-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung		15 Cases
369837	Intelligenzminderung-Krämpfe-Hypophosphatasie-ophthalmologische und skelettale Anomalien-Syndrom	Störung		4 Cases
369950	Intelligenzminderung-Krämpfe-Makrozephalie-Adipositas-Syndrom	Störung		7 Cases
457279	Intelligenzminderung-Makrozephalie-Hypotonie-Verhaltensstörungen-Syndrom	Störung		16 Cases
3068	Intelligenzminderung-Myopathie-Kleinwuchs-endokrine Störung-Syndrom	Störung		2 Cases
3082	Intelligenzminderung-Polydaktylie-unkämmbare Haare-Syndrom	Störung		2 Cases
363528	Intelligenzminderung-Strabismus-Syndrom	Störung		34 Cases
464306	Intelligenzminderung-Syndrom, DYRK1A-assoziiertes	Störung		54 Cases
268261	Intelligenzminderung-Syndrom, DYRK1A-assoziiertes, durch Mikrodeletion 21q22.13q22.2	Subtyp der Störung		19 Cases
488632	Intelligenzminderung-Syndrom, TBCK-assoziiertes	Störung		25 Cases
436151	Intelligenzminderung-expressive Aphasie-Gesichtsdysmorphien-Syndrom	Störung		13 Cases
397709	Intelligenzminderung-grobe Gesichtszüge-Makrozephalie-zerebelläre Hypoplasie-Syndrom	Störung		30 Cases
508498	Intelligenzminderung-kardiale Anomalien-Kleinwuchs-Gelenkinstabilität-Syndrom	Störung		18 Cases
329224	Intelligenzminderung-kraniofaziale Dysmorphien-Kryptorchismus-Syndrom	Störung		2 Cases
412069	Intelligenzminderung-obstruktive Schlafapnoe-milde Dysmorphien-Syndrom durch AHDC1-Genmutation	Störung		4 Cases
1891	Intelligenzminderung-spastische Paraplegie-Ektrodaktylie-Syndrom	Störung		3 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
508529	Intermediäre Epidermolysis bullosa simplex mit Kardiomyopathie	Störung		14 Cases
306504	Interstitielle Lungenkrankheit-Nephrotisches Syndrom-Epidermolysis bullosa-Syndrom	Störung		3 Cases
314376	Intestinale Obstruktion des Neugeborenen durch Guanilatcyclasen 2C-Mangel	Störung		16 Cases
424058	Intraduktale papilläre muzinöse Neoplasie des Pankreas	Störung	0.011 /*	
352662	Intraepitheliale korneale Dyskeratose-palmoplantare Hyperkeratose-laryngeale Dyskeratose-Syndrom	Störung		19 Cases
436144	Intrauterine Wachstumsretardierung-Kleinwuchs-im frühen Erwachsenenalter beginnender Diabetes-Syndrom	Störung		15 Cases
508512	Intrauterine Wachstumsverzögerung-kongenitale multiple Café-au-lait-Flecken-gesteigerter Schwesterchromatid-Austausch-Syndrom	Störung		2 Cases
1229	Intrauterines infektiöses Syndrom, kongenitales	Störung		30 Cases
332	Intrinsic-Faktor-Mangel, kongenitaler	Störung		100 Cases
329324	Inverses Klippel-Trenaunay-Syndrom	Störung		15 Cases
3306	Inversion/Duplikation Chromosom 15	Störung	3.33 BP	
69736	Irisdepigmentierung, akute bilaterale	Störung		62 Cases
84142	Isaacs-Syndrom	Störung		150 Cases
2440	Isolierte Spalthand-Spaltfuß-Fehlbildung	Störung	5.4 BP*	
209908	Isolierte Sprechapraxie im Kindesalter	Störung		22 Cases
2306	Isotretinoin-ähnliches-Syndrom	Störung		6 Cases
33	Isovalerianazidämie	Störung	1.0 P*	
1540	Jackson-Weiss-Syndrom	Störung		200 Cases
1873	Jalili-Syndrom	Störung		49 Cases
79139	Japanische Enzephalitis	Störung	0.65 /*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
313795	Jawad-Syndrom	Störung		4 Cases
90647	Jervell-Lange-Nielsen-Syndrom	Störung	0.3 P	
474	Jeune-Syndrom	Störung	1.4 BP*	
2315	Johanson-Blizzard-Syndrom	Störung	0.4 BP*	
475	Joubert-Syndrom	Störung	1.6666 BP	
397715	Joubert-Syndrom mit Jeune asphyxierender Thoraxdystrophie	Störung		8 Cases
1454	Joubert-Syndrom mit hepatischem Defekt	Störung		8 Cases
2318	Joubert-Syndrom mit okulo-renalem Defekt	Störung		17 Cases
2319	Juberg-Hayward-Syndrom	Störung		13 Cases
2321	Jung-Wolff-Back-Stahl-Syndrom	Störung		2 Cases
79403	Junktionale Epidermolysis bullosa mit Pylorusatresie	Störung		100 Cases
248111	Juvenile Huntington-Krankheit	Störung	0.04 I*	
248111	Juvenile Huntington-Krankheit	Störung	0.6 P*	
247794	Juvenile Katarakt-Mikrokornea-renale Glukosurie-Syndrom	Störung		12 Cases
314632	Juvenile neuronale Ceroid-Lipofuszinose, ATP13A2-assoziierte	Störung		4 Cases
445062	Juveniler Diabetes mellitus-zentrale und periphere Neurodegeneration-Syndrom	Störung		5 Cases
391411	Juveniler atypischer Parkinsonismus	Störung		6 Families
2332	KBG-Syndrom	Störung		164 Cases
477	KID-Syndrom	Störung		100 Cases
603684	KLHL7-assoziiertes Bohring-Opitz und Crisponi/CISS-ähnliches Overlap-Syndrom	Störung		3 Cases
399081	KLHL9-abhängige distale Myopathie mit Beginn in der Kindheit	Störung		10 Cases
2322	Kabuki-Syndrom	Störung	3.1 P*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
254519	Kagami-Ogata-Syndrom	Störung		84 Cases
254534	Kagami-Ogata-Syndrom durch maternale 14q32.2-Hypomethylierung	Subtyp der Störung		7 Cases
254528	Kagami-Ogata-Syndrom durch maternale Mikrodeletion 14q32.2	Subtyp der Störung		8 Cases
96334	Kagami-Ogata-Syndrom durch paternale uniparentale Disomie von Chromosom 14	Subtyp der Störung		37 Cases
478	Kallmann-Syndrom	Subtyp der Störung	3.75 P*	
2326	Kallmann-Syndrom - Kardiopathie	Störung		8 Cases
1318	Kampomelie Typ Cumming	Störung		8 Cases
1319	Kamptobrachydaktylie	Störung		1 Family
85164	Kamptodaktylie - Hochwuchs - Skoliose - Hörverlust	Störung		30 Cases
1327	Kamptodaktylie Guadalajara Typ 1	Störung		8 Cases
1326	Kamptodaktylie Guadalajara Typ 2	Störung		2 Cases
488434	Kamptodaktylie Guadalajara Typ 3	Störung		5 Cases
2848	Kamptodaktylie-Arthropathie-Coxa vara-Perikarditis-Syndrom	Störung		30 Families
1323	Kamptodaktylie-Gelenkkontrakturen-faziale Skelettdefekte-Syndrom	Störung		4 Cases
1325	Kamptodaktylie-Taurinurie-Syndrom	Störung		17 Cases
137667	Kapilläre Fehlbildung - arteriovenöse Fehlbildung	Störung		261 Cases
33276	Kaposi-Sarkom	Störung	0.34 I*	
33276	Kaposi-Sarkom	Störung	2.11	
160148	Kappen-Polypose	Störung		67 Cases
2328	Kapur-Toriello-Syndrom	Störung		6 Cases
1340	Kardio-fazio-kutanes Syndrom	Störung		300 Cases
3238	Kardio-spondylo-carpo-faziales Syndrom	Störung		5 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
97292	Kardiogener Schock	Störung	40.0 P*	
2872	Kardiokraniales Syndrom Typ Pfeiffer	Störung		7 Cases
2229	Kardiomyopathie, dilatative - hypergonadotroper Hypogonadismus	Störung		20 Families
154	Kardiomyopathie, dilatative familiäre	Störung	2.91 I*	
154	Kardiomyopathie, dilatative familiäre	Störung	17.5 P*	
137675	Kardiomyopathie, histiozytoide	Störung		100 Cases
314637	Kardiomyopathie, hypertrophe mitochondriale, mit Laktatazidose durch MTO1-Mangel	Störung		8 Cases
563	Kardiomyopathie, peripartale	Störung	30.0 BP	
1345	Kardiomyopathie-Katarakt-Hüftwirbelsäulenerkrankung-Syndrom	Störung		9 Cases
2329	Karsch-Neugebauer-Syndrom	Störung		11 Cases
401996	Karyomegale interstitielle Nephritis	Störung		12 Families
314422	Karzinom, ameloblastisches	Störung		40 Cases
33402	Karzinom, hepatozelluläres, des Kindes	Störung	0.15 I*	
79140	Karzinom, kutanes neuroendokrines	Störung	0.27 I	
79140	Karzinom, kutanes neuroendokrines	Störung	0.13 I*	
79140	Karzinom, kutanes neuroendokrines	Störung	4.0 P*	
79140	Karzinom, kutanes neuroendokrines	Störung	0.86	
2330	Kasabach-Merritt-Syndrom	Störung		300 Cases
1368	Katarakt - Ataxie - Taubheit	Störung		2 Cases
1373	Katarakt - aberrante orale Frenula - Wachstumsverzögerung	Störung		3 Cases
162	Katarakt-Glaukom-Syndrom	Störung		3 Families
1381	Katarakt-Intelligenzminderung-Analatriesie-Uropathie-Syndrom	Störung		3 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
1387	Katarakt-Intelligenzminderung-Hypogonadismus-Syndrom	Störung		20 Cases
1377	Katarakt-Mikrokornea-Syndrom	Störung		8 Families
1380	Katarakt-Nephropathie-Enzephalopathie-Syndrom	Störung		2 Cases
1383	Katarakt-Schwerhörigkeit-Hypogonadismus-Syndrom	Störung		3 Cases
436174	Katarakt-Wachstumshormonmangel-sensorische Neuropathie-sensorineurale Schwerhörigkeit-Skelettdysplasie-Syndrom	Störung		3 Cases
314993	Katarakt-kongenitale Kardiopathie-Neuralrohrdefekt-Syndrom	Störung		2 Cases
195	Katzenaugensyndrom	Störung	1.35 BP*	
50839	Katzenkratzkrankheit	Störung	6.6 P*	
1123	Kaudaler Appendix-Taubheit-Syndrom	Störung		2 Cases
480	Kearns-Sayre-Syndrom	Störung	2.0 P*	
2808	Kehlkopfmuskulatur, Lähmung der	Störung		9 Cases
363489	Keimstrang-Stromatumor, testikulärer	Störung	0.02 I*	
363489	Keimstrang-Stromatumor, testikulärer	Störung	0.44	
180234	Keimzelltumor, gemischter	Störung	0.01 I*	
2662	Keipert-Syndrom	Störung		12 Cases
2333	Kenny-Caffey-Syndrom	Störung		65 Cases
435628	Keppen-Lubinsky-Syndrom	Störung		3 Cases
411777	Keratoakanthom, eruptives generalisiertes	Störung		40 Cases
494	Keratoderma hereditarium mutilans	Störung		50 Cases
79395	Keratoderma hereditarium mutilans mit Ichthyose	Störung		50 Cases
163934	Keratokonjunktivitis, atopische	Störung	15.0 P*	
137596	Keratopathie, neurotrophe	Störung	4.2 P*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2339	Keratosis follicularis-Kleinwuchs-Hirnatrophie-Syndrom	Störung		6 Cases
86919	Keratosis palmaris et plantaris - Klinodaktylie	Störung		20 Cases
438075	Ketoazidose durch Monocarboxylat-Transporter 1-Mangel	Störung		9 Cases
1489	Keuchhusten	Störung	8.9 I*	
85202	Keutel-Syndrom	Störung		30 Cases
50918	Kikuchi-Fujimoto-Krankheit	Störung		1052 Cases
482	Kimura-Krankheit	Störung		300 Cases
2908	Kindler Epidermolysis bullosa	Störung		250 Cases
99741	King-Denborough-Syndrom	Störung		18 Cases
398971	Klarzelliges Adenokarzinom des Ovars	Störung	0.32 I*	
2584	Klassische Mycosis fungoides	Störung	0.5 I*	
71277	Klassisches Glukosetransporter-Typ-1-Mangel-Syndrom	Störung	0.538 P	
98844	Klassisches Hodgkin-Lymphom, gemischtzelliges	Subtyp der Störung	0.42 I*	
98846	Klassisches Hodgkin-Lymphom, lymphozytenarmes	Subtyp der Störung	0.04 I*	
98845	Klassisches Hodgkin-Lymphom, lymphozytenreiches	Subtyp der Störung	0.1 I*	
98843	Klassisches Hodgkin-Lymphom, nodulär-sklerosierendes	Subtyp der Störung	1.28 I*	
93267	Kleeblattschädel - multiple kongenitale Anomalien	Störung		3 Cases
261494	Kleefstra-Syndrom	Störung		114 Cases
96147	Kleefstra-Syndrom durch Mikrodeletion 9q34	Subtyp der Störung		86 Cases
261652	Kleefstra-Syndrom durch Punktmutationen	Subtyp der Störung		23 Cases
2868	Kleinwuchs - Herzklappenfehler - charakteristisches Gesicht	Störung		3 Cases
85442	Kleinwuchs - Hypophysen- und zerebelläre	Störung		5 Families

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	Defekte - kleine Sella turcica			
2865	Kleinwuchs - Pterygium colli - Kardiopathie	Störung		4 Cases
2867	Kleinwuchs Typ Brüssel	Störung		2 Cases
314811	Kleinwuchs durch GHSR-Mangel	Störung		8 Cases
629	Kleinwuchs durch qualitative Wachstumshormonanomalien	Subtyp der Störung		3 Cases
2623	Kleinwuchs, geleophysischer	Störung		27 Cases
2658	Kleinwuchs, hyperostotischer, Typ Lenz-Majewski	Störung		10 Cases
2632	Kleinwuchs, mesomeler, Typ Langer	Störung		100 Cases
2636	Kleinwuchs, mikrozephaler osteodysplastischer primordialer, Typ I und III	Störung		53 Cases
2637	Kleinwuchs, mikrozephaler osteodysplastischer primordialer, Typ II	Störung		150 Cases
319675	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, Typ Dauber	Störung		2 Cases
2617	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, Typ Montreal	Störung		3 Cases
2643	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, Typ Toriello	Störung		2 Cases
329228	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, durch ZNF335-Mangel	Störung		10 Cases
2653	Kleinwuchs, osteochondrodysplastischer - Schwerhörigkeit - Retinitis pigmentosa	Störung		2 Cases
464288	Kleinwuchs-Brachydaktylie-Adipositas-globale Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung		6 Cases
397623	Kleinwuchs-Hörkanalatresie-Mandibuläre Hypoplasie-Skelettanomalien-Syndrom	Störung		4 Cases
314394	Kleinwuchs-Onychodysplasie-Gesichtsdysmorphie-Hypotrichose-Syndrom	Störung		14 Cases
391677	Kleinwuchs-Optikusatrophie-Pelger-Huët-Anomalie-Syndrom	Störung		39 Cases
2866	Kleinwuchs-Schwerhörigkeit-neutrophile Funktionsstörung-Dysmorphien-Syndrom	Störung		2 Cases
589442	Kleinwuchs-Skelettdysplasie-Netzhautdystrophie-Intelligenzminderung-sensorineuraler Hörverlust-Syndrom	Störung		7 Cases
2863	Kleinwuchs-Wormsche Knochen-Dextrokardie-Syndrom	Störung		3 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
435804	Kleinwuchs-beschleunigte Knochenalterung-früh beginnende Osteoarthritis-Syndrom	Störung		3 Families
2994	Kleinwuchs-kraniofaziale Anomalien-Genitalhypoplasie-Syndrom	Störung		3 Families
447974	Klippel-Feil-Anomalie-Myopathie-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung		2 Cases
2345	Klippel-Feil-Syndrom, isoliertes	Störung	2.0 P*	
2345	Klippel-Feil-Syndrom, isoliertes	Störung	0.6 BP*	
90308	Klippel-Trénaunay-Syndrom	Störung	0.007 P*	
93929	Kloakenekstrophie	Subtyp der Störung	0.75 BP*	
93929	Kloakenekstrophie	Subtyp der Störung	0.54 BP	
238578	Klumpfuß, familiärer isolierter, durch Mikroduplikationssyndrom 17q23.1-q23.2	Subtyp der Störung		4 Families
2347	Kniest-ähnliche Dysplasie, letale	Störung		2 Cases
1571	Knobloch-Syndrom	Störung		119 Cases
1830	Knochendysplasie, immuno-ossäre, Typ Schimke	Störung		133 Cases
1842	Knochendysplasie, letale, Typ Holmgren	Störung		7 Cases
1832	Knochendysplasie, osteosklerotische, letale Form	Störung		40 Cases
3233	Kochleosakkuläre Degeneration - Katarakt	Störung		2 Families
444077	Kognitive Störung-grobe Gesichtszüge-Herzdefekte-Adipositas-Lungenbeteiligung-Kleinwuchs-Skelettdysplasie-Syndrom	Störung		11 Cases
90068	Kokain-Vergiftung	Störung	1.0 P*	
31824	Kolchizin-Vergiftung	Störung	0.1 P*	
53296	Kollagenom, familiäres kutanes	Störung		16 Cases
79147	Kollagenose, familiäre reaktive perforierende	Störung		50 Cases
468672	Kolobomatöse Makrophthalmie-Mikrokornea-Syndrom	Störung		21 Cases
424099	Kolobomatöse Mikrophtalmie-rhizomele	Störung		5 Families

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten. P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	Dysplasie-Syndrom			
435930	Kolobomatöser Sehnervenkopf-Makula-Atrophie-Chorioretinopathie-Syndrom	Störung		3 Cases
168966	Kombinationslymphom	Störung	0.01 /*	
324535	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 11	Störung		32 Cases
319514	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 13	Störung		2 Cases
319519	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 14	Störung		5 Cases
319524	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 15	Störung		16 Cases
369913	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 17	Störung		20 Families
254920	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 2	Störung		1 Case
420728	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 20	Störung		2 Cases
420733	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 21	Störung		2 Cases
444013	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 23	Störung		11 Cases
444458	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 24	Störung		3 Cases
447954	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 25	Störung		2 Cases
477684	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 26	Störung		2 Cases
477774	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 27	Störung		3 Cases
478029	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 29	Störung		1 Case
478042	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 30	Störung		2 Cases
565624	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 39	Störung		6 Cases
254925	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 4	Störung		2 Cases
254930	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 7	Störung		7 Cases
319504	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 8	Störung		7 Cases
319509	Kombinierter Defekt der oxidativen	Störung		4 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	Phosphorylierung Typ 9			
572798	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung, WARS2-assoziiertes	Störung		11 Cases
357329	Kombinierter Immundefekt durch IL21R-Mangel	Störung		6 Cases
504530	Kombinierter Immundefekt durch Moesin-Defizienz	Störung		7 Cases
476113	Kombinierter Immundefekt durch TFRC-Mangel	Störung		2 Families
221139	Kombinierter Immundefekt mit fazio-okulo-skelettalen Anomalien	Störung		2 Cases
309111	Kombinierter Lipase-Colipase-Mangel des Pankreas	Störung		3 Cases
35909	Kombinierter Mangel an Faktor V und Faktor VIII	Störung	0.5 P*	
440727	Kombiniertes Hamartom der Retina und des retinalen Pigmentepithels	Störung		120 Cases
280133	Komplement-Komponente 3-Mangel	Störung		27 Cases
306644	Komplikation nach Organtransplantation	Störung	9.0 P*	
268316	Komplikationen bei der Hämodialyse	Störung	13.0 I*	
90053	Komplikationen nach hämatopoetischer Stammzell-Transplantation	Störung	0.65 P*	
57196	Kondensierende Ostitis der medialen Klavikula	Störung		58 Cases
216694	Kongenital korrigierte Transposition der großen Arterien	Störung	3.0 BP	
562528	Kongenitale Extremitäten- und Gesichtskontrakturen-Hypotonie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung		14 Cases
2444	Kongenitale Fehlbildung der Atemwege	Störung	8.2 BP*	
352333	Kongenitale Ichthyose-Intelligenzminderung-spastische Tetraplegie-Syndrom	Störung		2 Cases
48431	Kongenitale Katarakt-Gesichtsdysmorphie-Neuropathie-Syndrom	Störung		170 Cases
300313	Kongenitale Katarakt-Schwerhörigkeit-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung		5 Cases
1369	Kongenitale Katarakt-hypertrophe Kardiomyopathie-mitochondriale Myopathie-Syndrom	Störung		40 Cases
330054	Kongenitale Katarakt-progressive	Störung		3 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten. P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	Muskelhypotonie-Hörverlust-Entwicklungsverzögerung-Syndrom			
521432	Kongenitale Katarakt-schwere neonatale Hepatopathie-allgemeine Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung		2 Cases
391376	Kongenitale Mikrozephalie-schwere Enzephalopathie-progressive zerebrale Atrophie-Syndrom	Störung		20 Cases
371007	Kongenitale Muskeldystrophie mit Gelenkinstabilität	Störung		14 Cases
329178	Kongenitale Muskeldystrophie mit Intelligenzminderung und schwerer Epilepsie	Störung		3 Cases
486815	Kongenitale Muskeldystrophie-Atemversagen-Hautanomalien-Gelenkinstabilität-Syndrom	Störung		4 Cases
1875	Kongenitale Muskeldystrophie-infantile Katarakt-Hyogonadismus-Syndrom	Störung		7 Cases
34520	Kongenitale Myopathie mit Integrin-alpha-7-Mangel	Störung	0.03 P*	
424107	Kongenitale Myopathie mit Myasthenie-ähnlichem Beginn	Störung		2 Cases
319160	Kongenitale Myopathie mit internen Nuclei und atypischen Kernen	Störung		5 Cases
544602	Kongenitale Myopathie mit reduzierten Typ 2-Muskelfasern	Störung		2 Cases
88642	Kongenitale Schmerzunempfindlichkeit mit Anosmie und neuropathischer Arthropathie	Störung		20 Cases
217399	Kongenitale Schmerzunempfindlichkeit mit Hyperhidrose und Verlust der kutanen sensorischen Innervation	Störung		2 Cases
453510	Kongenitale Schmerzunempfindlichkeit mit schwerer Intelligenzminderung	Störung		3 Cases
478664	Kongenitale Schmerzunempfindlichkeit-Hypohidrose-Syndrom	Störung		11 Families
566192	Kongenitale autosomal-rezessive Thrombozytopenie der kleinen Blutplättchen	Störung		5 Cases
538101	Kongenitale axonale Neuropathie mit Enzephalopathie	Störung		7 Cases
329242	Kongenitale chronische Diarrhoe mit Protein-Verlust-Enteropathie	Störung		2 Cases
1023	Kongenitale generalisierte Hypertrichose Typ Ambras	Subtyp der Störung		40 Cases
306530	Kongenitale hereditäre Fazialisparese mit variablem Hörverlust	Störung		13 Cases
583097	Kongenitale infiltrierende Lipomatose des	Störung		59 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	Gesichts			
495875	Kongenitale labioskrotale Agenesie-zerebelläre Fehlbildung-Hornhautdystrophie-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung		3 Cases
69063	Kongenitale membranöse Nephropathie durch Alloimmunisierung gegen fetomaternale anti-neutrale Endopeptidase	Störung		15 Cases
369861	Kongenitale sideroblastische Anämie-B-Zell-Immundefekt-periodisches Fieber-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung		16 Cases
973	Kongenitale unilaterale Fingeraplasie/-hypoplasie, excl. Daumen	Störung		2 Families
860	Kongenitale unkorrigierte Transposition der großen Arterien	Störung	24.25 BP*	
512260	Kongenitale zerebelläre Ataxie durch RNU12-Genmutation	Störung		6 Cases
514352	Kongenitaler Brachyösophagus-intrathorakaler Magen-Wirbelanomalien-Syndrom	Störung		8 Cases
1355	Kongenitaler Herzfehler-rundes Gesicht-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung		3 Cases
626	Kongenitaler melanozytärer Nävus, großer/riesiger	Störung	2.75 P*	
590	Kongenitales myasthenes Syndrom	Störung	0.3 P*	
569821	Kongenitales primäres Lymphödem vom Typ Gordon	Störung		23 Cases
508542	Kongenitales progressives Knochenmarkversagen-B-Zell-Immundefekt-Skelettdysplasie-Syndrom	Störung		5 Cases
521438	Kongenitales vertebral-kardial-renaales Fehlbildungssyndrom	Störung		4 Cases
319651	Konstitutionelle megaloblastäre Anämie mit schwerer neurologischer Krankheit	Störung		6 Cases
436003	Kontrakturen-Entwicklungsverzögerung-Pierre Robin-Syndrom	Störung		6 Cases
314002	Kontrakturen-Pterygium colli-Mikrognathie-hypoplastische Mamillen-Syndrom	Störung		2 Cases
1484	Kontrakturen-ektodermale Dysplasie-Lippen-Kiefer-Gaumenspalte-Syndrom	Störung		2 Cases
363965	Koolen-De Vries-Syndrom durch Punktmutation	Subtyp der Störung		4 Cases
2036	Kopfhaut-Ohr-Mamillen-Syndrom	Störung		30 Cases
1661	Korneales Dermoid, X-chromosomales	Störung		6 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten. P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
3194	Korneo-dermato-ossäres-Syndrom	Störung		7 Cases
1389	Kortikale Blindheit-Intelligenzminderung-Polydaktylie-Syndrom	Störung		3 Cases
300570	Kortikale Dysgenese mit pontozerebellärer Hypoplasie durch TUBB3-Genmutation	Störung		12 Cases
319189	Kortikaler Myoklonus, familiärer	Störung		11 Cases
54251	Kortikosteroidsensitives aseptisches Abszesssyndrom	Störung		49 Cases
477831	Kosaki-Großwuchs-Syndrom	Störung		2 Cases
99749	Kostmann-Syndrom	Störung		45 Cases
2391	Kostokorakoides Ligament, verkürztes, kongenitales	Störung		1 Family
2351	Kousseff-Syndrom	Störung		8 Cases
487	Krabbe-Syndrom	Störung	1.0 P*	
487	Krabbe-Syndrom	Störung	1.0 BP*	
487	Krabbe-Syndrom	Störung	0.7 BP	
79156	Krampfanfälle - Intelligenzminderung, durch Hydroxylysinurie	Störung		6 Cases
140927	Krampfanfälle, benigne familiäre neonatal-infantile	Störung		10 Families
1525	Kranio-Osteoarthropathie	Störung		30 Cases
363705	Kranio-fazio-fronto-digitales Syndrom	Störung		4 Cases
1521	Kranio-fronto-nasale Dysplasie - Poland-Anomalie	Störung		2 Cases
1514	Kraniodigitales Syndrom mit Intelligenzminderung	Störung		5 Cases
459061	Kraniofaziale Dysplasie-Kleinwuchs-ektodermale Anomalien-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		8 Cases
85168	Kraniofaziale Konodysplasie	Störung		1 Family
54595	Kraniopharyngeom	Störung	1.0 I	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
54595	Kraniopharyngeom	Störung	2.0 P*	
157832	Kraniorhinie	Störung		4 Cases
1538	Kraniosynostose - Dandy-Walker-Malformation - Hydrozephalus	Störung		4 Cases
171839	Kraniosynostose - Hydrozephalus - Chiari-Fehlbildung I - radioulnare Synostose	Störung		2 Cases
1541	Kraniosynostose Typ Boston	Störung		3 Families
2145	Kraniosynostose Typ Herrmann-Opitz	Störung		2 Cases
1527	Kraniosynostose Typ Philadelphia	Störung		1 Family
3366	Kraniosynostose, metopische, nicht-syndromale	Störung	6.7 BP*	
3366	Kraniosynostose, metopische, nicht-syndromale	Störung	10.2979 P*	
565858	Kraniosynostose-Mikroretrognathie-schwere Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		3 Cases
85199	Kraniosynostose-anale Anomalien-Porokeratose-Syndrom	Störung		9 Cases
52054	Kraniosynostose-intrakranielle Kalzifizierung-Syndrom	Störung		3 Cases
307766	Kraushaar-akrales Keratoderm-Karies-Syndrom	Störung		14 Cases
52503	Kreatin-Transporter-Mangel, X-chromosomaler	Störung		150 Cases
398088	Kryohydrozytose mit normalem Stomatin, hereditäre Form	Störung		53 Cases
168577	Kryohydrozytose mit reduziertem Stomatin, hereditäre Form	Störung		3 Cases
468635	Kryptogene multifokale ulzeröse stenosierende Enteritis	Störung		60 Cases
1546	Kryptokokkose	Störung	11.0 I*	
1547	Kryptomikrotie - Brachydaktylie - Anomalie der Dermatoglyphen	Störung		2 Cases
91396	Kryptophthalmie, isolierte	Störung		30 Cases
98949	Kryptophthalmie, komplette	Subtyp der Störung		15 Cases
1548	Kryptorchismus-Arachnodaktylie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		3 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten. P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
166305	Krämpfe, benigne infantile, assoziiert mit milder Gastroenteritis	Störung		100 Cases
466926	Krämpfe-Skoliose-Makrozephalie-Syndrom	Störung		10 Cases
306674	Kufor-Rakeb-Syndrom	Störung		16 Cases
1551	Kupfermangel, benigner familiärer	Störung		1 Family
454745	Kuru	Störung		2700 Cases
2301	Kurzdarm-Syndrom, kongenitales	Störung		43 Cases
357175	Kurze Ulna - Dysmorphien - Hypotonie - Intelligenzminderung	Störung		4 Cases
498497	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ 5	Störung		2 Cases
93269	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ Majewski	Störung		34 Cases
1149	Kuskokwim-Syndrom	Störung		8 Families
280794	Kutane Mastozytose, diffuse pseudoxanthomatöse	Subtyp der Störung		10 Cases
2881	Kutane Photosensitivität - letale Kolitis	Störung		3 Cases
451607	Kutanes Pseudolymphom	Störung		60 Cases
496686	Kyphose-laterale Zungenatrophie-myofibrilläre Myopathie-Syndrom	Störung		3 Cases
496689	Kyphoskoliose-laterale Zungenatrophie-hereditäre spastische Paraplegie-Syndrom	Störung		12 Cases
300179	Kyphoskoliotisches Ehlers-Danlos-Syndrom durch FKBP22-Defizienz	Subtyp der Störung		9 Cases
1900	Kyphoskoliotisches Ehlers-Danlos-Syndrom durch Lysyl-Hydroxylase 1-Mangel	Subtyp der Störung	1.0 BP	
157820	Kälteinduziertes Schwitzen	Störung		6 Cases
79314	L-2-Hydroxy-Glutarazidurie	Störung		140 Cases
35704	L-Arginin:Glycin-Amidino-transferase-Mangel	Störung		9 Cases
440731	L-Ferritin-Mangel	Störung		2 Cases
521450	LAMA5-assoziiertes multisystemisches Syndrom	Störung		11 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
650	LCAT-Mangel	Störung		125 Cases
79293	LCAT-Mangel, familiärer	Subtyp der Störung		70 Cases
99812	LIG4-Syndrom	Störung		28 Cases
363618	LMNA-abhängiges kardiokutanes Progerie-Syndrom	Störung		5 Cases
83628	LUMBAR-Syndrom	Störung		54 Cases
501	Lafora-Krankheit	Störung		300 Cases
2363	Lakrimo-aurikulo-dento-digitales Syndrom	Störung		100 Cases
530983	Lamb-Shaffer-Syndrom	Störung		70 Cases
43393	Lambert-Eaton-Myasthenie-Syndrom	Störung	1.0 P*	
43393	Lambert-Eaton-Myasthenie-Syndrom	Störung	0.35 P	
1296	Lambert-Syndrom	Störung		4 Cases
280365	Laminopathie, lipodystrophe, schwere, autosomal-dominante	Störung		7 Cases
389	Langerhans-Zell-Histiozytose	Störung	1.5 P*	
5	Langketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	Störung	1.0 BP*	
5	Langketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	Störung	8.0 P*	
633	Laron-Syndrom	Störung	0.3 P*	
220465	Laron-Syndrom mit Immundefekt	Störung		10 Cases
503	Larsen-Syndrom	Störung	0.4 BP*	
2370	Larsen-ähnliches Syndrom - Knochendysplasie - Kleinwuchs	Störung		3 Cases
284139	Larsen-ähnliches Syndrom, B3GAT3 Typ	Störung		14 Cases
2371	Larsen-ähnliches Syndrom, letale Form	Störung		8 Cases
2375	Laryngeale Abduktorenlähmung-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		20 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2407	Laryngo-onycho-kutanes Syndrom	Störung		50 Cases
2004	Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte	Störung	7.5 BP*	
93940	Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte Typ 3	Subtyp der Störung		30 Cases
93941	Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte Typ 4	Subtyp der Störung		20 Cases
247604	Lateralsklerose, juvenile primäre	Störung		4 Cases
35689	Lateralsklerose, primäre	Störung	1.5 P*	
46059	Lathosterolose	Störung		4 Cases
2378	Laurin-Sandrow-Syndrom	Störung		14 Cases
99718	Leber plus-Krankheit	Störung	0.04 P*	
104	Leber-Optikusneuropathie, hereditäre	Störung	4.3 P	
104	Leber-Optikusneuropathie, hereditäre	Störung	2.3 P*	
2924	Lebererkrankung, isolierte polyzystische	Störung	1.0 P*	
79124	Lebervenen-Verschlusskrankheit - Immunschwäche	Störung		28 Cases
90062	Leberversagen, akutes	Störung	20.0 P*	
549	Legionärskrankheit	Störung	1.4 I*	
137605	Legius-Syndrom	Störung	2.2 BP	
506	Leigh-Syndrom	Störung	2.8 BP*	
506	Leigh-Syndrom	Störung	2.0 P*	
52994	Leiomyom, orbitales	Störung		26 Cases
507	Leishmaniose	Störung	0.1 P*	
507	Leishmaniose	Störung	25.0 I	
140936	Lelis-Syndrom	Störung		9 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
137839	Lemierre-Syndrom	Störung	10.0 <i>I*</i>	
2382	Lennox-Gastaut-Syndrom	Störung	0.1 <i>I*</i>	
2382	Lennox-Gastaut-Syndrom	Störung	15.0 <i>P*</i>	
548	Lepra	Störung	3.7 <i>I</i>	
509	Leptospirose	Störung	0.12 <i>I*</i>	
510	Lesch-Nyhan-Syndrom	Störung	0.34 <i>BP*</i>	
293925	Letal okzipitale Enzephalozele-Skelettdysplasie-Syndrom	Störung		5 Cases
1187	Letale Ataxie mit Schwerhörigkeit und Optikusatrophy	Störung		4 Families
480528	Letale Hydranenzephalie-Zwerchfellhernie-Syndrom	Störung		2 Cases
444069	Letale fetale Hirnfehlbildung-duodenale Atresie-bilaterale Nierenhypoplasie-Syndrom	Störung		4 Cases
1046	Letale hämolytische Anämie-Genitalfehlbildungen-Syndrom	Störung		2 Cases
2570	Letale intrauterine Wachstumsverzögerung-kortikale Fehlbildungen-kongenitale Kontrakturen-Syndrom	Störung		4 Cases
478049	Letale linksventrikuläre Noncompaction-Kardiomyopathie-Krämpfe-Hypotonie-Katarakt-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung		4 Cases
435845	Letale neonatale Spastik-epileptische Enzephalopathie-Syndrom	Störung		8 Cases
314718	Letales Arteriopathie-Syndrom durch Fibulin-4-Mangel	Störung		22 Cases
439897	Letales fetales zerebro-reno-urogenitales Agenesie/Hypoplasie-Syndrom	Störung		2 Cases
210144	Letales polymalformatives Syndrom Typ Boissel	Störung		10 Cases
99027	Leukodystrophie, autosomal-dominante, im Erwachsenenalter beginnend	Störung		20 Families
512	Leukodystrophie, metachromatische	Störung	1.47 <i>BP*</i>	
512	Leukodystrophie, metachromatische	Störung	0.1 <i>P*</i>	
163684	Leukoenzephalopathie - Dystonie - motorische Neuropathie	Störung		2 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2386	Leukoenzephalopathie - Palmoplantarkeratose	Störung		4 Cases
137898	Leukoenzephalopathie mit Hirnstamm- und Rückenmarkbeteiligung - Laktaterhöhung	Störung		127 Cases
542310	Leukoenzephalopathie mit Kalzifikationen und Zysten	Störung		50 Cases
139444	Leukoenzephalopathie mit beiderseitigen vorderen Temporallappen-Zysten	Störung		29 Cases
363540	Leukoenzephalopathie mit milder zerebellärer Ataxie und Ödem der weißen Substanz	Störung		6 Cases
139447	Leukoenzephalopathie, kavitierende progressive	Störung		19 Cases
137639	Leukoenzephalopathie-Ataxie-Hypodontie-Hypomyelinisierung-Syndrom	Subtyp der Störung		8 Cases
314051	Leukoenzephalopathie-Thalamus und Hirnstamm-Anomalien-Hoher Laktatwert-Syndrom	Störung		14 Cases
83629	Leukoenzephalopathie-spondylometaphysäre Dysplasie-Syndrom	Störung		11 Cases
1816	Leukomelanodermie-Infantilismus-Intelligenzminderung-Hypodontie-Hypotrichose-Syndrom	Störung		4 Cases
210133	Leukonychia totalis - Acanthosis-nigricans-artige Läsionen - Haarveränderungen	Störung		11 Cases
2968	Leukozytenadhäsionsdefekt	Störung		350 Cases
99842	Leukozytenadhäsionsdefekt Typ I	Subtyp der Störung	0.1 P*	
99843	Leukozytenadhäsionsdefekt Typ II	Subtyp der Störung		7 Cases
99844	Leukozytenadhäsionsdefekt Typ III	Subtyp der Störung		40 Cases
514	Leukämie, akute monoblastische	Störung	0.13 I*	
98834	Leukämie, akute myeloische, mit Ausreifung	Störung	0.02 I*	
98832	Leukämie, akute myeloische, mit minimaler Ausreifung	Störung	0.01 I*	
98833	Leukämie, akute myeloische, ohne Ausreifung	Störung	0.01 I*	
521	Leukämie, chronische myeloische	Störung	1.25 I*	
521	Leukämie, chronische myeloische	Störung	5.63	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
521	Leukämie, chronische myeloische	Störung	6.0 P*	
98823	Leukämie, chronische myelomonozytäre	Störung	0.68 I	
86834	Leukämie, juvenile myelomonozytäre	Störung	0.1 P*	
48162	Lewis-Sumner-Syndrom	Subtyp der Störung	0.9 P*	
65285	Lhermitte-Duclos-Krankheit	Störung		220 Cases
86797	Lichen myxoedematosus, atypischer	Störung		20 Cases
90398	Lichen myxoedematosus, lokalisierter, mit gemischten Eigenschaften der Subtypen	Subtyp der Störung		10 Cases
90399	Lichen myxoedematosus, lokalisierter, mit monoklonaler Gammopathie/oder systemischen Symptomen	Subtyp der Störung		5 Cases
525	Lichen planopilaris	Störung		300 Cases
254478	Lichen planus pemphigoides	Störung		100 Cases
2390	Lichtenstein-Syndrom	Störung		2 Cases
526	Liddle-Syndrom	Störung		72 Families
69085	Limb-Mammary-Syndrom	Störung		38 Cases
171673	Limbusstammzellinsuffizienz	Störung	20.0 P*	
589608	Lineare Hypopigmentierung und kraniofaziale Asymmetrie mit Akren-, Augen- und Gehirnanomalien	Störung		7 Cases
1979	Lipodystrophie durch peptidischen Wachstumsfaktormangel	Störung		1 Family
79086	Lipodystrophie, erworbene generalisierte	Störung	1.0 P*	
435651	Lipodystrophie, familiäre partielle, CIDEC-assoziierte	Störung		1 Case
280356	Lipodystrophie, familiäre partielle, PLIN1-abhängige	Störung		3 Cases
79084	Lipodystrophie, familiäre partielle, Typ Köbberling	Störung		20 Cases
79085	Lipodystrophie, familiäre partielle, durch AKT2-Genmutation	Störung		1 Family

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
435660	Lipodystrophie, familiäre partielle, durch LIPE-Genmutation	Störung		4 Cases
79083	Lipodystrophie, familiäre partielle, durch PPARG-Genmutation	Störung		10 Cases
528	Lipodystrophie, generalisierte kongenitale	Störung	0.5 P*	
50811	Lipodystrophie-Intelligenzminderung-Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung		3 Cases
300382	Lipodystrophie-Syndrom mit marfanoiden und progeroiden Merkmalen	Störung		7 Cases
530	Lipoidproteinose	Störung		500 Cases
2396	Lipomatose, enzephalo-kranio-kutane	Störung		77 Cases
401859	Liponsäure-Synthase-Mangel	Störung		3 Cases
329481	Lipoprotein-Glomerulopathie	Störung		150 Cases
69078	Liposarkom	Störung	1.0 I*	
99970	Liposarkom, dedifferenziertes	Subtyp der Störung	0.27 I*	
99971	Liposarkom, hochdifferenziertes	Subtyp der Störung	0.51 I*	
99967	Liposarkom, myxoides/rundzelliges	Subtyp der Störung	0.1 I*	
99969	Liposarkom, pleomorphes	Subtyp der Störung	0.05 I*	
401862	Lipoyl-Transferase 1-Mangel	Störung		4 Cases
508476	Lippen-Gaumenspalte-kraniofaziale Dysmorphie-kongenitaler Herzfehler-Hörverlust-Syndrom	Störung		7 Cases
3253	Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte-ektodermale Dysplasie-Syndrom	Störung		50 Cases
199306	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	Störung	80.0 BP	
2003	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - Schwerhörigkeit - Sakrallipom	Störung		2 Cases
2001	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte-intestinale Malrotation-Kardiopathie-Syndrom	Störung		5 Cases
1995	Lippenspalte-Retinopathie-Syndrom	Störung		2 Cases
98955	Lisch-epitheliale Hornhautdystrophie	Störung		36 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
86821	Lissenzephalie Typ III - familiäre fetale Akinesie/Hypokinesie-Sequenz	Störung		5 Cases
86822	Lissenzephalie Typ III - metakarpale Knochendysplasie	Störung		2 Cases
171680	Lissenzephalie durch TUBA1A-Genmutation	Störung		15 Cases
100012	Lissenzephalie mit zerebellärer Hypoplasie Typ B	Störung		50 Cases
100013	Lissenzephalie mit zerebellärer Hypoplasie Typ C	Störung		2 Cases
533	Listeriose	Störung	0.43 I*	
533	Listeriose	Störung	0.337 I	
2406	Locked-In-Syndrome	Störung		33 Cases
60030	Loeys-Dietz-Syndrom	Störung		52 Families
2408	Lowe-Kohn-Cohen-Syndrom	Störung		1 Family
844	Lown-Ganong-Levine-Syndrom	Störung		12 Cases
2409	Lowry-Maclean-Syndrom	Störung		3 Cases
1824	Lowry-Wood-Syndrom	Störung		8 Cases
99931	Lungen-Hämosiderose, idiopathische	Störung	0.0425 I*	
1120	Lungenagenesie-Herzfehler-Daumenanomalien-Syndrom	Störung		9 Cases
137631	Lungenfibrose - Immundefekt - Gonadendysgenese	Störung		2 Cases
210136	Lungenfibrose - Leberhyperplasie - Knochenmarkhypoplasie	Störung		4 Cases
2032	Lungenfibrose, idiopathische	Störung	16.125 P	
2032	Lungenfibrose, idiopathische	Störung	5.55 I	
99125	Lungenvenenfehlmündung, kongenitale totale	Störung	9.0 BP	
178320	Lungenverletzung, akute	Störung	25.0 I*	
90283	Lupus erythematodes tumidus	Störung		250 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
536	Lupus erythematoses, systemischer	Störung	5.14 <i>I</i>	
536	Lupus erythematoses, systemischer	Störung	43.7 <i>P</i>	
300345	Lupus erythematoses, systemischer, autosomal-rezessiver	Störung		7 Families
597738	Luscan-Lumish-Syndrom	Störung		11 Cases
91546	Lyme-Krankheit	Störung	177.5 <i>I</i> *	
91546	Lyme-Krankheit	Störung	21.9 <i>I</i>	
2414	Lymphangiektasie, pulmonale, kongenitale	Störung		100 Cases
538	Lymphangioliomyomatose	Störung	0.0135 <i>I</i>	
538	Lymphangioliomyomatose	Störung	0.25 <i>P</i> *	
538	Lymphangioliomyomatose	Störung	0.15 <i>P</i>	
98841	Lymphom, anaplastisch großzelliges	Störung	2.0 <i>P</i> *	
545	Lymphom, follikuläres	Störung	37.0 <i>P</i> *	
545	Lymphom, follikuläres	Störung	2.192 <i>I</i> *	
70568	Lymphoproliferative Erkrankung nach Transplantation	Störung	26.2 <i>P</i> *	
238505	Lymphoproliferative Krankheit, autosomal-rezessive	Störung		18 Cases
86915	Lymphödem-Atriumseptumdefekte-charakteristische Gesichtszüge-Syndrom	Störung		5 Cases
86914	Lymphödem-zerebrale arteriovenöse Fehlbildung-primäre pulmonale Hypertonie-Syndrom	Störung		5 Cases
275761	Lysosomale saure Lipase-Mangel	Störung	2.0 <i>P</i> *	
398069	MAGEL2-assoziiertes Prader-Willi-ähnliches Syndrom	Störung		28 Cases
324972	MAGIC-Syndrom	Störung		21 Cases
52417	MALT-Lymphom	Störung	0.3 <i>I</i> *	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
52417	MALT-Lymphom	Störung	4.0 P*	
397941	MAN1B1-CDG	Störung		25 Cases
171851	MEDNIK-Syndrom	Störung		5 Families
352328	MEGDEL-Syndrom	Störung		67 Cases
85282	MEHMO-Syndrom	Störung		22 Cases
550	MELAS	Störung	0.6 P*	
401973	MEND-Syndrom	Störung		24 Cases
508093	MEPAN-Syndrom	Störung		7 Cases
485421	MFF-abhängige Enzephalopathie durch mitochondrialen und peroxisomalen Teilungsdefekt	Subtyp der Störung		4 Cases
79329	MGAT2-CDG	Störung		13 Cases
494433	MIRAGE-Syndrom	Störung		19 Cases
293822	MITF-assoziiertes Melanom und Nierenzellkarzinom-Prädispositionssyndrom	Störung		30 Families
2563	MOMO-Syndrom	Störung		8 Cases
79323	MPDU1-CDG	Störung		8 Cases
79319	MPI-CDG	Störung		25 Cases
263347	MRC5-Syndrom	Störung		7 Cases
480536	MSH3-abhängige adenomatöse attenuierte familiäre Polyposis	Subtyp der Störung		4 Cases
597874	MTHFS-assoziierte Entwicklungsverzögerung-Mikrozephalie-Kleinwuchs-Epilepsie-Syndrom	Störung		3 Cases
182050	MYH9-assoziierte Krankheiten	Störung	0.3 P*	
2435	Maculae, hypopigmentierte und hyperpigmentierte, hereditäre kongenitale	Störung		14 Cases
163634	Maffucci-Syndrom	Störung		250 Cases
26106	Magenkarzinom, diffuses hereditäres	Störung	1.5 I*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
423786	Magenkarzinom, undifferenziertes	Störung	0.211 /*	
77297	Majeed-Syndrom	Störung		4 Families
33226	Makroglobulinämie Waldenström	Störung	0.81 /*	
2432	Makrosomie - Mikrophthalmie - Gaumenspalte	Störung		5 Cases
83619	Makrostomie - präaurikuläre Anhängsel - externe Ophthalmoplegie	Störung		9 Cases
220448	Makrothrombozytopenie mit Mitralklappeninsuffizienz	Störung		2 Cases
140957	Makrothrombozytopenie, autosomal-dominante	Störung		100 Cases
438207	Makrothrombozytopenie, schwere, autosomal-rezessive	Störung		2 Cases
487796	Makrothrombozytopenie-Lymphödem-Entwicklungsverzögerung-Gesichtsdysmorphien-Kamptodakylie-Syndrom	Störung		2 Cases
2427	Makrozephalie - Kleinwuchs - Paraplegie	Störung		2 Cases
397612	Makrozephalie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung		9 Cases
210548	Makrozephalie-Intelligenzminderung-Autismus-Syndrom	Störung		40 Cases
466791	Makrozephalie-Intelligenzminderung-linksventrikuläre Noncompaction-Kardiomyopathie-Syndrom	Störung		6 Cases
457485	Makrozephalie-Intelligenzminderung-neurologische Entwicklungsstörungen-schmaler Thorax-Syndrom	Störung		8 Cases
1471	Makula-Kolobom - Brachydaktylie Typ B	Störung		10 Cases
251287	Makuladystrophie, anuläre benigne konzentrische	Störung		27 Cases
319640	Makuladystrophie, retinale, Typ 2	Störung		5 Families
75381	Makuladystrophie, zystoide	Störung		97 Cases
91494	Makulakolobom-Gaumenspalte-Hallux valgus-Syndrom	Störung		2 Cases
97341	Makulopathie, persistierende plakoide	Störung		5 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
87503	Mal de Meleda	Störung	1.0 <i>P</i>	
420179	Malan-Großwuchs-Syndrom	Störung		20 <i>Cases</i>
673	Malaria	Störung	73.0 <i>I</i>	
673	Malaria	Störung	1.2 <i>I*</i>	
673	Malaria	Störung	3.0 <i>P*</i>	
293181	Maligne migrierende Partialepilepsie des Kindes	Störung		114 <i>Cases</i>
99915	Maligner Granulosazelltumor des Ovars	Störung	0.12 <i>I*</i>	
213512	Maligner Müllerscher Misch tumor des Ovars	Störung	0.12 <i>I*</i>	
180242	Maligner Tumor der Eileiter	Störung	1.0 <i>P*</i>	
99912	Maligner dysgerminomatöser Keimzelltumor des Ovars	Störung	0.04 <i>I*</i>	
276145	Maligner epithelialer Tumor der Speicheldrüsen	Störung	0.73 <i>I*</i>	
168999	Malignes Melanom der Mukosa	Störung	0.26 <i>I*</i>	
168999	Malignes Melanom der Mukosa	Störung	1.5	
398987	Malignes Teratom des Ovars	Störung	0.07 <i>I*</i>	
943	Malonazidurie	Störung		34 <i>Cases</i>
238744	Mammary-digital-nail-Syndrom	Störung		11 <i>Cases</i>
213557	Mammatumor vom Speicheldrüsentyp	Störung	0.05 <i>I*</i>	
79113	Mandibulo-faziale Dysostose-Mikrozephalie-Syndrom	Störung		107 <i>Cases</i>
357158	Mandibulofaziale Dysostose - Makroblepharon - Makrostomie	Störung		2 <i>Cases</i>
443995	Mandibulofaziale Dysostose mit Alopezie	Störung		4 <i>Cases</i>
363649	Mandibuläre Hypoplasie-Schwerhörigkeit-Progeroide Merkmale-Lipodystrophie-Syndrom	Störung		21 <i>Cases</i>
52416	Mantelzell-Lymphom	Störung	3.5 <i>P*</i>	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
99826	Marburg hämorrhagisches Fieber	Störung		500 Cases
221074	Marchiafava-Bignami-Krankheit	Störung		250 Cases
2461	Marden-Walker-Syndrom	Störung		50 Cases
558	Marfan-Syndrom	Störung	25.0 I*	
558	Marfan-Syndrom	Störung	20.0 P*	
558	Marfan-Syndrom	Störung	15.0 P	
314041	Marfanoider Habitus-Inguinalhernie-Beschleunigte Knochenalterung-Syndrom	Störung		2 Cases
2464	Marfanoides-Syndrom vom Typ de Silva	Störung		6 Cases
559	Marinesco-Sjögren-Syndrom	Störung		200 Cases
561	Marshall-Smith-Syndrom	Störung		74 Cases
560	Marshall-Syndrom	Störung		17 Cases
466718	Martinique zerknitterte retinale Pigmentepitheliopathie	Störung		14 Cases
280785	Mastozytose, bullöse diffuse kutane	Subtyp der Störung		40 Cases
79456	Mastozytose, kutane, diffuse Form	Störung		30 Cases
2470	Matthew-Wood-Syndrom	Störung		43 Cases
3109	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom	Störung	11.0 BP	
2578	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom Typ 2	Subtyp der Störung	1.0 BP*	
57782	Mazabraud-Syndrom	Störung		54 Cases
562	McCune-Albright-Syndrom	Störung	0.55 P*	
2471	McDonough-Syndrom	Störung		2 Families
2473	McKusick-Kaufman-Syndrom	Störung		90 Cases
59306	McLeod Neuro-Akanthozytose-Syndrom	Störung		100 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
3097	Meacham-Syndrom	Störung		13 Cases
564	Meckel-Syndrom	Störung	4.0 BP	
564	Meckel-Syndrom	Störung	2.6 BP*	
401942	Mediane Spalte der Ober- und Unterlippe, familiäre Form	Störung		8 Cases
2006	Mediane Unterlippenspalte	Störung		70 Cases
2699	Medianes Knötchen der Oberlippe	Störung		4 Families
370127	Medich Giant-Platelet-Syndrom	Störung		3 Cases
391655	Medikamentöse Off-Phase in der Parkinson-Krankheit	Störung	4.15 P*	
616	Medulloblastom	Störung	0.11 I*	
616	Medulloblastom	Störung	1.0 P*	
251863	Medulloblastom, desmoplastisches/noduläres	Subtyp der Störung	0.01 I*	
98954	Meesmann-Hornhautdystrophie	Störung		250 Cases
93109	Megakalikose, kongenitale	Störung		25 Cases
2478	Megalenzephalie Leukoenzephalopathie mit subkortikalen Zysten	Störung		100 Cases
60040	Megalenzephalie-Kapillarfehlbildungen-Polymikrogyrie-Syndrom	Störung		170 Cases
83473	Megalenzephalie-Polymikrogyrie-postaxiale Polydaktylie-Hydrozephalus-Syndrom	Störung		62 Cases
457359	Megalenzephalie-schwere Kyphoskoliose-Großwuchs-Syndrom	Störung		2 Cases
238763	Megalokornea - Sphärophakie - sekundäres Glaukom	Störung		12 Cases
2241	Megazystis-Mikrokolon-intestinale Hypoperistaltik-Syndrom	Störung		230 Cases
500135	Mehrkernige Neuronale Zellen-Anhydramnion-renale Dysplasie-zerebelläre Hypoplasie-Hydranenzephalie-Syndrom	Störung		3 Cases
314466	Meigs-Syndrom, atypisches	Störung		9 Cases
70588	Mekonium-Aspirationssyndrom	Störung	2.44 P*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
618	Melanom, familiäres	Störung	1.5 <i>I*</i>	
2481	Melanozytose, neurokutane	Störung	1.25 <i>P*</i>	
2482	Melhem-Fahl-Syndrom	Störung		2 <i>Cases</i>
2484	Melnick-Needles-Syndrom	Störung		70 <i>Cases</i>
2485	Melorheostose	Störung	0.09 <i>P*</i>	
1879	Melorheostose mit Osteopoikilosis	Störung		5 <i>Families</i>
477857	Mendelsche Anfälligkeit für Erkrankungen durch Mykobakterien, autosomal-rezessive, durch kompletten RORgamma-Rezeptor-Mangel	Störung		7 <i>Cases</i>
592574	Menke-Hennekam-Syndrom	Störung		27 <i>Cases</i>
565	Menkes-Syndrom	Störung	0.33 <i>BP*</i>	
583861	Mesenterialvenenthrombose, isolierte	Störung	1.6 <i>I*</i>	
157801	Mesoaxiale synostotische Syndaktylie mit phalangealer Reduktion	Störung		6 <i>Families</i>
2631	Mesomeler Kleinwuchs-Gaumenspalte-Kamptodaktylie-Syndrom	Störung		2 <i>Cases</i>
2496	Mesomelie-Synostosen-Syndrom	Störung		10 <i>Cases</i>
50251	Mesotheliom	Störung	3.1 <i>P*</i>	
50251	Mesotheliom	Störung	1.9 <i>I*</i>	
2499	Metachondromatose	Störung		25 <i>Cases</i>
2502	Metaphysäre Dysostose-Intelligenzminderung-Schalleitungsschwerhörigkeit-Syndrom	Störung		3 <i>Cases</i>
213531	Metaplastisches Karzinom der Brust	Störung	0.06 <i>I*</i>	
2635	Metatrophe Dysplasie	Störung		81 <i>Cases</i>
2635	Metatrophe Dysplasie	Störung	0.2 <i>BP*</i>	
1923	Methimazol-Embryofetopathie	Störung		40 <i>Cases</i>

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
168598	Methionin-Adenosyltransferase I/III-Mangel	Störung		2 Cases
565782	Methotrexat-Toxizität	Störung	3.0 P*	
2169	Methylcobalamin-Mangel Typ cbl E	Subtyp der Störung		27 Cases
2170	Methylcobalamin-Mangel Typ cbl G	Subtyp der Störung		33 Cases
280183	Methylmalonazidurie durch Transcobalamin-Rezeptor-Defekt	Störung		5 Cases
308425	Methylmalonazidämie durch Methylmalonyl-CoA-Epimerase-Mangel	Störung		7 Cases
26	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie	Störung		500 Cases
79282	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cbl C	Subtyp der Störung		500 Cases
79283	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cbl D	Subtyp der Störung		17 Cases
79284	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cbl F	Subtyp der Störung		15 Cases
369955	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cblJ	Subtyp der Störung		2 Cases
369962	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cblX	Subtyp der Störung		18 Cases
79312	Methylmalonazidämie, Vitamin B12-resistente, Typ mut-	Subtyp der Störung		450 Cases
28	Methylmalonazidämie, Vitamin B12-sensible	Störung		192 Cases
79310	Methylmalonazidämie, Vitamin B12-sensible, Typ cblA	Subtyp der Störung		60 Cases
464453	Methämoglobinämie, erworbene	Störung		242 Cases
502430	Metopicaleiste-Ptoxis-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung		8 Cases
309025	Mevalonatkinase-Mangel	Störung		300 Cases
29	Mevalonazidurie	Subtyp der Störung		30 Cases
171703	Microzephalie - Polymikrogyrie - Corpus callosum-Agenesie	Störung		4 Cases
2557	Mietens-Syndrom	Störung		9 Cases
569	Migräne, hemiplegische, familiäre oder sporadische Form	Störung	10.0 P*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2558	Mikati-Najjar-Sahli-Syndrom	Störung		5 Cases
2510	Mikro-Syndrom	Störung		203 Cases
2511	Mikrobrachyzephalie - Ptosis - Lippenspalte	Störung		2 Cases
77301	Mikrodeletion 9q22.3	Störung		42 Cases
444002	Mikrodeletionssyndrom 11q22.2q22.3	Störung		5 Cases
313884	Mikrodeletionssyndrom 12p12.1	Subtyp der Störung		11 Cases
94063	Mikrodeletionssyndrom 12q14	Störung		22 Cases
289513	Mikrodeletionssyndrom 12q15q21.1	Störung		6 Cases
412035	Mikrodeletionssyndrom 13q12.3	Störung		3 Cases
261120	Mikrodeletionssyndrom 14q11.2	Störung		3 Cases
401935	Mikrodeletionssyndrom 14q24.1q24.3	Störung		3 Cases
261183	Mikrodeletionssyndrom 15q11.2	Störung		200 Cases
199318	Mikrodeletionssyndrom 15q13.3	Störung		246 Cases
261190	Mikrodeletionssyndrom 15q14	Subtyp der Störung		9 Cases
94065	Mikrodeletionssyndrom 15q24	Subtyp der Störung		30 Cases
261197	Mikrodeletionssyndrom 16p11.2, proximales	Störung	20.0 P*	
261211	Mikrodeletionssyndrom 16p11.2p12.2	Störung		8 Cases
261236	Mikrodeletionssyndrom 16p13.11	Störung	7.0 BP	
352629	Mikrodeletionssyndrom 16q24.1	Störung		42 Cases
261250	Mikrodeletionssyndrom 16q24.3	Störung		27 Cases
319171	Mikrodeletionssyndrom 17p13.1, distal	Störung		16 Cases
261257	Mikrodeletionssyndrom 17p13.3, distal	Störung		16 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
97685	Mikrodeletionssyndrom 17q11	Subtyp der Störung		170 Cases
261265	Mikrodeletionssyndrom 17q12	Störung		103 Cases
363958	Mikrodeletionssyndrom 17q21.31	Subtyp der Störung	1.82 P*	
261279	Mikrodeletionssyndrom 17q23.1q23.2	Störung		7 Cases
529962	Mikrodeletionssyndrom 17q24.2	Störung		19 Cases
254346	Mikrodeletionssyndrom 19p13.12	Störung		6 Cases
357001	Mikrodeletionssyndrom 19p13.13	Störung		7 Cases
217346	Mikrodeletionssyndrom 19q13.11	Störung		12 Cases
293948	Mikrodeletionssyndrom 1p21.3	Störung		9 Cases
401986	Mikrodeletionssyndrom 1p31p32	Störung		5 Cases
456298	Mikrodeletionssyndrom 1p35.2	Störung		2 Cases
238769	Mikrodeletionssyndrom 1q44	Störung		100 Cases
261295	Mikrodeletionssyndrom 20p12.3	Störung		3 Cases
313781	Mikrodeletionssyndrom 20p13	Störung		4 Cases
444051	Mikrodeletionssyndrom 20q11.2	Störung		11 Cases
261304	Mikrodeletionssyndrom 20q13.2q13.3, paternal	Störung		2 Cases
261323	Mikrodeletionssyndrom 21q22.11q22.12	Störung		14 Cases
363680	Mikrodeletionssyndrom 2p13.2	Störung		2 Cases
261349	Mikrodeletionssyndrom 2p15p16.1	Störung		11 Cases
163693	Mikrodeletionssyndrom 2p21	Störung		7 Cases
228402	Mikrodeletionssyndrom 2q23.1	Störung		18 Cases
1617	Mikrodeletionssyndrom 2q24	Störung		23 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
251019	Mikrodeletionssyndrom 2q32q33	Störung		25 Cases
1001	Mikrodeletionssyndrom 2q37	Störung		115 Cases
435638	Mikrodeletionssyndrom 3p25.3	Störung		8 Cases
1621	Mikrodeletionssyndrom 3q13	Störung		42 Cases
356947	Mikrodeletionssyndrom 3q26q27	Störung		4 Cases
397695	Mikrodeletionssyndrom 3q27.3	Störung		7 Cases
238750	Mikrodeletionssyndrom 4q21	Störung		14 Cases
228384	Mikrodeletionssyndrom 5q14.3	Störung		40 Cases
251046	Mikrodeletionssyndrom 6p22	Störung		19 Cases
171829	Mikrodeletionssyndrom 6q16	Störung		12 Cases
251056	Mikrodeletionssyndrom 6q25	Störung		4 Cases
254351	Mikrodeletionssyndrom 7q11.23, distal	Störung		41 Cases
251061	Mikrodeletionssyndrom 7q31	Störung		20 Cases
251066	Mikrodeletionssyndrom 8p11.2	Störung		3 Cases
284160	Mikrodeletionssyndrom 8q21.11	Störung		13 Cases
508488	Mikrodeletionssyndrom 8q24.3	Störung		2 Cases
324313	Mikrodeletionssyndrom 9p13	Störung		4 Cases
531151	Mikrodeletionssyndrom 9q21.13	Störung		10 Cases
401923	Mikrodeletionssyndrom 9q31.1q31.3	Störung		2 Cases
495818	Mikrodeletionssyndrom 9q33.3q34.11	Störung		4 Cases
261476	Mikrodeletionssyndrom Xp21	Störung		100 Cases
1435	Mikrodeletionssyndrom Xq21	Störung		13 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
264200	Mikrodeletionsyndrom 14q22q23	Störung		5 Cases
300305	Mikroduplikationssyndrom 11p15.4	Störung		1 Family
261229	Mikroduplikationssyndrom 14q11.2	Störung		7 Cases
238446	Mikroduplikationssyndrom 15q11q13	Störung		30 Cases
261204	Mikroduplikationssyndrom 16p11.2p12.2	Störung		7 Cases
261243	Mikroduplikationssyndrom 16p13.11	Störung		162 Cases
96078	Mikroduplikationssyndrom 16p13.3	Störung		27 Cases
1713	Mikroduplikationssyndrom 17p11.2	Störung		170 Cases
217385	Mikroduplikationssyndrom 17p13	Störung		50 Cases
139474	Mikroduplikationssyndrom 17q11.2	Störung		7 Cases
261272	Mikroduplikationssyndrom 17q12	Störung		118 Cases
447980	Mikroduplikationssyndrom 19p13.3	Störung		6 Cases
250994	Mikroduplikationssyndrom 1q21.1	Störung		46 Cases
1727	Mikroduplikationssyndrom 22q11.2	Störung		216 Cases
313947	Mikroduplikationssyndrom 2q23.1	Störung		2 Cases
96095	Mikroduplikationssyndrom 3q26	Störung		100 Cases
329802	Mikroduplikationssyndrom 5p13	Störung		7 Cases
228415	Mikroduplikationssyndrom 5q35	Störung		30 Cases
314034	Mikroduplikationssyndrom 7p22.1	Störung		5 Cases
96121	Mikroduplikationssyndrom 7q11.23	Störung		163 Cases
261102	Mikroduplikationssyndrom 7q11.23, distal	Störung		5 Cases
251076	Mikroduplikationssyndrom 8p23.1	Störung	1.72 P	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
228399	Mikroduplikationssyndrom 8q12	Störung		4 Cases
217377	Mikroduplikationssyndrom Xp11.22-p11.23	Störung		12 Cases
521258	Mikroduplikationssyndrom Xq25	Störung		28 Cases
261483	Mikroduplikationssyndrom Xq27.3-q28	Störung		8 Cases
293939	Mikroduplikationssyndrom Xq28, distal	Störung		9 Cases
2538	Mikrogastrie-Extremitätenreduktionsdefekt-Syndrom	Störung		16 Cases
476126	Mikrognathie-rezidivierende Infekte-Verhaltensstörungen-milde Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		4 Cases
2536	Mikrokornea-Glaukom-fehlende Stirnhöhlen-Syndrom	Störung		5 Cases
231736	Mikrokornea-Vorderer Lentikonus-persistierender primärer Vitreus-Kolobom-Syndrom	Störung		8 Cases
369970	Mikrokornea-myopische chorioretinale Atrophie-Telekanthus-Syndrom	Störung		14 Cases
50810	Mikrolissenzephalie-Mikromelie-Syndrom	Störung		2 Cases
2547	Mikrophthalmie - Mikrotie - fetale Akinesie	Störung		2 Cases
1106	Mikrophthalmie mit Gliedmaßenanomalien	Störung		35 Families
77299	Mikrophthalmie-Hirnatrophie-Syndrom	Störung		3 Cases
251279	Mikrophthalmie-Retinitis pigmentosa-Foveoschisis-Drusenpapille-Syndrom	Störung		9 Cases
2556	Mikrophthalmie-lineares Hautdefekt-Syndrom	Störung		55 Cases
83463	Mikrotie	Störung	13.0 BP*	
83463	Mikrotie	Störung	15.5 BP	
139450	Mikrotie-Augenkolobom-imperforierter nasolakrimaler Gang-Syndrom	Störung		1 Family
289522	Mikrotriplikation 11q24.1	Störung		2 Cases
2290	Mikrovillöse Einschluss-Krankheit	Störung		137 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
468631	Mikrozephalie kortikale Fehlbildungen mit Kleinwuchs durch RTTN-Defizienz	Störung		28 Cases
436182	Mikrozephaler primordialer Kleinwuchs-Insulinresistenz-Syndrom	Störung		2 Cases
2513	Mikrozephalie - Albinismus - Fingeranomalien	Störung		2 Cases
3433	Mikrozephalie - Brachydaktylie - Kyphoskoliose	Störung		3 Cases
2522	Mikrozephalie - Fusionsanomalien der Halswirbelsäule	Störung		2 Cases
2516	Mikrozephalie - Herzfehler - Lungenfehlbildung	Störung		3 Cases
2515	Mikrozephalie - Kardiomyopathie	Störung		3 Cases
2533	Mikrozephalie - Schwerhörigkeit - Intelligenzminderung	Störung		2 Cases
423894	Mikrozephalie - komplexe motorische und sensorische axonale Neuropathie	Störung		3 Cases
500159	Mikrozephalie-Corpus callosum- und zerebelläre Vermishypoplasie-Gesichtsdysmorphie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		4 Cases
457284	Mikrozephalie-Corpus callosum-Hypoplasie-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie Syndrom	Störung		5 Cases
2521	Mikrozephalie-Gaumenspalte-abnorme Retinapigmentierung-Syndrom	Störung		3 Cases
521445	Mikrozephalie-Gesichtsdysmorphie-okuläre Anomalien-multiple kongenitale Anomalien-Syndrom	Störung		10 Cases
2172	Mikrozephalie-Glomerulonephritis-marfanoider Habitus-Syndrom	Störung		2 Cases
2523	Mikrozephalie-Hirndefekt-Spastik-Hypernatriämie-Syndrom	Störung		3 Cases
457351	Mikrozephalie-Intelligenzminderung-sensorineuraler Hörverlust-Epilepsie-abnormer Muskeltonus-Syndrom	Störung		14 Cases
423306	Mikrozephalie-Kleinwuchs-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung		2 Cases
2519	Mikrozephalie-Krämpfe-Intelligenzminderung-Kardiopathie-Syndrom	Störung		2 Cases
2526	Mikrozephalie-Lymphödem-Chorioretinopathie-Syndrom	Störung		50 Families
2528	Mikrozephalie-Mikrokornea-Syndrom, Typ Seemanova	Störung		2 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
572768	Mikrozephalie-Mikromelie-Syndrom	Subtyp der Störung		32 Cases
397951	Mikrozephalie-dünnes Corpus callosum-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		4 Cases
217026	Mikrozephalie-fazio-kardio-skelettales Syndrom Typ Hadziselimovic	Störung		5 Cases
294016	Mikrozephalie-kapilläre Fehlbildung-Syndrom	Störung		10 Cases
488168	Mikrozephalie-kongenitale Katarakt-psoriasiforme Dermatose-Syndrom	Störung		5 Cases
329332	Mikrozephalie-zerebelläre Hypoplasie-kardiale Reizleitungsstörung-Syndrom	Störung		4 Cases
572773	Mikrozephalie-Kleinwuchs-Extremitätenanomalien-Syndrom	Subtyp der Störung		29 Cases
83642	Mikrozytische Anämie mit hepatischer Eisenüberladung	Störung		3 Cases
93279	Milde spondyloepiphysäre Dysplasie durch COL2A1-Genmutation mit früh beginnender Osteoarthritis	Störung		4 Families
531	Miller-Dieker-Syndrom	Störung	1.0 BP*	
98919	Miller-Fisher-Syndrom	Störung	0.1 I*	
1349	Mitochondriale DNA-assoziierte Kardiomyopathie mit Hörverlust	Störung		2 Families
2597	Mitochondriale Myopathie - Laktatazidose - Schwerhörigkeit	Störung		2 Cases
2598	Mitochondriale Myopathie und sideroblastische Anämie	Störung		7 Cases
502423	Mitochondriale Myopathie-zerebelläre Ataxie-Pigmentretinopathie-Syndrom	Störung		9 Cases
320360	Mitochondriale spastische Paraplegie, MT-ATP6-assoziierte	Störung		5 Cases
447784	Mitochondrialer Pyruvat-Carrier-Mangel	Störung		4 Cases
352470	Mitochondriales DNA-Deletionssyndrom, DNA2-assoziiertes	Störung		4 Cases
279934	Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom, hepatozerebrale Form durch DGUOK-Mangel	Störung		100 Cases
1933	Mitochondriales DNA-Depletionsyndrom, enzephalomyopathische Form mit Methylmalonazidurie	Störung		2 Cases
255235	Mitochondriales DNA-Depletionsyndrom, enzephalomyopathische Form mit renaler	Störung		5 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	Tubulopathie			
369897	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, enzephalomyopathische Form mit variablen kraniofazialen Anomalien	Störung		20 Cases
363534	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, hepato-zerebro-renale Form	Störung		3 Cases
254875	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, myopathische Form	Störung		45 Cases
569274	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom Typ 5	Störung		6 Cases
569290	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom Typ 6	Störung		5 Cases
401869	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 1	Störung		21 Cases
401874	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 2	Störung		6 Cases
363424	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 3	Störung		2 Cases
457406	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 4	Störung		8 Cases
289560	Mitochondrienmembran-Protein-assoziierte Neurodegeneration	Störung	0.1 P	
42	Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	Störung	12.0 BP*	
42	Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	Störung	6.85 P	
90056	Mittelschweres und schweres Schädel-Hirntrauma	Störung	37.8 P*	
570	Moebius-Syndrom	Störung		300 Cases
2560	Moebius-Syndrom - axonale Neuropathie - hypogonadotroper Hypogonadismus	Störung		7 Cases
52368	Mohr-Tranebjaerg-Syndrom	Störung		91 Cases
2565	Mononen-Karnes-Senac-Syndrom	Störung		1 Family
1598	Monosomie 18p	Störung	2.0 BP*	
1600	Monosomie 18q	Störung	2.5 BP	
48652	Monosomie 22q13	Störung		200 Cases
495930	Monosomie-7-Syndrom, familiäres	Störung		14 Families

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
228423	Monozytopenie mit erhöhter Infektionsanfälligkeit	Störung		22 Cases
83467	Morvan-Syndrom	Störung		60 Cases
1692	Mosaik-Trisomie 1	Störung		1 Case
1708	Mosaik-Trisomie 16	Störung		226 Cases
1711	Mosaik-Trisomie 17	Störung		31 Cases
1723	Mosaik-Trisomie 2	Störung		22 Cases
100071	Mosaik-Trisomie 3	Störung		6 Cases
1747	Mosaik-Trisomie 7	Störung		31 Cases
99776	Mosaik-Trisomie 9	Störung		50 Cases
137867	Motoneuron-Krankheit Madras	Störung		200 Cases
3347	Mounier-Kühn-Syndrom	Störung		300 Cases
2152	Mowat-Wilson-Syndrom	Störung	1.7 BP*	
2573	Moyamoya-Krankheit	Störung	0.035 I*	
401945	Moyamoya-Krankheit mit früh-einsetzender Achalasie	Störung		9 Cases
280679	Moyamoya-Krankheit-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphien-hypergonadotroper Hypogonadismus-Syndrom	Störung		9 Cases
2574	Moynahan-Syndrom	Störung		26 Cases
575	Muckle-Wells-Syndrom	Störung		200 Cases
566943	Mueller-Weiss-Syndrom	Störung		277 Cases
53271	Muenke-Syndrom	Störung	3.33 BP	
576	Mukolipidose Typ II	Störung	0.34 BP*	
577	Mukolipidose Typ III	Störung	0.985 I*	
577	Mukolipidose Typ III	Störung	29.55 P*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
423461	Mukolipidose Typ III alpha/beta	Subtyp der Störung	13.0 <i>P</i>	
579	Mukopolysaccharidose Typ 1	Störung	1.0 <i>BP*</i>	
579	Mukopolysaccharidose Typ 1	Störung	0.82 <i>BP</i>	
579	Mukopolysaccharidose Typ 1	Störung	0.5 <i>P*</i>	
580	Mukopolysaccharidose Typ 2	Störung	0.7 <i>BP*</i>	
580	Mukopolysaccharidose Typ 2	Störung	0.68 <i>BP</i>	
580	Mukopolysaccharidose Typ 2	Störung	0.2 <i>P*</i>	
217085	Mukopolysaccharidose Typ 2, schwere Form	Subtyp der Störung	0.4 <i>BP*</i>	
581	Mukopolysaccharidose Typ 3	Störung	0.87 <i>BP*</i>	
581	Mukopolysaccharidose Typ 3	Störung	0.3 <i>P*</i>	
582	Mukopolysaccharidose Typ 4	Störung	0.45 <i>BP*</i>	
582	Mukopolysaccharidose Typ 4	Störung	0.07 <i>BP</i>	
309297	Mukopolysaccharidose Typ 4A	Subtyp der Störung	15.0 <i>P*</i>	
583	Mukopolysaccharidose Typ 6	Störung	0.16 <i>BP*</i>	
583	Mukopolysaccharidose Typ 6	Störung	0.16 <i>P*</i>	
584	Mukopolysaccharidose Typ 7	Störung	0.01 <i>P*</i>	
505248	Mukopolysaccharidose-ähnliches Syndrom mit kongenitalen Herzfehlern und hämatopoetischen Störungen	Störung		19 <i>Cases</i>
2576	Mulibrey-Kleinwuchs	Störung		150 <i>Cases</i>
3282	Multifokale atriale Tachykardie	Störung	0.67 <i>BP</i>	
641	Multifokale motorische Neuropathie	Störung	1.5 <i>P</i>	
289601	Multiple Kalzifikation der Gelenke und Arterien, hereditäre Form	Störung		16 <i>Cases</i>

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
324299	Multiple Parangangiome mit assoziierter Polyzythämie	Störung		2 Cases
3151	Multiple Sklerose-Ichthyose-Faktor-VIII-Mangel-Syndrom	Störung		2 Cases
3237	Multiple Synostosen	Störung		30 Families
102	Multiple Systematrophie	Störung	3.7 P*	
102	Multiple Systematrophie	Störung	1.8 I	
102	Multiple Systematrophie	Störung	3.5 P	
2300	Multiple intestinale Atresie	Störung	4.05 BP	
280633	Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krampfanfälle-Syndrom	Störung		15 Cases
300496	Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krampfanfälle-Syndrom Typ 2	Störung		24 Cases
65748	Multiple selbstheilende squamöse Epitheliome	Störung		100 Cases
65743	Multiples Pterygium-Syndrom, autosomal-dominantes	Störung		4 Cases
2990	Multiples Pterygium-Syndrom, autosomal-rezessives	Störung		64 Cases
33108	Multiples Pterygium-Syndrom, letales	Störung		28 Families
79447	Multiples Pterygium-Syndrom, letales, X-chromosomales	Störung		6 Families
2215	Multiples Pterygium-maligne Hyperthermie-Syndrom	Störung		4 Cases
98933	Multisystematrophie vom Typ Parkinson	Subtyp der Störung	2.4 P*	
404463	Multisystemische Dysfunktion der glatten Muskeln	Störung		7 Cases
371428	Multizentrische Osteolyse-Nodulose-Arthropathie-Spektrum	Störung		50 Cases
370997	Muscle-Eye-Brain-Syndrom mit bilateraler multizystischer Leukodystrophie	Störung		2 Cases
431255	Muskelatrophie, scapuloperoneale spinale	Störung		31 Cases
2579	Muskelatrophie-Ataxie-Retinitis pigmentosa-Diabetes mellitus-Syndrom	Störung		12 Cases
98895	Muskeldystrophie Typ Becker	Störung	2.0 P*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
98895	Muskeldystrophie Typ Becker	Störung	1.53 <i>P</i>	
98895	Muskeldystrophie Typ Becker	Störung	2.2 <i>BP*</i>	
98896	Muskeldystrophie Typ Duchenne	Störung	9.9 <i>BP</i>	
98896	Muskeldystrophie Typ Duchenne	Störung	2.8 <i>P</i>	
199340	Muskeldystrophie Typ Sclen	Störung		12 <i>Cases</i>
269	Muskeldystrophie, fazio-skapulo-humerale	Störung	4.5 <i>P*</i>	
258	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ 1A	Störung	0.3 <i>P*</i>	
98893	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ 1B	Störung		6 <i>Cases</i>
157973	Muskeldystrophie, kongenitale, durch Lamin-A/C-Mangel	Störung		23 <i>Cases</i>
280671	Muskeldystrophie, megakoniale kongenitale	Störung		19 <i>Cases</i>
609	Muskeldystrophie, tibiale	Störung	6.0 <i>P*</i>	
324416	Muskelhypertrophie-Hepatomegalie-Polyhydramnion-Syndrom	Störung		2 <i>Cases</i>
659	Mutilierende Palmoplantarkeratose mit periorifizierten keratotischen Plaques	Störung		73 <i>Cases</i>
139578	Mutilierende hereditäre sensorische Neuropathie mit spastischer Paraplegie	Störung		14 <i>Cases</i>
398961	Muzinöses Adenokarzinom des Ovars	Störung	0.85 <i>I*</i>	
424053	Muzinöses Zystadenokarzinom des Pankreas	Störung	0.01 <i>I*</i>	
100024	My-Schwerkettenkrankheit	Subtyp der Störung		35 <i>Cases</i>
589	Myasthenia gravis	Störung	1.7 <i>I*</i>	
589	Myasthenia gravis	Störung	7.77 <i>P</i>	
589	Myasthenia gravis	Störung	20.0 <i>P*</i>	
589	Myasthenia gravis	Störung	0.53 <i>I</i>	
268249	Mycophenolat-Mofetil-Embryopathie	Störung		25 <i>Cases</i>

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
139417	Myelitis, akute transverse	Störung	4.72 <i>I</i>	
139423	Myelitis, akute transverse, idiopathische	Subtyp der Störung	0.25 <i>I*</i>	
29073	Myelom, multiples	Störung	6.0 <i>I</i>	
29073	Myelom, multiples	Störung	2.4 <i>I*</i>	
29073	Myelom, multiples	Störung	11.9 <i>P*</i>	
517	Myelomonocytenleukämie, akute	Störung	0.17 <i>I*</i>	
86830	Myeloproliferative Krankheit, nicht klassifizierbare	Störung	0.53 <i>I*</i>	
86850	Myelosarkom	Störung	0.02 <i>I*</i>	
2591	Myofibromatose, infantile	Störung	0.67 <i>BP*</i>	
319332	Myogene Arthrogryposis multiplex congenita, autosomal-rezessive	Störung		1 <i>Family</i>
99846	Myoglobininurie, autosomal-dominante	Störung		2 <i>Families</i>
141148	Myohyperplasie, hemifaziale	Störung		12 <i>Cases</i>
2589	Myoklonie-zerebelläre Ataxie-Taubheit-Syndrom	Störung		4 <i>Cases</i>
263516	Myoklonische Epilepsie, progressive, Typ 3	Subtyp der Störung		9 <i>Families</i>
86909	Myoklonusepilepsie des Kindesalters	Störung		106 <i>Cases</i>
352582	Myoklonusepilepsie, infantile familiäre	Störung		7 <i>Cases</i>
402082	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 5	Störung		3 <i>Cases</i>
280620	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 6	Störung		12 <i>Cases</i>
435438	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 7	Störung		13 <i>Cases</i>
424027	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 8	Störung		4 <i>Cases</i>
457265	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 9	Störung		2 <i>Cases</i>
352596	Myoklonusepilepsie, progressive, mit Dystonie	Störung		5 <i>Cases</i>

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
25980	Myopathie mit exzessiver Autophagie, X-chromosomal	Störung		18 Families
324581	Myopathie, benigne, Typ Samariter	Störung		4 Cases
488650	Myopathie, distale, Typ Tateyama	Störung		7 Cases
199329	Myopathie, kongenitale, Typ Paradas	Störung		2 Cases
210163	Myopathie, letale, kongenitale, Typ Compton-North	Störung		4 Cases
606	Myopathie, myotone proximale	Störung	1.0 P*	
596	Myopathie, zentronukleäre, X-chromosomale	Störung	0.2 P*	
48918	Myositis, fokale	Störung		115 Cases
273	Myotone Dystrophie Steinert	Störung	5.0 P*	
273	Myotone Dystrophie Steinert	Störung	12.5 P	
614	Myotonia congenita Typ Thomsen und Becker	Störung	1.0 P	
615	Myxom, atriales familiäres	Störung		17 Families
2234	Männlicher Hypogonadismus-Intelligenzminderung-Skelettanomalien-Syndrom	Störung		2 Cases
2491	Müller-Gang-Anomalien - Extremitätenanomalien	Störung		5 Cases
1655	Müller-Gang-Derivate - Lymphangiektasie - Polydaktylie	Störung		8 Cases
2608	N-Syndrom	Störung		3 Cases
555402	NAD(P)HX-Dehydratase-Mangel	Störung		6 Cases
555407	NAD(P)HX-Epimerase-Mangel	Störung		11 Cases
443162	NDE1-bedingte Mikrohydranenzephalie	Störung		1 Family
464366	NEK9-assoziierte letale Skelettdysplasie	Störung		5 Cases
447731	NIK-Mangel	Störung		2 Cases
263665	NK-Zellen-Enteropathie	Störung		8 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
527497	NKX6-2-assoziierte autosomal-rezessive hypomyelinisierende Leukodystrophie	Störung		25 Cases
247868	NLRP12-assoziiertes hereditäres Periodisches Fiebersyndrom	Störung		19 Cases
3032	NPHP3-assoziiertes Meckel-ähnliches Syndrom	Störung		10 Cases
600663	NRXN1-abhängige schwere neurologische Entwicklungsstörung-stereoTyp Bewegungsstörung-chronische Obstipation-Schlaf-Wach-Zyklus-Störung	Störung		11 Cases
3405	Nabelschnur-Ulzera-Darmatresie-Syndrom	Störung		66 Cases
178303	Nablus mask-like facial-Syndrom	Störung		6 Cases
1390	Nachtblindheit-Skelettanomalien-Dysmorphien-Syndrom	Störung		2 Cases
69087	Naegeli-Franceschetti-Jadassohn-Syndrom	Störung	0.035 P*	
263432	Naevus Ito	Störung	1.17 P*	
139414	Naevus, panfollikulärer, kongenitaler	Störung		3 Cases
2614	Nagel-Patella-Syndrom	Störung	0.2 BP*	
2613	Nagel-Patella-Syndrom-ähnliche Nierenerkrankung	Störung		3 Cases
280654	Nageldysplasie, autosomal-rezessive	Störung		4 Cases
245	Nager-Syndrom	Störung		100 Cases
627	Nance-Horan-Syndrom	Störung		196 Cases
2073	Narkolepsie Typ 1	Störung	30.0 P*	
141096	Nasenlöcher, überzählige	Störung		32 Cases
2399	Nasopalpebrales Lipom-Kolobom-Syndrom	Störung		19 Cases
289596	Nasopharyngeales Angiofibrom, juveniles	Störung	0.6666 I	
150	Nasopharynxkarzinom	Störung	2.0 P*	
150	Nasopharynxkarzinom	Störung	0.36 I*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2663	Nathalie-Syndrom	Störung		1 Family
103908	Natrium-Diarrhoe, kongenitale	Störung		50 Cases
306577	Natrium-Ionenkanalkrankheit-assoziierte Small-Fiber-Neuropathie	Störung		8 Cases
255229	Navajo-Neurohepatopathie	Störung		49 Cases
90795	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 11-beta-Hydroxylase-Mangel	Störung	0.75 BP*	
90795	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 11-beta-Hydroxylase-Mangel	Störung	0.47 P*	
90793	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 17-alpha-Hydroxylase-Mangel	Störung	0.1 P*	
90794	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form	Störung	7.0 P*	
90794	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form	Störung	7.0 BP	
315306	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form mit Salzverlust	Subtyp der Störung	7.5 BP*	
315306	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form mit Salzverlust	Subtyp der Störung	7.5 P*	
315311	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form, einfach virilisierend	Subtyp der Störung	2.5 P*	
90791	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 3-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase-Mangel	Störung		68 Cases
95699	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch Cytochrom-P450-Oxydoreduktase-Mangel	Störung	0.75 BP*	
95702	Nebennierenhypoplasie, kongenitale, X-chromosomale	Störung	8.0 BP	
143	Nebenschilddrüsen-Karzinom	Störung	0.02 I*	
143	Nebenschilddrüsen-Karzinom	Störung	0.28	
391673	Nekrotisierende Enterokolitis	Störung	45.0 P	
457185	Neonatale Enzephalomyopathie-Kardiomyopathie-Atemnot-Syndrom	Störung		11 Cases
294023	Neonatale Haut- und Darmerkrankung, entzündliche	Störung		3 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
59303	Neonatale Ichthyose-sklerosierende Cholangitis-Syndrom	Störung		12 Cases
398127	Neonatale Sklerodermie	Störung		6 Cases
398109	Neonatale autoimmune hämolytische Anämie	Störung		2 Cases
557064	Neonatale epileptische Enzephalopathie durch Glutaminase-Mangel	Störung		4 Cases
466784	Neonatales schweres kardio-pulmonales Versagen durch mitochondrialen Methylierungsdefekt	Störung		3 Cases
652	Neoplasie, endokrine multiple, Typ 1	Störung	3.3 P*	
653	Neoplasie, endokrine multiple, Typ 2	Störung	2.9 P*	
654	Nephroblastom	Störung	0.14 I*	
654	Nephroblastom	Störung	10.0 BP*	
654	Nephroblastom	Störung	3.65	
3145	Nephrogener Diabetes insipidus-intrakranielle Kalzifikation-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung		19 Cases
93606	Nephrogenes Syndrom mit unverhältnismäßiger Antidiurese	Störung		21 Cases
88659	Nephropathie, progressive mit Hypertension, autosomal-dominante Form	Störung		14 Cases
2668	Nephropathie-Schwerhörigkeit-Hyperparathyreoidismus-Syndrom	Störung		5 Cases
2669	Nephrose-Schwerhörigkeit-Harnwegsanomalien-Fingerfehlbildungen-Syndrom	Störung		5 Cases
280406	Nephrotisches Syndrom, steroid-resistentes, mit sensorineuraler Hörstörung, familiäre Form	Störung		13 Cases
300333	Nephrotisches Syndrom-Epidermolysis bullosa-sensorineurale Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung		3 Cases
280576	Nestor-Guillermo-Progeroid-Syndrom	Störung		2 Cases
634	Netherton-Syndrom	Störung	0.5 BP*	
634	Netherton-Syndrom	Störung	0.5 P*	
209867	Netzhautablösung, rhegmatogene, autosomal-	Störung		38 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	dominante			
1574	Netzhautdegeneration-Nanophthalmus-Glaukom-Syndrom	Störung		7 Cases
397758	Netzhautdystrophie mit Dysfunktion der inneren Retina und Ganglienzellanomalien	Störung		14 Cases
313800	Netzhautdystrophie-Sehnervödem-Splenomegalie-Anhidrose-Migräne-Kopfschmerz-Syndrom	Störung		3 Cases
2671	Neu-Laxova-Syndrom	Störung		91 Cases
79118	Neugeborenen-Diabetes - kongenitale Hypothyreose - kongenitales Glaukom - Leberfibrose - polyzystische Nieren	Störung		3 Cases
2672	Neuhauser-Eichner-Opitz-Syndrom	Störung		5 Cases
2673	Neuro-fazio-digito-renales Syndrom	Störung		3 Cases
635	Neuroblastom	Störung	11.0 P*	
635	Neuroblastom	Störung	1.26 I	
635	Neuroblastom	Störung	5.8 BP*	
88639	Neurodegeneration durch 3-Hydroxyisobutyryl-CoA-Hydrolase-Mangel	Störung		20 Cases
228169	Neurodegeneration, striatale, autosomal-dominante	Störung		11 Cases
217382	Neurodegeneratives Syndrom durch zerebrale Folattransportstörung	Störung		3 Cases
85334	Neurodegeneratives Syndrom, X-chromosomales, Typ Bertini	Störung		7 Cases
85336	Neurodegeneratives Syndrom, X-chromosomales, Typ Hamel	Störung		11 Cases
33445	Neuroektodermale melanolysosomale Krankheit	Störung		20 Cases
329977	Neuroendokriner Tumor des Apendix, klassischer	Subtyp der Störung	0.25 I	
157846	Neuroferritinopathie	Störung		90 Cases
636	Neurofibromatose Typ 1	Störung	21.3 P*	
636	Neurofibromatose Typ 1	Störung	33.3 BP	
85146	Neurogenes scapulo-peroneales Syndrom Typ	Störung		15 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten. P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	Kaeser			
1062	Neurokutane Fehlbildung, hereditäre	Störung		9 Families
363611	Neurologische Entwicklungsstörung, CTCF-assozierte	Störung		5 Cases
453504	Neurologische Entwicklungsstörungen-kraniofaziale Dysmorphie-Herzfehler-Hüftdysplasie-Syndrom durch Punktmutationen	Subtyp der Störung		10 Cases
453499	Neurologische Entwicklungsstörungen-kraniofaziale Dysmorphie-Herzfehler-Skelettanomalien-Syndrom	Störung		25 Cases
352665	Neurologische Entwicklungsstörungen-kraniofaziale Dysmorphien-Herzfehler-Skelettanomalien-Syndrom durch Mikrodeletion 9q21.3	Subtyp der Störung		2 Cases
529665	Neurologische Entwicklungsverzögerung-Krampfanfälle-Augenanomalien-Osteopenie-zerebelläre Atrophie-Syndrom	Störung		10 Cases
71211	Neuromyelitis-optica-Spektrum-Störung	Störung	0.1877 I	
71211	Neuromyelitis-optica-Spektrum-Störung	Störung	2.071 P	
139512	Neuropathie mit Schwerhörigkeit	Störung		1 Family
139564	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 1B	Störung		2 Families
970	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 2	Störung		35 Cases
314381	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 6	Störung		4 Cases
391397	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 7	Störung		3 Cases
139525	Neuropathie, distale hereditäre motorische, Typ 2	Störung		4 Families
139552	Neuropathie, distale hereditäre motorische, Typ Jerash	Störung		30 Cases
314485	Neuropathie, distale kongenitale motorische, des jungen Erwachsenen	Störung		3 Cases
85162	Neuropathie, fazial beginnende, sensorische und motorische	Störung		47 Cases
90117	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, Typ Okinawa	Störung		120 Cases
84093	Neuropathie, hereditäre thermosensitive	Störung		1 Family

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
488239	Neuroretinopathie, akute makuläre	Störung		101 Cases
73256	Neurozytom, zentrales	Störung		500 Cases
98908	Neutralfett-Speicherkrankheit mit Myopathie	Störung		36 Cases
2690	Neutropenie - Monozytopenie - Schwerhörigkeit	Störung		3 Cases
86788	Neutropenie, kongenitale schwere, X-chromosomale	Störung		45 Cases
420702	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch CSF3R-Mangel	Störung		4 Cases
420699	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch CXCR2-Mangel	Störung		2 Cases
331176	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch G6PC3-Mangel	Störung		57 Cases
423384	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch JAGN1-Mangel	Störung		14 Cases
2686	Neutropenie, zyklische	Störung	0.1 P*	
183707	Neutrophiles Immundefekt-Syndrom	Störung		2 Cases
279943	Neutrophilie, hereditäre	Störung		16 Cases
231720	Nicht erworbener kombinierter Hypophysenhormon-Mangel-sensorineuraler Hörverlust-spinale Fehlbildungen-Syndrom	Störung		13 Cases
3051	Nicolaides-Baraitser-Syndrom	Störung		61 Cases
646	Niemann-Pick-Krankheit Typ C	Störung	1.0 P*	
1848	Nierenagenesie, bilaterale	Subtyp der Störung	1.7 BP*	
93100	Nierenagenesie, unilaterale	Subtyp der Störung	50.0 BP	
93108	Nierendysplasie	Störung	43.5 BP*	
1851	Nierendysplasie, multizystische	Störung	23.26 BP	
97363	Nierendysplasie, multizystische, unilaterale Form	Subtyp der Störung	23.2 BP	
97363	Nierendysplasie, multizystische, unilaterale Form	Subtyp der Störung	14.8 BP*	
2838	Nierenkelchdivertikel - Taubheit	Störung		4 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten. P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
730	Nierenkrankheit, polyzystische, autosomal-dominante	Störung	39.6 <i>P*</i>	
88924	Nierenkrankheit, polyzystische, autosomal-dominante, Typ 1, mit tuberöser Sklerose	Störung		30 <i>Cases</i>
217330	Nierenkrankheit, tubulointerstitielle, autosomal-dominante, REN-assoziierte	Subtyp der Störung		35 <i>Families</i>
319303	Nierenzellkarzinom, chromophobes	Störung	0.01 <i>I*</i>	
319276	Nierenzellkarzinom, klarzelliges	Störung	1.99 <i>I*</i>	
319298	Nierenzellkarzinom, papilläres	Störung	0.14 <i>I*</i>	
240760	Nijmegen-Breakage-Syndrom-ähnliche Krankheit	Störung		1 <i>Case</i>
647	Nijmegen-Chromosomenbruch-Syndrom	Störung	1.0 <i>BP</i>	
99825	Nipah-Viruskrankheit	Störung		556 <i>Cases</i>
86867	Nodales Marginalzonen-B-Zell-Lymphom	Störung	1.0 <i>P*</i>	
500	Noonan-Syndrom mit multiplen Lentiginen	Störung		296 <i>Cases</i>
2701	Noonan-ähnliches Syndrom mit losem Anagenhaar	Störung		70 <i>Cases</i>
649	Norrie-Syndrom	Störung		400 <i>Cases</i>
75327	North-Carolina-Makuladystrophie	Störung		2 <i>Families</i>
98784	Nächtliche Frontallappenepilepsie, autosomal-dominante	Störung		100 <i>Families</i>
423454	Nägel- und Zahn-Anomalien-marginale Palmoplantarkeratose-orale Hyperpigmentierung-Syndrom	Störung		6 <i>Cases</i>
2760	OSLAM-Syndrom	Störung		3 <i>Cases</i>
2704	Ochoa-Syndrom	Störung		100 <i>Cases</i>
2722	Odonto-Onycho-Dysplasie mit Alopezie	Störung		2 <i>Cases</i>
69082	Odonto-tricho-ungual-digito-palmares Syndrom	Störung		21 <i>Cases</i>
2723	Odonto-trichomelisches Syndrom	Störung		4 <i>Cases</i>

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
83450	Odontodysplasie, regionale	Störung		140 Cases
77295	Odontoleukodystrophie	Subtyp der Störung		4 Cases
2724	Odontomatose - Aorten- und Ösophagusstenose	Störung		3 Cases
276432	Ogden-Syndrom	Störung		8 Cases
75382	Oguchi-Krankheit	Störung		50 Cases
2554	Ohr-Patella-Kleinwuchs-Syndrom	Störung		67 Cases
77300	Ohrenanomalien - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - Augenanomalien	Störung		2 Cases
2405	Ohrläppchenverdickung - Schalleitungsschwerhörigkeit	Störung		2 Families
2729	Okamoto-Syndrom	Störung		5 Cases
398156	Okulo-aurikulo-fronto-nasales Syndrom	Störung		41 Cases
2709	Okulo-dentales Syndrom Typ Rutherford	Störung		1 Family
1876	Okulo-gastro-intestinale Muskeldystrophie	Störung		1 Family
2713	Okulo-osteo-kutanes Syndrom	Störung		3 Cases
99806	Okulo-otodentales Syndrom (OOD)	Störung		1 Family
2714	Okulo-palato-zerebrales Syndrom	Störung		5 Cases
2715	Okulo-reno-zerebelläres Syndrom, schweres	Störung		5 Cases
2718	Okulo-tricho-Dysplasie	Störung		2 Cases
2717	Okulo-tricho-anales Syndrom	Störung		20 Cases
2707	Okulo-zerebro-faziales Syndrom, Typ Kaufman	Störung		19 Cases
1647	Okulo-zerebro-kutanes Syndrom	Störung		38 Cases
534	Okulo-zerebro-renales Syndrom Lowe	Störung	0.2 P	
534	Okulo-zerebro-renales Syndrom Lowe	Störung	0.2 P*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
157962	Okuloaurikuläres Syndrom Typ Schorderet	Störung		5 Cases
557003	Okuloskeletodentales Syndrom	Störung		5 Cases
2719	Okulozerebrales Hypopigmentierungs-Syndrom Typ Cross	Störung		14 Cases
2720	Okulozerebrales Hypopigmentierungs-Syndrom Typ Preus	Störung		2 Cases
1000	Okulärer Albinismus mit spät einsetzender sensorineuraler Schwerhörigkeit	Störung		9 Cases
280640	Okzipitale Pachygyrie und Polymikrogyrie	Störung		3 Cases
198	Okzipitalhorn-Syndrom	Störung		35 Cases
75378	Oligocone-Trichromasie	Störung		14 Cases
2730	Oligodaktylie, tetramelische postaxiale	Störung		4 Cases
251627	Oligodendrogliom	Störung	0.25 I*	
251630	Oligodendrogliom, anaplastisches	Störung	0.09 I*	
300576	Oligodontie-Krebs-Prädispositionssyndrom	Störung		2 Families
2920	Oliver-Syndrom	Störung		7 Cases
296	Ollier-Krankheit	Störung	1.0 P*	
39041	Omenn-Syndrom	Störung		25 Cases
2733	Omodysplasie	Störung		30 Cases
93329	Omodysplasie, autosomal-rezessive Form	Subtyp der Störung		23 Cases
660	Omphalozele	Störung	11.7 BP*	
496693	Omphalozele-Diaphragmahernie-kardiovaskuläre Anomalien-Radialstrahlendefekt-Syndrom	Störung		7 Cases
2736	Omphalozele-Gaumenspalte-Syndrom, letales	Störung		5 Cases
3164	Omphalozele-Syndrom Typ Shprintzen-Goldberg	Störung		5 Cases
300512	Onychomatrikom	Störung		50 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
300504	Onychozytisches Matrikom	Störung		5 Cases
2741	Ophthalamo-mandibulo-mele Dysplasie	Störung		3 Cases
2743	Ophthalmoplegie-Intelligenzminderung-Lingua scrotalis-Syndrom	Störung		6 Cases
2746	Opsismodysplasie	Störung		30 Cases
1183	Opsoklonus-Myoklonus-Syndrom	Störung	0.02 I*	
1215	Optikusatrophie plus-Syndrom, autosomal-dominantes	Störung	0.5 P*	
67036	Optikusatrophie und Katarakt, autosomal-dominante Form	Störung		3 Families
98890	Optikusatrophie, X-chromosomale, mit frühem Beginn	Störung		4 Families
98673	Optikusatrophie, autosomal-dominante, klassische Form	Störung	2.0 P	
227976	Optikusatrophie, autosomal-rezessive, Typ 7	Störung		17 Cases
98676	Optikusatrophie, isolierte, autosomal-rezessive	Störung		5 Cases
543470	Optikusatrophie-Ataxie-periphere Neuropathie-globale Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung		17 Cases
401777	Optikusatrophie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		6 Cases
496790	Optikusatrophie-periphere Neuropathie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung		8 Cases
2086	Optikusgliom	Störung	0.12 I	
664	Ornithin-Transcarbamylase-Mangel	Störung	1.0 P*	
664	Ornithin-Transcarbamylase-Mangel	Störung	1.77 BP	
508501	Oro-Fazio-Digitales Syndrom mit Kleinwuchs und Brachymesophalangie	Störung		3 Cases
2750	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 1	Störung	1.2 BP*	
141327	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 12	Störung		1 Case
141330	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 13	Störung		1 Case
434179	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 14	Störung		2 Families

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten. P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2751	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 2	Störung		20 Cases
2752	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 3	Störung		5 Cases
2753	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 4	Störung		29 Cases
2919	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 5	Störung		12 Cases
2754	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 6	Störung		2 Families
2755	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 8	Störung		20 Cases
141007	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 9	Störung		10 Cases
2759	Oropharynx imperforatus - costovertebrale Fehlbildungen	Störung		2 Cases
30	Orotazidurie, hereditäre	Störung		20 Cases
73230	Ossifikationsstörung - psychomotorische Entwicklungsverzögerung	Störung		2 Cases
3034	Ossifikationsverzögerung des Schädels, membranöse	Störung		2 Families
457378	Osteochondrodysplasie, komplexe letale	Störung		6 Cases
321	Osteochondrome, multiple	Störung	3.0 P*	
2764	Osteochondrosis dissecans	Störung	35.0 P*	
2769	Osteodysplasie, familiäre, Typ Anderson	Störung		4 Cases
666	Osteogenesis imperfecta	Störung	8.06 P	
2772	Osteogenesis imperfecta - Mikrozephalie - Katarakte	Störung		3 Cases
2773	Osteogenesis imperfecta - Retinopathie - Krämpfe - Intelligenzminderung	Störung		2 Cases
314029	Osteogenesis imperfecta Hohe Knochenmasse	Störung		2 Cases
216828	Osteogenesis imperfecta Typ 5	Subtyp der Störung		47 Cases
2763	Osteokraniostenose	Störung		30 Cases
352540	Osteomalazie, onkogene	Störung		400 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2777	Osteomesopyknose	Störung		35 Cases
2779	Osteopathia striata - Hyperpigmentierung - weiße Stirnlocke	Störung		3 Cases
2780	Osteopathia striata - kraniale Sklerose	Störung		100 Cases
2324	Osteopenie-Intelligenzminderung-spährliches Haar-Syndrom	Störung		2 Cases
2785	Osteopetrose mit renaler tubulärer Azidose	Störung		100 Cases
2783	Osteopetrose, autosomal-dominante, Typ 1	Störung		33 Cases
667	Osteopetrose, maligne, autosomal-rezessive Form	Störung	0.75 BP*	
178389	Osteopetrose-Hypogammaglobulinämie-Syndrom	Störung		8 Cases
53	Osteopetrosis Albers-Schönberg	Störung	1.0 P	
53	Osteopetrosis Albers-Schönberg	Störung	5.0 P*	
166119	Osteopoikilose, isolierte	Störung	2.0 P	
166119	Osteopoikilose, isolierte	Störung	2.0 I	
391330	Osteoporose mit Knochenbrüchen, X-chromosomal	Störung		8 Families
2788	Osteoporose-Pseudoglioma-Syndrom	Störung	0.05 P*	
2786	Osteoporose-okulokutane Hypopigmentierung-Syndrom	Störung		1 Case
668	Osteosarkom	Störung	0.23 I*	
668	Osteosarkom	Störung	3.17	
75325	Osteosklerose - Ichthyose - vorzeitige Ovarialinsuffizienz	Störung		3 Cases
178377	Osteosklerose-Entwicklungsverzögerung-Kraniosynostose-Syndrom	Störung		13 Cases
166286	Ostiumnaevus, ekkriner porokeratotischer	Störung		45 Cases
2791	Oto-dentales Syndrom	Störung		10 Families
2793	Oto-onycho-peroneales Syndrom	Störung		6 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
90652	Oto-palato-digitales Syndrom Typ 2	Störung		40 Cases
444048	Ovardysgenese-Kleinwuchs-Syndrom	Störung		3 Cases
99853	Ovarioleukodystrophie	Subtyp der Störung		17 Cases
991	PAGOD-Syndrom	Störung		6 Cases
69126	PAPA-Syndrom	Störung		53 Cases
2825	PARC-Syndrom	Störung		2 Cases
289478	PASH-Syndrom	Störung		36 Cases
247198	PCCA	Störung		7 Cases
438134	PCNA-assoziiertes progressives neurodegeneratives photosensitives-Syndrom	Störung		4 Cases
439822	PDE4D-Haploinsuffizienz-Syndrom	Störung		7 Cases
99807	PEHO-ähnliches Syndrom	Störung		10 Cases
313936	PENS-Syndrom	Störung		13 Cases
42642	PFAPA-Syndrom	Störung		500 Cases
319646	PGM1-CDG	Störung		46 Cases
443811	PGM3-CDG	Störung		20 Cases
42775	PHACE-Syndrom	Störung		300 Cases
2876	PHAVER-Syndrom	Störung		2 Cases
589905	PHIP-assoziierte Verhaltensstörung-Intelligenzminderung-Adipositas-Dysmorphie-Syndrome	Störung		35 Cases
568062	PIEZO1-assoziiertes fetaler Hydrops mit generalisierter lymphatischer Dysplasie	Störung		10 Cases
521426	PLAA-assoziierte neurologische Entwicklungsstörung	Störung		15 Cases
300359	PLCG2-associated antibody deficiency and immune dysregulation	Störung		3 Families

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
79401	PLEC-assoziierte intermediäre Epidermolysis bullosa simplex ohne extrakutane Beteiligung	Störung		6 Families
537072	PLG-assoziiertes hereditäres Angioödem mit normalem C1-INH	Subtyp der Störung		105 Cases
476394	PMP2-abhängige Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1	Störung		13 Cases
477817	PMP22-RAI1-Contiguous gene duplication-Syndrom	Störung		23 Cases
480682	POGLUT1-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R21	Störung		4 Cases
206564	POMGNT1-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R15	Störung		2 Cases
565899	POMGNT2-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R24	Störung		3 Cases
206559	POMT2-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R14	Störung		1 Case
412066	PRKAR1B-assoziierte neurodegenerative Demenz mit intermediären Filamenten	Störung		12 Cases
544469	PRUNE1-assoziiertes neurologisches Syndrom	Störung		48 Cases
589515	PUM1-assoziiertes Syndrom der Entwicklungsstörung, Ataxie und Krampfanfälle	Störung		14 Cases
438213	PURA-abhängige schwere neonatale Hypotonie-Krämpfe-Enzephalopathie-Syndrom	Störung		24 Cases
481152	PYCR2-abhängige Mikrozephalie-progressive Leukoenzephalopathie	Störung		18 Cases
2796	Pachydermoperiostose	Störung		204 Cases
329329	Pachygyrie, frontotemporale, autosomal-rezessive	Störung		7 Cases
2798	Pachygyrie-Intelligenzminderung-Epilepsie-Syndrom	Störung		5 Cases
2309	Pachyonychia congenita	Störung		1000 Cases
180275	Paget-Krankheit der Brustwarze	Störung	0.51 /*	
2801	Paget-Syndrom, juveniles	Störung		50 Cases
1993	Pai-Syndrom	Störung		67 Cases
672	Pallister-Hall-Syndrom	Störung		100 Cases
1010	Palmoplantarkeratose - kongenitale Alopezie, autosomal-dominant	Störung		10 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
1366	Palmoplantarkeratose - kongenitale Alopezie, autosomal-rezessiv	Störung		8 Cases
2198	Palmoplantarkeratose - Ösophageales Karzinom	Störung		10 Families
140966	Palmoplantarkeratose Typ Nagashima	Störung		40 Cases
448264	Palmoplantarkeratose, isolierte fokale nichtepidermolytische	Störung		2 Cases
79502	Palmoplantarkeratose, punktierte, Typ 2	Störung		13 Cases
79501	Palmoplantarkeratose, punktierte, Typ I	Störung		437 Cases
538574	Palmoplantarkeratose-HMNS-Syndrom	Störung		23 Cases
2202	Palmoplantarkeratose-Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung		10 Families
85112	Palmoplantarkeratose-XX-Geschlechtsumkehr-Prädisposition für Plattenepithelkarzinom-Syndrom	Störung		5 Cases
2201	Palmoplantarkeratose-spastische Paralyse-Syndrom	Störung		1 Family
675	Pankreas anularis	Störung	1.8 BP*	
2805	Pankreasagenesie, partielle	Störung		50 Cases
556955	Pankreasagenesie-Holoprosenzephalie-Syndrom	Störung		4 Cases
677	Pankreasblastom	Störung		60 Cases
2255	Pankreashypoplasie - Diabetes - Herzkrankheit, kongenital	Störung		10 Cases
199337	Pankreasinsuffizienz - Anämie - Hyperostose	Störung		5 Cases
313906	Pankreaszysten, kongenitale	Störung		10 Cases
676	Pankreatitis, chronische hereditäre	Störung	0.43 P*	
251304	Pannikulitis mit Uveitis und systemischer Granulomatose, infantile Form	Störung		4 Cases
94087	Pannikulitis, histiozytäre zytophagische	Störung		100 Cases
157850	Pantothenat-Kinase-assoziierte Neurodegeneration	Störung	0.15 P*	
280921	Panuveitis, idiopathische	Störung	2.0194 P*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
280921	Panuveitis, idiopathische	Störung	0.5051 <i>I*</i>	
317473	Panzytopenie durch IKZF1-Genmutationen	Störung		39 <i>Cases</i>
401764	Panzytopenie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung		3 <i>Cases</i>
678	Papillon-Lefèvre-Syndrom	Störung	0.25 <i>P</i>	
97290	Papilläres Schilddrüsenkarzinom mit papillärem Nierenzellkarzinom	Störung		2 <i>Cases</i>
679	Papulose, atrophische maligne	Subtyp der Störung		200 <i>Cases</i>
682	Paralyse, hyperkaliämische periodische	Störung	0.5 <i>P*</i>	
681	Paralyse, hypokaliämische periodische	Störung	1.0 <i>P*</i>	
2812	Parana-Syndrom	Störung		8 <i>Cases</i>
2824	Paraplegie-Intelligenzminderung-Hyperkeratose-Syndrom	Störung		6 <i>Cases</i>
851	Paris-Trousseau-Syndrom	Störung		50 <i>Cases</i>
2828	Parkinson-Syndrom, früh-adultes	Störung	15.0 <i>P*</i>	
363654	Parkinsonismus-Spastik-Syndrom, X-chromosomal	Störung		5 <i>Cases</i>
98811	Paroxysmale anstrengungsinduzierte Dyskinesie	Störung		50 <i>Cases</i>
53583	Paroxysmale dystonische Choreoathetose mit episodischer Ataxie und Spastik	Störung		20 <i>Cases</i>
46348	Paroxysmale extreme Schmerzstörung	Störung		4 <i>Families</i>
98809	Paroxysmale kinesiogene Dyskinesie	Störung	0.6 <i>P</i>	
98810	Paroxysmale nicht-kinesiogene Dyskinesie	Störung	0.1 <i>P</i>	
94083	Partington-Syndrom	Störung		2 <i>Families</i>
86789	Patella-Aplasie/-Hypoplasie	Störung		5 <i>Families</i>
699	Pearson-Syndrom	Störung		194 <i>Cases</i>
2835	Pectus excavatum-Makrozephalie-	Störung		1 <i>Family</i>

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	Nageldysplasie-Syndrom			
263548	Peeling-Skin-Syndrom Typ A	Subtyp der Störung		40 Families
263553	Peeling-Skin-Syndrom Typ B	Subtyp der Störung		30 Families
263534	Peeling-Skin-Syndrom, lokalisiertes	Störung		40 Cases
702	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit	Störung	0.25 P*	
280219	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, klassische Form	Subtyp der Störung	0.17 P*	
280210	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, konnatale Form	Subtyp der Störung	0.03 P*	
280224	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, transitionale Form	Subtyp der Störung	0.03 P*	
2840	Pelvis Dysplasie - Pseudoarthrogrypose	Störung		5 Cases
703	Pemphigoid, bullöses	Störung	25.0 P*	
704	Pemphigus vulgaris	Störung	18.0 P*	
705	Pendred-Syndrom	Störung	7.0 P*	
49	Penisagenesie	Störung		80 Cases
2847	Perikarddefekt - Hernia diaphragmatica	Störung		20 Cases
397750	Periodische Paralyse mit später einsetzender distaler motorischer Neuropathie	Störung		9 Cases
397755	Periodische Paralyse mit transienten Kompartiment-ähnlichem Syndrom	Störung		4 Cases
500062	Periodisches Fieber mit Beginn im Kindesalter-Pannikulitis-Dermatose-Syndrom	Störung		5 Cases
498251	Periodisches Fieber, Menstruationszyklus-abhängiges	Störung		5 Cases
436166	Periodisches Fieber-infantile Enterocolitis-autoinflammatorisches Syndrom	Störung		4 Cases
139426	Periorale Myoklonie mit Absencen	Störung		10 Cases
397744	Periphere Neuropathie-Myopathie-Heiserkeit-Hörverlust-Syndrom	Störung		15 Cases
163746	Periphere demyelinisierende Neuropathie-zentrale demyelinisierende Leukodystrophie-Waardenburg-Syndrom-Hirschsprung Krankheit	Störung		40 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2400	Periphere motorische Neuropathie-Dysautonomie-Syndrom	Störung		2 Cases
71274	Peritoneale Leiomyomatose, disseminierte	Störung		150 Cases
168816	Peritoneales Mesotheliom, zystisches	Störung		150 Cases
2849	Perlman-Syndrom	Störung		30 Cases
2855	Perrault-Syndrom	Störung		124 Cases
178509	Perry-Syndrom	Störung		53 Cases
228190	Persistierender Ductus arteriosus-bikuspidale Aortenklappen-Handanomalien-Syndrom	Störung		7 Cases
707	Pest	Störung	2.2 I*	
709	Peters plus-Syndrom	Störung		100 Cases
708	Peters-Anomalie	Störung		60 Cases
2869	Peutz-Jeghers-Syndrom	Störung	2.2 BP	
2869	Peutz-Jeghers-Syndrom	Störung	0.4 P*	
2871	Pfeiffer-Palm-Teller-Syndrom	Störung		2 Cases
710	Pfeiffer-Syndrom	Störung	1.0 BP*	
854	Pfortaderthrombose, primäre	Störung	1.72 I*	
2874	Phakomatosis pigmento-keratolica	Störung		34 Cases
716	Phenylketonurie	Störung	11.4 BP*	
716	Phenylketonurie	Störung	4.1366 P	
716	Phenylketonurie	Störung	11.5079 P*	
716	Phenylketonurie	Störung	6.4 BP	
79254	Phenylketonurie, klassische	Subtyp der Störung	6.0 BP	
79254	Phenylketonurie, klassische	Subtyp der Störung	6.34 BP*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2209	Phenylketonurie, maternale	Störung	10.0 /*	
2878	Phokomelie - Ektrodaktylie - Schwerhörigkeit - Sinusarrhythmie	Störung		4 Cases
2880	Phosphoenolpyruvat-Carboxykinase-Mangel	Störung		10 Cases
3222	Phosphoribosylpyrophosphat-Synthetase-Überaktivität	Störung		30 Families
411543	Phosphoribosylpyrophosphat-Synthetase-Überaktivität, schwere	Subtyp der Störung		33 Cases
498228	Phylloidtumor der Prostata	Störung		90 Cases
29072	Phäochromozytom-Paragangliom-Syndrom, hereditäres	Störung	0.3 /	
2885	Piebaldismus - neurologische Anomalien	Störung		8 Cases
487825	Pierpont-Syndrom	Störung		7 Cases
3104	Pierre-Robin-Sequenz - Oligodaktylie	Störung		3 Cases
2888	Pierre-Robin-Sequenz - fazio-digitale Anomalien	Störung		2 Cases
718	Pierre-Robin-Sequenz, isolierte	Störung	5.0 BP*	
2670	Pierson-Syndrom	Störung		98 Cases
251295	Pigmentierte paravenöse retinochoroidale Atrophie	Störung		100 Cases
447961	Pigmentierungsdefekte-Palmoplantarkeratose-Hautkarzinom-Syndrom	Störung		2 Cases
2891	Pili torti - Entwicklungsverzögerung - neurologische Anomalien	Störung		2 Cases
2890	Pili torti-Onychodysplasie-Syndrom	Störung		1 Family
251909	Pineoblastom	Störung	0.02 /*	
2897	Pityriasis rubra pilaris	Störung		48 Cases
454714	Plasmazell-Leukämie	Störung	0.04 /*	
213767	Plattenepithelkarzinom der Cervix uteri	Störung	4.28 /*	
424996	Plattenepithelkarzinom der Gallenblase und extrahepatischen Gallengänge	Störung	0.032 /*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
424975	Plattenepithelkarzinom der Leber und intrahepatischen Gallengänge	Störung	0.009 /*	
502366	Plattenepithelkarzinom der Lippe	Störung	1.02 /	
502363	Plattenepithelkarzinom der Mundhöhle	Störung	3.51 /*	
500464	Plattenepithelkarzinom der Nasenhöhle und Nasennebenhöhlen	Störung	0.35 /	
424019	Plattenepithelkarzinom des Analkanals	Störung	0.81 /*	
213716	Plattenepithelkarzinom des Corpus uteri	Störung	0.12 /*	
423994	Plattenepithelkarzinom des Dickdarms	Störung	0.026 /*	
423968	Plattenepithelkarzinom des Dünndarms	Störung	0.008 /*	
494547	Plattenepithelkarzinom des Hypopharynx	Störung	1.27 /*	
494550	Plattenepithelkarzinom des Larynx	Störung	4.61 /*	
418959	Plattenepithelkarzinom des Magens	Störung	0.115 /*	
500478	Plattenepithelkarzinom des Oropharynx	Störung	3.12 /*	
424039	Plattenepithelkarzinom des Pankreas	Störung	0.023 /*	
398058	Plattenepithelkarzinom des Penis	Störung	0.57 /*	
424002	Plattenepithelkarzinom des Rektums	Störung	0.113 /*	
99977	Plattenepithelkarzinom des Ösophagus	Störung	3.357 /*	
99977	Plattenepithelkarzinom des Ösophagus	Störung	5.2 /	
99977	Plattenepithelkarzinom des Ösophagus	Störung	5.42	
99928	Plazentabett-Tumor (PSST)	Störung	0.02 /*	
99928	Plazentabett-Tumor (PSST)	Störung	0.86	
439167	Plazentainsuffizienz	Störung	33.0 P	
254361	Plectin-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R17	Störung		6 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
449266	Pleuraempyem	Störung	13.0 P*	
64742	Pleuro-pulmonales Blastom	Störung	0.5 BP*	
494428	Pleuroparenchymale Fibroelastose, idiopathische	Störung		37 Cases
54028	Plummer-Vinson-Syndrom	Störung		25 Cases
90059	Plötzliche Schallempfindungsschwerhörigkeit	Störung	40.0 P*	
168593	Plötzlicher Kindstod - Hodendysgenese	Störung		21 Cases
90066	Pneumonie durch Pseudomonas aeruginosa-Infektion	Störung	50.0 P*	
724	Pneumonie, eosinophile idiopathische, akute Form	Störung		100 Cases
79126	Pneumonie, interstitielle, akute	Störung	3.8 P*	
221046	Poikilodermie mit Neutropenie	Störung		50 Cases
2907	Poikilodermie, akrokeratotische, hereditäre	Störung		41 Cases
221039	Poikilodermie, hereditäre sklerosierende, Typ Weary	Störung		9 Cases
2911	Poland-Syndrom	Störung	1.5 BP*	
727	Polyangiitis, mikroskopische	Störung	1.0 I*	
727	Polyangiitis, mikroskopische	Störung	4.2843 P	
767	Polyarteriitis nodosa	Störung	3.16 P*	
728	Polychondritis, rezidivierende	Störung	0.35 I	
729	Polycythaemia vera	Störung	1.9 I*	
729	Polycythaemia vera	Störung	30.0 P*	
2917	Polydaktylie - Myopie	Störung		1 Family
2916	Polydaktylie, postaxiale - dentale und vertebrale Anomalien	Störung		3 Cases
3004	Polydaktylie, spiegelbildliche - vertebrale Segmentierungsdefekte -	Störung	0.3 P*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	Extremitätenanomalien			
453533	Polyendokrine Polyneuropathie-Syndrom	Störung		3 Cases
397937	Polyglucosan-Körper-Myopathie Typ 1	Störung		11 Cases
456369	Polyglucosan-Körper-Myopathie Typ 2	Störung		15 Cases
206583	Polyglucosankörper-Krankheit, adulte	Subtyp der Störung		50 Cases
500533	Polyhydramnion-Megalenzephalie-symptomatische Epilepsie-Syndrom	Störung		17 Cases
300573	Polymikrogyrie durch TUBB2B-Genmutation	Störung		36 Cases
250972	Polymikrogyrie mit Sehnerv-Hypoplasie	Störung		4 Cases
732	Polymyositis	Störung	0.585 I*	
732	Polymyositis	Störung	7.1 P*	
171848	Polyneuropathie - Hörverlust - Ataxie - Retinitis pigmentosa - Katarakt	Störung		19 Cases
217396	Polyneuropathie, progressive, mit bilateraler striataler Nekrose	Störung		4 Cases
2928	Polyneuropathie-Intelligenzminderung-Akromikrie-vorzeitige Menopause-Syndrom	Störung		3 Cases
733	Polyposis, adenomatöse familiäre	Störung	6.0 P*	
2929	Polyposis, gastrointestinale juvenile	Störung	3.85 I*	
79076	Polyposis-Syndrom, juveniles, frühkindliche Form	Subtyp der Störung		11 Cases
2934	Polysyndaktylie - Herzfehler	Störung		8 Cases
2935	Polysyndaktylie, gekreuzte	Störung		12 Cases
2795	Polyzystische Ovarien - Dysfunktion des Urethra-Sphinkters	Störung		33 Cases
269229	Pontine Tegmentale Capdysplasie	Störung		22 Cases
477749	Pontine autosomal-dominante Mikroangiopathie mit Leukoenzephalopathie	Störung		11 Cases
2254	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 1	Störung		40 Families
411493	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 10	Störung		23 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2524	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 2	Störung		81 Families
97249	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 3	Störung		3 Families
166063	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 4	Störung		10 Families
166073	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 6	Störung		10 Cases
284339	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 7	Störung		4 Cases
324569	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 8	Störung		6 Cases
369920	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 9	Störung		14 Cases
1300	Popliteales Pterygium-Syndrom, autosomal-dominantes	Störung		200 Cases
306547	Porencephalie-Mikrozephalie-bilaterale kongenitale Katarakte-Syndrom	Störung		8 Cases
2941	Porencephalie-zerebelläre Hypoplasie-interne Fehlbildungen-Syndrom	Störung		2 Cases
101330	Porphyria cutanea tarda (PCT)	Störung	0.6 I*	
101330	Porphyria cutanea tarda (PCT)	Störung	4.0 P*	
79473	Porphyria variegata	Störung	0.008 I*	
79473	Porphyria variegata	Störung	0.32 P*	
79276	Porphyrie, akute intermittierende	Störung	0.013 I*	
79276	Porphyrie, akute intermittierende	Störung	0.54 P*	
79277	Porphyrie, erythropoetische kongenitale	Störung		200 Cases
79277	Porphyrie, erythropoetische kongenitale	Störung	0.065 I*	
95159	Porphyrie, hepatoerythropoetische (HEP)	Störung		40 Cases
2703	Portweinnaevus - Megacisterna magna - Hydrozephalus	Störung		5 Cases
420584	Postaxiale Polydaktylie-vordere Hypophysenanomalien-Gesichtsdysmorphien-Syndrom	Störung		112 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
99141	Posteriore Choanalatresie - Lymphödem-Syndrom	Störung		6 Cases
477673	Postnatale Microzephalie-infantile Hypotonie-spastische Diplegie-Dysarthrie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		17 Cases
279947	Postorgasmic-Illness-Syndrom	Störung		45 Cases
443236	Posturales orthostatisches Tachykardiesyndrom durch NET-Mangel	Störung		2 Cases
52022	Potocki-Shaffer-Syndrom	Störung		40 Cases
217067	Pouchitis	Störung	22.0 P*	
397606	PrP-Amyloidose, systemische	Störung		16 Cases
739	Prader-Willi-Syndrom	Störung	3.1 BP*	
293462	Prae-Desemet-Hornhautdystrophie	Störung		5 Cases
458768	Primär intralymphatisches Angioendotheliom	Störung		30 Cases
2196	Primäre Hypomagnesiämie mit Hyperkalziurie, Nephrokalzinose und schwerer Augenbeteiligung	Subtyp der Störung		72 Cases
34528	Primäre Hypomagnesiämie mit Hypokalziurie, autosomal-dominant	Störung		28 Cases
30924	Primäre Hypomagnesiämie mit sekundärer Hypokalzämie	Störung		100 Cases
306558	Primäre Mikrozephalie-Epilepsie-permanentes neonatales Diabetes-Syndrom	Störung		8 Cases
391408	Primäre Mikrozephalie-milde Intelligenzminderung-früh beginnender Diabetes-Syndrom	Störung		8 Cases
824	Primäre Myelofibrose	Störung	1.0 I*	
824	Primäre Myelofibrose	Störung	3.0 P*	
247522	Primäre Ziliendyskinesie - Retinitis pigmentosa	Störung		20 Cases
171	Primäre sklerosierende Cholangitis	Störung	0.77 I*	
171	Primäre sklerosierende Cholangitis	Störung	8.1 P	
171	Primäre sklerosierende Cholangitis	Störung	7.84 P*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
171	Primäre sklerosierende Cholangitis	Störung	0.65 /	
369929	Primärer Hyperaldosteronismus-Krämpfe-Neurologische Anomalien-Syndrom	Störung		2 Cases
75391	Primärer Immundefekt mit Mangel der natürlichen Killerzellen und Nebenniereninsuffizienz	Störung		4 Cases
48686	Primäres Effusionslymphom	Störung		200 Cases
90023	Primäres Immundefekt-Syndrom durch LAMTOR2-Defizienz	Störung		4 Cases
2959	Progerie - Kleinwuchs - Pigmentnaevi	Störung		11 Cases
2963	Progerie-Syndrom Typ Petty	Störung		1 Case
435953	Progeroide Merkmale-Hepatozelluläres Karzinom-Prädispositionssyndrom	Störung		3 Cases
431361	Progressive Enzephalopathie mit Leukodystrophie durch DECR-Mangel	Störung		2 Cases
477814	Progressive Mikrozephalie-Krämpfe-Kortikale Blindheit-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung		9 Cases
352718	Progressive Retinadystrophie durch Retinol-Transportdefekt	Störung		5 Cases
352447	Progressive externe Ophthalmoplegie-Myopathie-Kachexie-Syndrom	Störung		6 Cases
447977	Progressive skapulo-humerale peroneale distale Myopathie	Störung		33 Cases
457395	Progressive spondyloepimetaphysäre Dysplasie-Kleinwuchs-kurze vierte Metatarsalen-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		4 Cases
683	Progressive supranukleäre Blickparese	Störung	0.65 /	
683	Progressive supranukleäre Blickparese	Störung	14.0 P*	
683	Progressive supranukleäre Blickparese	Störung	5.26 P	
240103	Progressive supranukleäre Blickparese - kortikobasales Syndrom	Subtyp der Störung	0.6 P*	
240112	Progressive supranukleäre Blickparese mit nicht-flüssiger progredienter Aphasie	Subtyp der Störung		10 Cases
457212	Progressiver essentieller Tremor-Sprachstörung-Gesichtsdysmorphie-Intelligenzminderung-Verhaltensstörung-Syndrom	Störung		5 Cases
228012	Progressiver sensorineuraler Hörverlust -	Störung		4 Families

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	hypertrophe Kardiomyopathie			
742	Prolidase-Mangel	Störung		90 Cases
2083	Prominente Glabella - Mikrozephalie - Hypogenitalismus	Störung		2 Cases
520	Promyelozytenleukämie, akute	Störung	0.11 I*	
35	Propionazidämie	Störung	1.5 I	
35	Propionazidämie	Störung	0.2 P*	
324977	Proteasom-assoziiertes autoinflammatorisches Syndrom	Störung		40 Cases
443197	Protoporphyrinurie, erythroetische, X-chromosomale	Störung		50 Cases
79278	Protoporphyrinurie, erythroetische, autosomale Form	Störung	0.012 I*	
79278	Protoporphyrinurie, erythroetische, autosomale Form	Störung	0.92 P*	
502437	Proximale Deletion 4q25-Syndrom	Störung		3 Cases
401768	Proximale Myopathie mit extrapyramidalen Zeichen	Störung		15 Cases
521305	Proximale Myopathie mit fokaler mitochondrialer Depletion	Störung		4 Cases
209335	Proximale spinale Muskelatrophie mit Beginn im Erwachsenenalter, autosomal-dominant	Störung	0.1 P*	
363447	Proximale spinale Muskelatrophie mit Beginn im Kindesalter, autosomal-dominant	Störung		97 Cases
94059	Pruritus, urämischer	Störung	35.0 P*	
1278	Präaxiale Brachydaktylie-Hallux varus-Syndrom	Störung		8 Cases
2921	Präaxiale Polydaktylie-Kolobom-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		2 Cases
574918	Prädisposition zur schweren Virusinfektion durch IRF7-Defizienz	Störung		1 Family
275555	Präeklampsie	Störung	45.0 P*	
486811	Pränatale spinale Muskelatrophie mit kongenitalen Knochenbrüchen	Störung		7 Cases
2976	Pseudo-Leprechaunismus-Syndrom Typ Patterson	Störung		2 Cases
2985	Pseudo-Progerie-Syndrom	Störung		2 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten. P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
52530	Pseudo-von-Willebrand-Syndrom	Störung		60 Cases
750	Pseudoachondroplasie	Störung	3.3 P	
221120	Pseudoaminopterin-Syndrom	Störung		11 Cases
66630	Pseudoarthrose der Klavikula, kongenitale	Störung		200 Cases
757	Pseudohypoaldosteronismus Typ 2	Störung		180 Cases
300525	Pseudohypoaldosteronismus Typ 2D	Subtyp der Störung		24 Cases
300530	Pseudohypoaldosteronismus Typ 2E	Subtyp der Störung		17 Cases
93164	Pseudohypoaldosteronismus, transienter	Störung		152 Cases
26790	Pseudomyxoma peritonei	Störung	0.1 I	
26790	Pseudomyxoma peritonei	Störung	2.0 P*	
90003	Pseudotumor der Leber, inflammatorischer	Störung		140 Cases
758	Pseudoxanthoma elasticum	Störung	2.5 P*	
228247	Pseudoxanthoma elasticum, erworbenes	Störung		20 Cases
436274	Pseudoxanthoma elasticum-ähnliche Hautmanifestationen mit Retinis pigmentosa	Störung		13 Cases
505242	Psychomotorische Regression-okulomotorische Apraxie-Bewegungsstörung-Nephropathie-Syndrom	Störung		6 Cases
1578	Pterin-4-alpha-Carbinolamin-Dehydratase-Mangel	Subtyp der Störung		21 Cases
2988	Pterygium colli - Intelligenzminderung - Fingeranomalien	Störung		2 Cases
2987	Pterygium-Syndrom, antekubitales	Störung		11 Cases
228396	Ptosis - Bewegungseinschränkung des Auges - Fehlen des Tränenpünktchens	Störung		3 Cases
2999	Ptosis - Strabismus - ektopische Pupillen	Störung		1 Family
2997	Ptosis-Stimmbandlähmung-Syndrom	Störung		2 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
99050	Pulmonalarterie, der Aorta entstammend	Störung		200 Cases
747	Pulmonale Alveolarproteinose, autoimmune	Störung	2.66 P	
572428	Pulmonale Alveolarproteinose-Hypogammaglobulinämie, infantile Form	Störung		5 Cases
217080	Pulmonale Pilzinfektion bei Risiko-Patienten	Störung	22.0 P*	
275777	Pulmonale arterielle Hypertonie, hereditäre	Subtyp der Störung	0.08 P*	
275766	Pulmonale arterielle Hypertonie, idiopathische	Subtyp der Störung	1.1 P*	
422	Pulmonale arterielle Hypertonie, idiopathische und/oder familiäre	Störung	1.0 P*	
411703	Pulmonale nicht-tuberkulöse mykobakterielle Infektion	Störung	6.0 P*	
31837	Pulmonale veno-okklusive Krankheit	Störung	0.015 I*	
64741	Pulmonales Blastom	Störung		350 Cases
99710	Punktirtes Akrokeratoderm mit Sommersprossen-ähnlicher Pigmentierung	Störung		7 Cases
760	Purin-Nukleosid-Phosphorylase-Mangel	Störung		72 Cases
54057	Purpura, thrombotische thrombozytopenische	Störung	0.35 I	
3003	Pyknoachondrogenesie	Störung		5 Cases
763	Pyknodysostose	Störung	0.13 P	
3005	Pyle-Krankheit	Störung		30 Cases
48104	Pyoderma gangraenosum	Störung	0.74 I	
2561	Pyramidale Molare-Oberlippenanomalie-Syndrom	Störung		8 Cases
3008	Pyruvat-Carboxylase-Mangel	Störung	0.4 BP*	
2394	Pyruvat-Dehydrogenase E3-Mangel	Subtyp der Störung		20 Cases
353320	Pyruvatcarboxylase-Mangel, benigner Typ	Subtyp der Störung		5 Cases
781	Q-Fieber	Störung	0.16 I*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
3010	Qazi-Markouizos-Syndrom	Störung		3 Cases
3021	RAPADILINO-Syndrom	Störung		20 Cases
268114	RAS-assoziierte autoimmun-lymphoproliferative Krankheit	Störung		20 Cases
494344	RERE-assoziierte neurologische Entwicklungsstörung	Störung		10 Cases
244310	RFT1-CDG	Störung		8 Cases
140976	RHYNS-Syndrom	Störung		4 Cases
420741	RIDDLE-Syndrom	Störung		2 Cases
217335	RIN2-Syndrom	Störung		10 Cases
89937	Rachitis, hypophosphatämische, autosomal-dominante	Störung		100 Cases
3015	Radial-renales Syndrom	Störung		4 Cases
3269	Radio-ulnare Synostose, kongenitale	Störung		350 Cases
70475	Radiogene Proktitis	Störung	35.0 P*	
71289	Radioulnar-Synostose - amegakaryozytische Thrombozytopenie	Störung		20 Cases
3270	Radioulnare Synostose-Entwicklungsretardierung-Hypotonie-Syndrom	Störung		4 Cases
3268	Radioulnare Synostose-Mikrozephalie-Skoliose-Syndrom	Störung		13 Cases
3026	Radiushypoplasie - Choanalatresie	Störung		3 Cases
2252	Radiushypoplasie - triphalangeale Daumen - Hypospadie - Progenie - maxilläres Diastema	Störung		8 Cases
3019	Ramon-Syndrom	Störung		8 Cases
1051	Ramos-Arroyo-Syndrom	Störung		6 Cases
1929	Rasmussen-Enzephalitis	Störung		100 Cases
99852	Ravine-Syndrom	Störung		38 Cases
97239	Reducing-Body-Myopathie	Störung		4 Families

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
86839	Refraktäre Anämie mit Blastenexzess	Störung	0.15 <i>I*</i>	
168960	Refraktäre Anämie mit Vermehrung von Blasten in Transformation	Störung	0.04 <i>I*</i>	
773	Refsum-Krankheit	Störung	0.1 <i>P*</i>	
773	Refsum-Krankheit	Störung		60 <i>Cases</i>
98961	Reis-Bücklers-Hornhautdystrophie	Störung		81 <i>Cases</i>
90052	Rekurrente Hepatitis-C-Virus-induzierte Lebererkrankung bei Lebertransplantierten	Störung	7.0 <i>P*</i>	
1475	Renales-Kolobom-Syndrom	Störung		180 <i>Cases</i>
3242	Renpenning-Syndrom	Störung		64 <i>Cases</i>
566231	Resistenz gegen Schilddrüsenhormone durch Mutation im Thyroidhormonrezeptor alpha	Störung		35 <i>Cases</i>
1662	Restriktive Dermopathie	Störung		30 <i>Cases</i>
458763	Retiformes Hämangioendotheliom	Störung		32 <i>Cases</i>
139436	Retikulohistiozytose, multizentrische	Störung		200 <i>Cases</i>
33355	Retikuläre Dysgenese	Störung	0.03 <i>I*</i>	
178307	Retikuläre Hyperpigmentierung vom Typ Kitamura	Störung		130 <i>Cases</i>
1852	Retinadysplasie, X-chromosomale	Störung		8 <i>Cases</i>
3018	Retinales Ischämiesyndrom mit Hyalinose kleiner Gefäße des Verdauungstraktes und diffuser Hirn-Verkalkung	Störung		3 <i>Cases</i>
791	Retinitis pigmentosa	Störung	30.0 <i>P*</i>	
791	Retinitis pigmentosa	Störung	26.7 <i>P</i>	
494439	Retinitis pigmentosa-Hörverlust-vorzeitige Alterung-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung		3 <i>Cases</i>
3085	Retinitis pigmentosa-Intelligenzminderung-Taubheit-Hypogonadismus-Syndrom	Störung		2 <i>Families</i>
436245	Retinitis pigmentosa-juvenile Katarakt-Kleinwuchs-Intelligenzminderung Syndrom	Störung		3 <i>Cases</i>

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
52427	Retinitis punctata albescens	Störung	0.125 <i>P</i>	
52427	Retinitis punctata albescens	Störung	0.175 <i>P*</i>	
790	Retinoblastom	Störung	0.05 <i>I*</i>	
790	Retinoblastom	Störung	6.0 <i>BP</i>	
790	Retinoblastom	Störung	1.05	
357034	Retinoblastom, unilaterales	Subtyp der Störung	0.038 <i>I*</i>	
284454	Retinopathie, akute äußere okkulte zonale	Störung		150 <i>Cases</i>
284460	Retinopathie, akute äußere ringförmige	Störung		12 <i>Cases</i>
792	Retinoschisis, X-chromosomale	Störung	5.0 <i>P</i>	
792	Retinoschisis, X-chromosomale	Störung	4.5 <i>P*</i>	
49041	Retroperitonealfibrose, IgG4-assoziierte	Subtyp der Störung	0.35 <i>I*</i>	
778	Rett-Syndrom	Störung	5.0 <i>BP*</i>	
778	Rett-Syndrom	Störung	10.0 <i>P*</i>	
3088	Revesz-Syndrom	Störung		4 <i>Cases</i>
293381	Rezidivierende Epithelerosions-Dystrophie	Störung		186 <i>Cases</i>
369852	Rezidivierende Infekte-Myelofibrose-Nephromegalie-Syndrom	Störung		16 <i>Cases</i>
480864	Rezidivierende metabolische enzephalomyopathische Krisen-Rhabdomyolyse-Herzrhythmusstörung-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		24 <i>Cases</i>
69077	Rhabdoidtumor	Störung		500 <i>Cases</i>
231108	Rhabdoidtumor-Prädispositionssyndrom	Störung		5 <i>Families</i>
780	Rhabdomyosarkom	Störung	0.59 <i>I*</i>	
3099	Rheumatisches Fieber	Störung	5.0 <i>I*</i>	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
477650	Rheumatismus, fibroblastischer	Störung		30 Cases
3098	Rhizomeles Syndrom Typ Urbach	Störung		3 Cases
59315	Rhombenzephalosynapsis	Störung		100 Cases
411712	Riboflavin-Mangel, maternaler	Störung		2 Cases
97229	Riboflavin-Transporter-Defizienz	Störung		109 Cases
440706	Ribose-5-phosphat-Isomerase-Mangel	Störung		1 Case
3102	Richieri-Costa-Pereira-Syndrom	Störung		33 Cases
3101	Richieri-Costa-da-Silva-Syndrom	Störung		4 Cases
83312	Rickettsienpocken	Störung		800 Cases
643	Riesenaxon-Neuropathie	Störung		50 Families
251579	Riesenzell-Glioblastom	Subtyp der Störung	0.02 /*	
363976	Riesenzell-Tumor des Knochens	Störung	0.1404 /	
1441	Ringchromosom 17-Syndrom	Störung		18 Cases
1437	Ringchromosom-1-Syndrom	Störung		35 Cases
1438	Ringchromosom-10-Syndrom	Störung		16 Cases
96175	Ringchromosom-11-Syndrom	Störung		20 Cases
1439	Ringchromosom-12-Syndrom	Störung		10 Cases
1440	Ringchromosom-14-Syndrom	Störung		80 Cases
96177	Ringchromosom-15-Syndrom	Störung		50 Cases
96178	Ringchromosom-16-Syndrom	Störung		10 Cases
1442	Ringchromosom-18-Syndrom	Störung		70 Cases
1443	Ringchromosom-19-Syndrom	Störung		10 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
96171	Ringchromosom-2-Syndrom	Störung		18 Cases
1444	Ringchromosom-20-Syndrom	Störung		50 Cases
1446	Ringchromosom-22-Syndrom	Störung		100 Cases
96172	Ringchromosom-3-Syndrom	Störung		11 Cases
1447	Ringchromosom-4-Syndrom	Störung		20 Cases
1448	Ringchromosom-6-Syndrom	Störung		25 Cases
1449	Ringchromosom-7-Syndrom	Störung		18 Cases
1450	Ringchromosom-8-Syndrom	Störung		8 Cases
96173	Ringchromosom-9-Syndrom	Störung		31 Cases
91481	Ringdermoid der Kornea	Störung		30 Cases
3103	Roberts-Syndrom	Störung		150 Cases
97360	Robinow-Syndrom	Störung		200 Cases
3107	Robinow-Syndrom, autosomal-dominantes	Subtyp der Störung		100 Cases
1507	Robinow-Syndrom, autosomal-rezessives	Subtyp der Störung		100 Cases
353298	Roifman-Syndrom	Störung		17 Cases
163727	Rolando-Epilepsie - paroxysmal anstrengungsinduzierte Dyskinesie - Schreibkrampf	Störung		1 Family
101016	Romano-Ward-Syndrom	Störung	40.0 P*	
158014	Rosaï-Dorfman-Krankheit	Störung		1000 Cases
2909	Rothmund-Thomson-Syndrom	Störung		400 Cases
221008	Rothmund-Thomson-Syndrom Typ 1	Subtyp der Störung		100 Cases
221016	Rothmund-Thomson-Syndrom Typ 2	Subtyp der Störung		200 Cases
3111	Rotor-Syndrom	Störung		50 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
783	Rubinstein-Taybi-Syndrom	Störung	0.7 BP*	
353284	Rubinstein-Taybi-Syndrom durch EP300-Haploinsuffizienz	Subtyp der Störung		34 Cases
83469	Rundzelltumor, desmoplastischer	Störung		300 Cases
83616	Röteln-Panenzephalitis	Störung		20 Cases
290	Rötelnembryopathie	Störung	0.03 I*	
290	Rötelnembryopathie	Störung	0.35 BP*	
90058	Rückenmarkverletzung	Störung	32.0 P*	
88618	S-Adenosylhomocystein-Hydrolase-Defizienz	Störung		15 Cases
576278	SATB2-assoziiertes Syndrom	Störung		171 Cases
251028	SATB2-assoziiertes-Syndrom durch chromosomales Rearrangement	Subtyp der Störung		20 Cases
370052	SCALP-Syndrom	Störung		4 Cases
3134	SCARF-Syndrom	Störung		2 Cases
139466	SERKAL-Syndrom	Störung		3 Cases
597743	SETD2-assoziierte Mikrozephalie-schwere Intelligenzminderung-multiple kongenitale Anomalien-Syndrom	Störung		12 Cases
3163	SHORT-Syndrom	Störung		32 Cases
398079	SIM1-assoziiertes Prader-Willi-ähnliches Syndrom	Störung		4 Cases
488437	SIX2-assoziierte frontonasale Dysplasie	Störung		1 Family
238459	SLC35A1-CDG	Störung		3 Cases
356961	SLC35A2-CDG	Störung		4 Cases
157965	SLC39A13-assoziiertes spondylodysplastisches Ehlers-Danlos-Syndrom	Subtyp der Störung		8 Cases
468699	SLC39A8-CDG	Störung		10 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
1519	SPECC1L-assoziiertes Hypertelorismus-Syndrom	Störung		25 Cases
93357	SPONASTRIME-Dysplasie	Störung		16 Cases
324737	SRD5A3-CDG	Störung		7 Families
370927	SSR4-CDG	Störung		9 Cases
438159	STAT3-assoziierte früh beginnende multisystemische Autoimmunkrankheit	Störung		19 Cases
425120	STING-assoziierte Vaskulopathie mit Beginn in der Kindheit	Störung		9 Cases
370921	STT3A-CDG	Störung		2 Cases
370924	STT3B-CDG	Störung		1 Case
599373	STXBP1-abhängige Enzephalopathie	Störung		282 Cases
57145	SUNCT-Syndrom	Störung	6.7 P*	
391351	SURF1-abhängige Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4	Störung		3 Cases
544254	SYNGAP1-assoziierte Entwicklungsverzögerung mit epileptischer Enzephalopathie	Störung		57 Cases
35122	Saccharase-Isomaltase-Mangel, kongenitaler	Störung	20.0 P*	
794	Saethre-Chatzen-Syndrom	Störung	3.0 BP*	
300493	Sagliker-Syndrom	Störung		60 Cases
397927	Sakrale Agenesie-abnormale Verknöcherung der Wirbelkörper-persistierender notochordaler Kanal-Syndrom	Störung		4 Cases
140969	Saldino-Mainzer-Syndrom	Störung		13 Cases
796	Sandhoff-Krankheit	Störung	0.67 BP*	
79269	Sanfilippo-Krankheit Typ A	Subtyp der Störung	0.32 P*	
79269	Sanfilippo-Krankheit Typ A	Subtyp der Störung	1.4 BP	
79270	Sanfilippo-Krankheit Typ B	Subtyp der Störung	0.2 P*	
79271	Sanfilippo-Krankheit Typ C	Subtyp der	5.0 P*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
		Störung		
797	Sarkoidose	Störung	20.0 P*	
466962	Sarkom des Thorax bei SMARCA4-Mangel	Störung		19 Cases
2023	Sarkom, undifferenziertes pleomorphes	Störung	0.9 I*	
3129	Sarkosinämie	Störung	2.0 BP	
3130	Satoyoshi-Syndrom	Störung		50 Cases
77293	Saure Sphingomyelinase-Mangel, chronisch-viszerale Form	Störung	0.4 BP*	
77292	Saure Sphingomyelinase-Mangel, infantile Form	Störung	0.25 BP*	
3132	Say-Barber-Miller-Syndrom	Störung		4 Cases
3216	Schallleitungsschwerhörigkeit - Fehlbildungen des äußeren Ohres	Störung		8 Cases
3236	Schallleitungsschwerhörigkeit-Ptoisis-Skelettanomalien-Syndrom	Störung		3 Cases
2353	Schilbach-Rott-Syndrom	Störung		18 Cases
95716	Schilddrüsen-Dyshormonogenese, familiäre	Störung	2.67 I	
95716	Schilddrüsen-Dyshormonogenese, familiäre	Störung	4.0 P*	
95712	Schilddrüsenektomie	Störung	14.3 P*	
95719	Schilddrüsenhemiagenese	Störung	25.0 P	
95720	Schilddrüsenhypoplasie	Störung	3.5 P	
142	Schilddrüsenkarzinom, anaplastisches	Störung	0.17 I*	
142	Schilddrüsenkarzinom, anaplastisches	Störung	0.1 P*	
146	Schilddrüsenkarzinom, differenziertes	Störung	5.25 I	
146	Schilddrüsenkarzinom, differenziertes	Störung	2.0 I*	
1332	Schilddrüsenkarzinom, medulläres	Störung	5.0 P*	
1332	Schilddrüsenkarzinom, medulläres	Störung	0.22 I*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
798	Schinzel-Giedion-Syndrom	Störung		46 Cases
300501	Schmerzhafte orbitale und systemische Neurofibrome-marfanoider Habitus-Syndrom	Störung		4 Cases
37748	Schnitzler-Syndrom	Störung		150 Cases
98967	Schnyder-Hornhautdystrophie	Störung		115 Cases
252164	Schwannom, benignes	Störung	6.0 P*	
3148	Schwannom, malignes	Störung	1.0 I	
637	Schwannomatose, NF2-assoziierte	Störung	1.7 P*	
800	Schwartz-Jampel-Syndrom	Störung		129 Cases
85165	Schwere Achondroplasie-Entwicklungsverzögerung-Acanthosis nigricans-Syndrom	Störung		5 Cases
369992	Schwere Dermatitis-multiple Allergien-metabolischer Verlust-Syndrom	Störung		3 Cases
467176	Schwere Hypotonie-psychomotorische Entwicklungsverzögerung-Strabismus-Septumdefekt-Syndrom	Störung		6 Cases
466688	Schwere Intelligenzminderung-Corpus callosum-Agenesie-faziale Dysmorphien-zerebelläre Ataxie-Syndrom	Störung		6 Cases
94066	Schwere Intelligenzminderung-Epilepsie-Analanomalien-Hypoplastische distale Phalangen	Störung		2 Cases
436141	Schwere Intelligenzminderung-Hypotonie-Strabismus-grobe Gesichtszüge-Planovalgus-Syndrom	Störung		6 Cases
391307	Schwere Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Verhaltensstörungen-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung		3 Cases
363686	Schwere Intelligenzminderung-eingeschränktes Sprachvermögen-Strabismus-grimassierendes Gesicht-lange Finger-Syndrom	Störung		4 Cases
397933	Schwere Intelligenzminderung-progressive postnatale Mikrozephalie-stereotype Mittellinien-Handbewegungen-Syndrom	Störung		3 Cases
404473	Schwere Intelligenzminderung-progressive spastische Diplegie-Syndrom	Störung		4 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk* kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
1236	Schwere Mikrobrachyzephalie-Intelligenzminderung-athetoide Zerebralparese-Syndrom	Störung		2 Cases
527450	Schwere Myopie-generalisierte Überstreckbarkeit der Gelenke-Kleinwuchs-Syndrom	Störung		5 Cases
488627	Schwere Wachstumsstörung-Strabismus-extensive dermale Melanozytose-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		3 Cases
3078	Schwere X-chromosomale Intelligenzminderung Typ Gustavson	Störung		7 Cases
329249	Schwere früh-beginnende Adipositas mit Insulin-Resistenz-Syndrom durch SH2B1-Mangel	Subtyp der Störung		13 Cases
745	Schwere hereditäre Thrombophilie durch kongenitalen Protein-C-Mangel	Störung	0.16 BP	
300298	Schwere kongenitale hypochrome Anämie mit Ringsideroblasten	Störung		3 Cases
324307	Schwere laterale Tibiaverkrümmung-Kleinwuchs-milde Scapula alata-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung		2 Cases
369939	Schwere motorische und intellektuelle Beeinträchtigung-sensorineurale Schwerhörigkeit-Dystonie-Syndrom	Störung		7 Cases
209370	Schwere neonatale Enzephalopathie mit Mikrozephalie	Störung		30 Cases
314655	Schwere neonatale Hypotonie-Krämpfe-Enzephalopathie-Syndrom durch Mikrodeletion 5q31.3	Subtyp der Störung		7 Cases
438216	Schwere neonatale Hypotonie-Krämpfe-Enzephalopathie-Syndrom durch Punktmutationen im PURA-Gen	Subtyp der Störung		24 Cases
397593	Schwere neonatale Laktatazidose durch NFS1- ISD11-Komplex-Mangel	Störung		5 Cases
500545	Schwere neurologische Entwicklungsstörung mit Fütterproblemen-stereotype Handbewegungen-bilateraler Katarakt	Störung		6 Cases
504523	Schwerer kombinierter Immundefekt durch LAT-Defizienz	Störung		3 Cases
363400	Schweres Neurodegeneratives Syndrom mit Lipodystrophie	Störung		10 Cases
3224	Schwerhörigkeit - Genitalanomalien - Synostose der Mittelhand- und der Mittelfussknochen	Störung		2 Cases
3232	Schwerhörigkeit - Ohrfehlbildungen - Gesichtslähmung	Störung		4 Cases
3230	Schwerhörigkeit - Oligodontie	Störung		5 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
3239	Schwerhörigkeit - Vitiligo - Achalasie	Störung		2 Cases
3218	Schwerhörigkeit - epiphysäre Dysplasie - Kleinwuchs	Störung		2 Cases
90024	Schwerhörigkeit mit Labyrinthaplasie - Mikrotie - Mikrodontie	Störung		56 Cases
3217	Schwerhörigkeit-Dünndarm-Divertikulose-Neuropathie-Syndrom	Störung		5 Cases
254898	Schwerhörigkeit-Enzephaloneuropathie-Adipositas-Valvulopathie-Syndrom	Störung		2 Cases
94064	Schwerhörigkeit-Infertilitäts-Syndrom	Störung		3 Families
85321	Schwerhörigkeit-Intelligenzminderung-Syndrom Typ Martin-Probst	Störung		3 Cases
79499	Schwerhörigkeit-Onychodystrophie-Syndrom, autosomal-dominantes	Störung		22 Cases
3220	Schwerhörigkeit-Schmelzhyoplasie-Nageldefekte-Syndrom	Störung		15 Families
1529	Schädel-Gesicht-Schwerhörigkeit-Hand-Syndrom	Störung		3 Cases
50944	Schöpf-Schulz-Passarge-Syndrom	Störung		25 Cases
185	Scimitar-Syndrom	Störung	2.0 BP*	
806	Scott-Syndrom	Störung		4 Cases
168606	Seborrhö-ähnliche Dermatitis mit psoriasiformen Ausschlägen	Störung		44 Cases
808	Seckel-Syndrom	Störung		50 Cases
808	Seckel-Syndrom	Störung	0.2 BP*	
440713	Sedoheptulose Kinase-Mangel, isolierte	Störung		2 Cases
314662	Segmental-progressives Großwuchs-Syndrom mit fibroadipöser Hyperplasie	Störung		10 Cases
281122	Selbstheilendes Kollodium-Baby	Störung		25 Cases
281127	Selbstheilendes Kollodiumbaby, akrales	Störung		2 Cases
213528	Seltenes Adenokarzinom der Brust	Störung	3.55 I*	
99865	Seminom, spermatozytisches	Störung	0.03 I*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
280598	Sensorimotorische Neuropathie mit hyperelastischer Haut, hereditäre Form	Störung		4 Cases
66633	Sensorineurale Schwerhörigkeit - frühes Ergrauen - essentieller Tremor	Störung		3 Cases
217622	Sensorineurale Schwerhörigkeit mit dilatativer Kardiomyopathie	Störung		2 Families
494444	Sensorineuraler Hörverlust-Thrombozytopenie-Syndrom, DIAPH1-assoziiertes	Störung		8 Cases
90051	Sepsis bei Frühgeborenen	Störung	32.0 P*	
3157	Septo-optische Dysplasie-Spektrum	Störung	10.0 BP*	
157798	Serratiertes Polyposissyndrom	Störung	1.0 I	
810	Shigellose	Störung	1.68 I*	
99063	Shone-Komplex	Störung		100 Cases
51083	Short-QT-Syndrom, familiäres	Störung		80 Families
2462	Shprintzen-Goldberg-Syndrom	Störung		60 Cases
811	Shwachman-Diamond-Syndrom	Störung	0.5 BP	
811	Shwachman-Diamond-Syndrom	Störung	0.28 P	
834	Sialinsäure-Speicherkrankheit	Störung		130 Cases
3166	Sialurie	Störung		5 Cases
232	Sichelzellanämie	Störung	10.0 P*	
166282	Sick-Sinus-Syndrom, familiäres	Störung		11 Cases
255132	Sideroblastische Anämie mit Beginn im Erwachsenenalter, autosomal-rezessiv	Störung		2 Cases
3167	Siegler-Brewer-Carey-Syndrom	Störung		2 Cases
71276	Silent Sinus-Syndrom	Störung		558 Cases
3168	Sillence-Syndrom	Störung		5 Cases
813	Silver-Russell-Syndrom	Störung	15.5 I*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
813	Silver-Russell-Syndrom	Störung	0.7 BP*	
397590	Silver-Russell-Syndrom durch Punktmutation	Subtyp der Störung		8 Cases
373	Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom	Störung		250 Cases
85191	Singleton-Merten-Dysplasie	Störung		22 Cases
396	Singultus, chronischer	Störung	1.0 P*	
324321	Sinusknoten-Dysfunktion und Schwerhörigkeit	Störung		8 Cases
3169	Sirenomelie	Störung	0.98 BP	
3169	Sirenomelie	Störung	0.71 BP*	
3169	Sirenomelie	Störung	0.01 P	
3169	Sirenomelie	Störung	0.009 P*	
2882	Sitosterolämie	Störung		100 Cases
289390	Sjögren-Syndrom, primäres	Störung	48.99 P*	
289390	Sjögren-Syndrom, primäres	Störung	6.92 I	
1003	Skalpdefekte - postaxiale Polydaktylie	Störung		2 Cases
168624	Skaphozephalie-Syndrom, familiäres, Typ McGillivray	Störung		11 Cases
1858	Skelettdysplasie - Epilepsie - Kleinwuchs	Störung		7 Cases
166277	Skelettdysplasie mit Wormschen Knochen-multiplen Frakturen-Dentinogenesis imperfecta-Syndrom	Störung		3 Cases
935	Skelettdysplasie mit verkürzten Extremitäten und schwerem kombinierten Immundefekt	Störung		19 Cases
508533	Skelettdysplasie-T-Zell-Immundefekt-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung		12 Cases
167635	Skleromyxödem	Störung		250 Cases
90400	Skleromyxödem ohne monoklonale Gammopathie	Subtyp der Störung		15 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
480556	Sklerosierende Cholangitis, isolierte neonatale	Störung		4 Cases
3152	Sklerosteose	Störung		80 Cases
495879	Skrotum, kongenitale Agenesie des	Störung		6 Cases
1509	Small-Patella-Syndrom	Störung		47 Cases
818	Smith-Lemli-Opitz-Syndrom	Störung	3.7 BP*	
819	Smith-Magenis-Syndrom	Störung	4.0 P	
819	Smith-Magenis-Syndrom	Störung	5.35 P*	
178355	Smith-McCort-Dysplasie	Störung		16 Cases
820	Sneddon-Syndrom	Störung	0.4 I*	
424065	Solides pseudopapilläres Karzinom des Pankreas	Störung	0.003 I*	
209964	Solitary-rectal-ulcer-Syndrom	Störung	1.0 I*	
97283	Somatostatinom	Störung	0.0025 I*	
821	Sotos-Syndrom	Störung	7.1 BP	
821	Sotos-Syndrom	Störung	0.5 BP*	
488232	Spaltfuß-Fehlbildung-mesoaxiale Polydaktylie-Syndrom	Störung		5 Cases
71271	Spalthand - Spaltfuß - Schwerhörigkeit	Störung		22 Cases
2439	Spalthand mit mandibulofazialer Dysostose	Störung		7 Cases
401866	Spastik mit Hyperglyzinämie, im Kindesalter beginnend	Störung		3 Cases
2572	Spastische Ataxie - Hornhautdystrophie	Störung		1 Family
557056	Spastische Ataxie mit Dysarthrie durch Glutaminase-Mangel	Störung		5 Cases
1182	Spastische Ataxie mit kongenitaler Miosis	Störung		3 Families
251282	Spastische Ataxie, autosomal-dominante, Typ 1	Störung		53 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2815	Spastische Paraparese-Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung		6 Cases
2818	Spastische Paraplegie - Glaukom - Intelligenzminderung	Störung		2 Families
209951	Spastische Paraplegie Typ 18	Störung		9 Cases
99015	Spastische Paraplegie Typ 2	Störung		100 Cases
329475	Spastische Paraplegie mit Paget-Syndrom	Störung		1 Family
100997	Spastische Paraplegie, X-chromosomale, Typ 16	Störung		1 Family
171607	Spastische Paraplegie, X-chromosomale, Typ 34	Störung		24 Cases
100991	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 10	Störung		10 Families
100993	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 12	Störung		27 Cases
100994	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 13	Störung		10 Cases
100998	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 17	Störung		20 Families
100999	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 19	Störung		1 Family
101009	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 29	Störung		1 Family
320365	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 36	Störung		1 Family
171612	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 37	Störung		13 Cases
171617	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 38	Störung		1 Family
320355	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 41	Störung		7 Cases
171863	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 42	Störung		1 Family
100988	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 6	Störung		10 Families
444099	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 73	Störung		1 Family
100989	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 8	Störung		10 Families
447753	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 9A	Störung		2 Families

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
447757	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 9B	Störung		3 Families
100995	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 14	Störung		1 Family
100996	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 15	Störung		10 Families
101000	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 20	Störung		36 Cases
101001	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 21	Störung		35 Cases
101003	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 23	Störung		5 Families
101004	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 24	Störung		1 Family
101005	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 25	Störung		1 Family
101006	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 26	Störung		10 Families
101007	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 27	Störung		10 Cases
101008	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 28	Störung		7 Cases
171622	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 32	Störung		1 Family
171629	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 35	Störung		38 Cases
139480	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 39	Störung		2 Families
320370	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 43	Störung		2 Cases
320401	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 44	Störung		3 Cases
320396	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 45	Störung		7 Families
320391	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 46	Störung		5 Cases
306511	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 48	Störung		2 Cases
319199	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 53	Störung		9 Cases
320380	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 54	Störung		6 Families
320375	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 55	Störung		14 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
320411	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 56	Störung		5 Families
431329	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 57	Störung		2 Cases
401795	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 59	Störung		3 Cases
401800	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 60	Störung		1 Case
401780	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 61	Störung		4 Cases
401785	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 62	Störung		7 Cases
401805	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 63	Störung		2 Cases
401810	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 64	Störung		4 Cases
401815	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 66	Störung		2 Cases
401820	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 67	Störung		2 Cases
401830	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 69	Störung		2 Cases
401835	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 70	Störung		4 Cases
401840	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 71	Störung		1 Case
401849	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 72	Störung		14 Cases
468661	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 74	Störung		11 Cases
459056	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 75	Störung		5 Cases
488594	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 76	Störung		7 Families
466722	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 77	Störung		8 Cases
513436	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 78	Störung		7 Cases
447760	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 9B	Störung		2 Families
101010	Spastische Paraplegie, autosomale, Typ 30	Störung		3 Families
397946	Spastische Paraplegie, autosomale, Typ 58	Störung		19 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
521390	Spastische Paraplegie-Intelligenzminderung-Nystagmus-Adipositas-Syndrom	Störung		4 Cases
2820	Spastische Paraplegie-Nephritis-Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung		4 Cases
2821	Spastische Paraplegie-Neuropathie-Poikilodermie-Syndrom	Störung		1 Family
320406	Spastische Paraplegie-Optikusatrophie-Neuropathie-Syndrom	Störung		75 Cases
2819	Spastische Paraplegie-kutane Gesichtsläsionen-Syndrom	Störung		5 Cases
464282	Spastische Paraplegie-schwere Entwicklungsverzögerungen-Epilepsie-Syndrom	Störung		16 Cases
2826	Spastische Paraplegie-vorzeitige Pubertät-Syndrom	Störung		2 Cases
210141	Spastische Tetraplegie, kongenitale	Störung		17 Cases
3011	Spastische Tetraplegie-Retinitis pigmentosa-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		2 Cases
447997	Spastische Tetraplegie-dünnes Corpus callosum-progressive postnatale Mikrozephalie-Syndrom	Störung		15 Cases
454821	Speicheldrüsenadenom, pleomorphes	Subtyp der Störung	2.725 /	
238722	Spiegelbewegungen, familiäre kongenitale	Störung		75 Cases
314432	Spiegelhel-Hernie-Kryptorchismus-Syndrom	Störung		15 Cases
1217	Spinale Atrophie-Ophthalmoplegie-Pyramidenbahn-Symptomatik-Syndrom	Störung		2 Cases
73245	Spinale Muskelatrophie - Dandy-Walker-Malformation - Katarakte	Störung		2 Cases
98920	Spinale Muskelatrophie mit Atemnot Typ 1	Störung		128 Cases
404521	Spinale Muskelatrophie mit Atemnot Typ 2	Störung		1 Case
139547	Spinale Muskelatrophie, distale, Typ 3	Störung		28 Cases
139557	Spinale Muskelatrophie, distale, X-chromosomale, Typ 3	Störung		2 Families
1145	Spinale Muskelatrophie, infantile, X-chromosomale	Störung		14 Families
70	Spinale Muskelatrophie, proximale	Störung	2.6 /*	
70	Spinale Muskelatrophie, proximale	Störung	20.0 BP*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
83330	Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 1	Subtyp der Störung	0.26 <i>I</i> *	
83418	Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 2	Subtyp der Störung	2.0 <i>BP</i> *	
2590	Spinale Muskelatrophie-progressive Myoklonusepilepsie-Syndrom	Störung		10 <i>Cases</i>
53721	Spinale arteriovenöse metamerer Syndrom	Störung		45 <i>Cases</i>
497764	Spinozerebelläre Ataxie Typ 43	Störung		7 <i>Cases</i>
1185	Spinozerebelläre Ataxie-Dysmorphie-Syndrom	Störung		3 <i>Cases</i>
3177	Spinozerebelläre Degeneration-Hornhautdystrophie-Syndrom	Störung		2 <i>Cases</i>
86854	Splenisches Marginalzonen-Lymphom	Störung	0.5 <i>P</i> *	
457083	Splenogonadale Fusion, isolierte	Störung		145 <i>Cases</i>
2063	Splenogonadale Fusion-Extremitätenfehlbildung-Mikrognathie-Syndrom	Störung		30 <i>Cases</i>
3180	Spondylo-Kamptodaktylie-Syndrom	Störung		5 <i>Cases</i>
3275	Spondylo-karpo-tarsale Synostose	Störung		35 <i>Cases</i>
85194	Spondylo-okuläres Syndrom	Störung		7 <i>Cases</i>
1855	Spondyloenchondrodysplasie	Störung		36 <i>Cases</i>
93358	Spondyloepimetaphysäre Dysplasie mit kurzen Extremitäten und anormaler Kalzifizierung	Störung		27 <i>Cases</i>
156728	Spondyloepimetaphysäre Dysplasie, MATN3-Gen-assoziierte	Störung		5 <i>Cases</i>
168443	Spondyloepimetaphysäre Dysplasie-Hypotrichose-Syndrom	Störung		5 <i>Cases</i>
168552	Spondyloepimetaphysäre Dysplasie-gebogene Unterarme-Gesichtsdysmorphien-Syndrom	Störung		2 <i>Cases</i>
163654	Spondyloepiphysäre Dysplasie-Brachydaktylie-Sprachstörung-Syndrom	Störung		4 <i>Cases</i>
85167	Spondylometaphysäre Dysplasie mit Zapfen-Stäbchendystrophie	Störung		18 <i>Cases</i>
589435	Spondylometaphysäre Dysplasie-Hornhautdystrophie-Syndrom	Störung		2 <i>Cases</i>
1856	Spondyloperiphere Dysplasie mit kurzer Ulna	Störung		10 <i>Families</i>

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
29822	Spontane periodische Hypothermie	Störung		50 Cases
247234	Sporadische Ataxie unbekannter Ätiologie im Erwachsenenalter	Störung	7.6 P*	
314566	Sprachapraxie, primäre progressive	Störung		16 Cases
98912	Spät-beginnende distale Myopathie Typ Markesbery-Griggs	Störung		11 Cases
231556	Spät-einsetzende lokalisierte junktionale Epidermolysis bullosa-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		2 Cases
83484	St.-Louis-Enzephalitis	Störung	0.38 I*	
140917	Stapesankylose mit breiten Daumen und Zehen	Störung		6 Families
827	Stargardt-Krankheit	Störung	13.0 P*	
438117	Steel-Syndrom	Störung		40 Cases
1078	Steifer Daumen-Brachydaktylie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		7 Cases
3186	Steinfeld-Syndrom	Störung		4 Cases
210115	Sterile multifokale Osteomyelitis mit Periostitis und Pustulose	Störung		17 Cases
2017	Sternum-Spalte	Störung	2.0 BP*	
3196	Steroid-Dehydrogenase-Mangel - Zahnanomalien	Störung		1 Family
36426	Stevens-Johnson-Syndrom	Subtyp der Störung	0.36 I*	
95455	Stevens-Johnson-Syndrom/toxische epidermale Nekrolyse-Spektrum	Störung	0.19 I	
828	Stickler-Syndrom	Störung	1.0 BP*	
828	Stickler-Syndrom	Störung	12.2 BP	
250984	Stickler-Syndrom, autosomal-rezessives	Subtyp der Störung		15 Cases
2833	Stiff-skin-Syndrom	Störung		54 Cases
3199	Stimmler-Syndrom	Störung		2 Cases
3203	Stomatozytose, hereditäre mit Hyperhydrierung	Störung		20 Families

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	der Erythrozyten			
3204	Stormorken-Sjaastad-Langslet-Syndrom	Störung		17 Cases
1980	Striopallidodentate Kalzinose, bilaterale	Störung		200 Cases
44890	Stroma-Tumor, gastrointestinaler	Störung	13.0 P*	
44890	Stroma-Tumor, gastrointestinaler	Störung	1.0 I	
44890	Stroma-Tumor, gastrointestinaler	Störung	1.0 I*	
506307	Stromme-Syndrom	Störung		11 Cases
2091	Struma, mehrknotig - Nierenzysten - Polydaktylie	Störung		3 Cases
238621	Stuhlinkontinenz bei Ileum-pouch-aneale Anastomose	Störung	3.0 P*	
3205	Sturge-Weber-Syndrom	Störung	3.5 BP*	
2975	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XX - Skelettanomalien	Störung		2 Cases
2138	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XX, ovotestikuläre	Störung		500 Cases
2138	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XX, ovotestikuläre	Störung	2.5 BP	
168558	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY - Nebenniereninsuffizienz, durch CYP11A1-Mangel	Störung		9 Cases
90796	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY, durch isolierten 17,20-Lyase-Mangel	Störung		15 Cases
443087	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY, durch testikulären 17,20-Desmolase-Mangel	Störung		2 Families
2983	Störung der Geschlechtsentwicklung-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		3 Cases
293978	Störung des Hypophysenvorderlappens-variables Immundefekt-Syndrom	Störung		7 Cases
352649	Störung des zerebralen vesikulären Dopamin-Serotonin-Transportes	Störung		8 Cases
3206	Stüve-Wiedemann-Syndrom	Störung		56 Cases
3191	Subaortenstenose-Kleinwuchs-Syndrom	Störung		1 Family
3208	Succinat-Coenzym-Q-Reduktase-Mangel, isolierter	Störung		37 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
22	Succinat-Semialdehyd-Dehydrogenase-Mangel	Störung		450 Cases
832	Succinyl-CoA:3-Ketosäure-CoA-Transferase-Mangel	Störung		32 Cases
498602	Sugarman-Brachydaktylie	Störung		1 Family
585	Sulfatase-Mangel, multipler	Störung		50 Cases
99731	Sulfitoxidase-Mangel, isolierter	Subtyp der Störung		50 Cases
3210	Summitt-Syndrom	Störung		3 Cases
247245	Superfizielle Siderose	Störung		300 Cases
466695	Supratip-Dysplasie	Störung		5 Cases
838	Susac-Syndrom	Störung		304 Cases
183713	Suszeptibilität für Bakterieninfektion durch TLR Signalweg-Defizienz	Störung		24 Cases
331226	Suszeptibilität für Infektionen durch TYK2-Mangel	Störung		8 Cases
99898	Suszeptibilität für Mykobakterien durch kompletten IFN-gamma-R1-Defekt	Störung		31 Cases
319547	Suszeptibilität für Mykobakterien durch kompletten IFN-gamma-R2-Defekt	Störung		13 Cases
319558	Suszeptibilität für Mykobakterien durch kompletten IL12B-Defekt	Störung		49 Cases
319552	Suszeptibilität für Mykobakterien durch kompletten IL12RB1-Defekt	Störung		180 Cases
319563	Suszeptibilität für Mykobakterien durch kompletten ISG15-Defekt	Störung		6 Cases
319595	Suszeptibilität für Mykobakterien durch partielle STAT1-Defizienz	Störung		17 Cases
319600	Suszeptibilität für Mykobakterien durch partiellen IRF8-Defekt	Störung		2 Cases
319605	Suszeptibilität für Mykobakterien, X-chromosomal	Störung		13 Cases
1570	Symbrachydaktylie der Hände und Füße	Störung		2 Cases
79098	Sympathische Ophthalmie	Störung	0.6 P*	
3246	Symphalangismus mit multiplen Anomalien der Hände und Füße	Störung		6 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
3248	Symphalangismus, distaler	Störung		8 Families
357332	Syndaktylie - Kamptodaktylie und Klinodaktylie des fünften Fingers - bifide Zehen	Störung		26 Cases
93402	Syndaktylie Typ 1	Störung	25.0 BP*	
93405	Syndaktylie Typ 4	Störung		4 Cases
93406	Syndaktylie Typ 5	Störung		10 Cases
294026	Syndaktylie-Nystagmus-Syndrom durch Mikroduplikation 2q31.1	Störung		2 Cases
3259	Syndaktylie-Polydaktylie-Ohrmuschel-Syndrom	Störung		10 Cases
140952	Syndaktylie-Telekanthus-anogenitale und renale Fehlbildungen-Syndrom	Störung		7 Cases
2310	Syndrom der Beinverlust-Deformität mit Katarakt	Störung		2 Cases
397618	Syndrom der Foveahypoplasie mit Anomalie des Chiasma opticum und Dysgenese des vorderen Augensegmentes	Störung		7 Families
73224	Syndrom der Nierentubulopathie mit dilatierter Kardiomyopathie	Störung		2 Cases
280403	Syndrom der Omphalozele mit Gesichtsdysmorphien, familiäre Form	Störung		5 Cases
50809	Syndrom der Osteolyse von Talus, Patella und Skaphoid	Störung		2 Cases
3241	Syndrom der Taubheit mit kranio-fazialer Dysmorphie	Störung		2 Cases
314404	Syndrom der autosomal-dominanten zerebellären Ataxie mit Schwerhörigkeit und Narkolepsie	Störung		80 Cases
435988	Syndrom der chronischen atrialen und intestinalen Rhythmusstörung	Störung		17 Cases
922	Syndrom der fehlenden Nasenzilien, familiäre Form	Störung		8 Cases
465824	Syndrom der fetalen Einkapselung	Störung		2 Cases
476406	Syndrom der kongenitalen generalisierten hyperkontraktilen Muskelsteifheit	Störung		2 Cases
137776	Syndrom der kongenitalen letalen Kontrakturen Typ 2	Störung		1 Family
137783	Syndrom der kongenitalen letalen Kontrakturen Typ 3	Störung		14 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2789	Syndrom der lateralen Meningozele	Störung		14 Cases
401959	Syndrom der partiellen Corpus callosum-Agenesie mit zerebellärer Vermishypoplasie und Zysten der hinteren Schädelgrube	Störung		2 Cases
228410	Syndrom der polyvalvulären Herzfehlbildung	Störung		19 Cases
564178	Syndrom der primären Hypomagnesiämie mit refraktären Krämpfen und Intelligenzminderung	Störung		3 Cases
293987	Syndrom der schnell einsetzenden Adipositas im Kindesalter mit hypothalamischer Dysfunktion, Hypoventilation und autonomer Dysregulation	Störung		96 Cases
35125	Syndrom des epidermalen Naevus	Störung		400 Cases
98606	Syndromale Hypoplasie der Orbitawand	Störung		2 Families
178364	Syndromale Mikrophthalmie Typ 5	Störung		20 Cases
457223	Syndromale sensorineurale Schwerhörigkeit durch kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung	Störung		2 Cases
3265	Synostose, humero-radiale	Störung		150 Cases
3266	Synostose, humero-radio-ulnare	Störung		30 Cases
94056	Synostose, humero-ulnare	Störung		5 Cases
499009	Syphilis, kongenitale	Störung	1.3 BP*	
840	Syringocystadenoma papilliferum	Störung		730 Cases
90291	Systemische Sklerodermie	Störung	15.4 P*	
220407	Systemische Sklerose, limitierte	Subtyp der Störung		200 Cases
178478	Säuglingsbotulismus	Subtyp der Störung	0.2 BP*	
178478	Säuglingsbotulismus	Subtyp der Störung	0.3 I*	
324294	T-Zell-Immundefekt mit Epidermodysplasia verruciformis	Störung		2 Cases
86872	T-Zell-Leukämie mit großen granulären Lymphozyten	Störung	0.4 I*	
397959	T-Zell-Mangel, TCR-alpha-beta-positiver	Störung		2 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
457077	TAFRO-Syndrom	Störung		28 Cases
2886	TARP-Syndrom	Störung		6 Families
488642	TELO2-assoziierte Intelligenzminderung mit neurologischer Entwicklungsstörung	Störung		6 Cases
284227	TEMPI-Syndrom	Störung		10 Cases
363444	THOC6-assoziierte Entwicklungsverzögerung mit Mikrozephalie und Gesichtsdysmorphien	Störung		4 Cases
314667	TMEM165-CDG	Störung		6 Cases
466703	TMEM199-CDG	Störung		7 Cases
562569	TMEM94-assoziiertes kongenitales Herzdefekt-Gesichtsdysmorphie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung		10 Cases
55595	TNP03-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie D2	Störung		64 Cases
592570	TRAF7-assoziierte Herzfehler-digitale Anomalien-Gesichtsdysmorphie-Motorik- und Sprachverzögerung-Syndrom	Störung		55 Cases
369840	TRAPPC11-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R18	Störung		3 Cases
597201	TRIM22-abhängige chronisch-entzündliche Darmerkrankung	Störung		8 Cases
3286	Tachykardie, katecholaminerge polymorphe ventrikuläre	Störung	10.0 P*	
3287	Takayasu-Arteriitis	Störung	0.084 I*	
3287	Takayasu-Arteriitis	Störung	1.34 P*	
31150	Tangier-Krankheit	Störung		185 Cases
1412	Tarsal-Karpal-Fusions-Syndrom	Störung		10 Families
404443	Tatton-Brown-Rahman-Syndrom	Störung		17 Cases
3226	Taubheit-Lymphödem-Leukämie-Syndrom	Störung		20 Cases
845	Tay-Sachs-Krankheit	Störung	0.31 BP*	
845	Tay-Sachs-Krankheit	Störung	0.28 BP	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
3291	Teebi-Shaltout-Syndrom	Störung		5 Cases
3293	Telekanthus - Hypertelorismus - Strabismus - Pes cavus	Störung		2 Cases
34514	Telethonin-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R7	Störung		16 Cases
420561	Temple-Baraitser-Syndrom	Störung		9 Cases
254516	Temple-Syndrom	Störung		53 Cases
96184	Temple-Syndrom bei maternaler uniparentaler Disomie von Chromosom 14	Subtyp der Störung		64 Cases
254531	Temple-Syndrom durch paternale 14q32.2-Hypomethylierung	Subtyp der Störung		12 Cases
254525	Temple-Syndrom durch paternale Mikrodeletion 14q32.2	Subtyp der Störung		9 Cases
165805	Temporallappenepilepsie, mesiale, mit Fieberkrämpfen, familiäre Form	Störung		4 Cases
363417	Temtamy präaxiales Brachydakylie-Syndrom	Störung		18 Cases
1777	Temtamy-Syndrom	Störung		56 Cases
66627	Tenosynovialer Riesenzelltumor	Störung	20.0 P*	
363483	Teratom, testikuläres	Störung	0.04	
75857	Terminales 6q-Deletion-Syndrom	Störung		19 Cases
363494	Testikulärer Keimzelltumor, nicht-seminomatöser	Störung	1.21 I*	
363494	Testikulärer Keimzelltumor, nicht-seminomatöser	Störung	33.53	
842	Testikulärer Keimzelltumor, seminomatöser	Störung	1.71 I*	
842	Testikulärer Keimzelltumor, seminomatöser	Störung	46.01	
3299	Tetanus	Störung	0.024 I*	
3301	Tetraamelie - Multiple Fehlbildungen	Störung		5 Families
884	Tetrasomie 12p	Störung	4.0 BP*	
96055	Tetrasomie 21	Störung		13 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
3310	Tetrasomie 9p	Störung		70 Cases
9	Tetrasomie X	Störung		50 Cases
1780	Thakker-Donnai-Syndrom	Störung		2 Cases
1314	Thalamus-Kalzifikationen, symmetrische	Störung		30 Cases
3312	Thalidomid-Fetopathie	Störung	0.77 P	
2655	Thanatophore Dysplasie	Störung	3.5 BP*	
137622	Therapieresistente Diarrhoe - Choanalatresie - Augenanomalien	Störung		3 Cases
90076	Thermische Verletzungen/Verbrennungswunden des Grades IIB und III	Störung	10.0 P*	
49827	Thiamin-responsive megaloblastäre Anämie mit Diabetes mellitus und sensorineuraler Schwerhörigkeit	Störung		80 Cases
98960	Thiel-Behnke-Hornhautdystrophie	Störung		173 Cases
3314	Thiemann-Krankheit, familiäre Form	Störung		33 Cases
3316	Thomas-Syndrom	Störung		6 Cases
1861	Thoraxdysplasie-Hydrozephalus-Syndrom	Störung		2 Cases
436169	Thrombomodulin-abhängige Blutgerinnungsstörung	Störung		15 Cases
93583	Thrombotisch-thrombozytopenische Purpura, kongenitale Form	Subtyp der Störung		123 Cases
67044	Thrombozytopenie mit kongenitaler dyserythroetischer Anämie	Störung		3 Families
3320	Thrombozytopenie-Radiusaplasie-Syndrom	Störung	0.5 BP*	
99867	Thymom	Störung	0.14 I*	
99867	Thymom	Störung	1.22	
3326	Thymus-Nieren-Anus-Lungendysplasie	Störung		3 Cases
3327	Thyreo-zerebro-renales Syndrom	Störung		2 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
99832	Thyrotropin-Releasing-Hormon (TRH)-Resistenz	Störung		2 Cases
3328	Tibia, fehlende - Polydaktylie - arachnoide Zysten	Störung		3 Cases
93322	Tibia-Hemimelie	Störung	0.1 BP*	
93322	Tibia-Hemimelie	Störung	0.1 P*	
3329	Tibiaaplasie - Ektrodaktylie	Störung	0.1 P*	
42665	Tietz-Syndrom	Störung		2 Families
65283	Timothy-Syndrom	Störung		56 Cases
140922	Titin-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R10	Störung		1 Family
3338	Toriello-Carey-Syndrom	Störung		59 Cases
3339	Toriello-Lacassie-Droste-Syndrom	Störung		19 Cases
71518	Torticollis, benigner paroxysmaler, des Kindesalters	Störung		150 Cases
3341	Torticollis-Keloide-Kryptoorchidie-Nierendysplasie-Syndrom	Störung		7 Cases
75326	Tortuositas der retinalen Arterien	Störung		100 Cases
36234	Toxisches Schock-Syndrom, bakterielles	Störung	3.0 P	
227972	Toxisches Öl-Syndrom	Störung		20000 Cases
858	Toxoplasmose, kongenitale	Störung	33.0 BP*	
3346	Trachealagenesie	Störung	2.0 BP*	
3348	Tracheobronchopathia osteochondroplastica	Störung		400 Cases
454750	Tracheoösophageale Fistel, isolierte	Störung	2.2 BP	
101028	Transaldolase-Mangel	Störung		23 Cases
859	Transcobalamin II-Mangel	Störung		40 Cases
300293	Transiente infantile Hypertriglyceridämie und	Störung		11 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	Hepatosteatose			
209989	Transitionalzellkarzinom der Harnblase, nicht-papillär	Störung	37.0 P*	
352636	Transitorische Osteolyse der Phalangen	Störung		50 Cases
488618	Transketolase Mangel	Störung		5 Cases
861	Treacher-Collins-Syndrom	Störung	2.0 BP*	
3350	Tremor - Nystagmus - Ulkus	Störung		17 Cases
238606	Tremor, orthostatischer primärer	Störung		390 Cases
447896	Tremor-Ataxie-zentrale Hypomyelinisierung-Syndrom	Subtyp der Störung		7 Cases
863	Trichinellose	Störung	0.06 I*	
3352	Tricho-dento-ossäres Syndrom	Störung		30 Cases
3355	Tricho-odonto-onychia Dysplasie	Störung		4 Cases
1264	Tricho-retino-dento-digitales Syndrom	Störung		9 Cases
77258	Tricho-rhino-phalangeales Syndrom Typ 1	Störung		250 Cases
502	Tricho-rhino-phalangeales-Syndrom Typ 2	Störung		100 Cases
3351	Trichodentales Syndrom	Störung		5 Families
3353	Trichodermodyplasie mit Zahnveränderungen	Störung		3 Cases
228379	Trichodysplasia spinulosa, Virus-assoziierte	Störung		7 Cases
79129	Trichodysplasie - Amelogenesis imperfecta	Störung		1 Family
3361	Trichodysplasie-Xerodermie-Syndrom	Störung		1 Family
3363	Trichomegalie - retinale Pigmentdegeneration - Kleinwuchs	Störung		14 Cases
411788	Trichomegalie, isolierte, familiäre Form	Störung		2 Families
33364	Trichothiodystrophie	Störung		201 Cases
33364	Trichothiodystrophie	Störung	0.12 BP*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
565612	Triglycerid-Speicher-Kardiomyovaskulopathie	Störung		200 Cases
3369	Trigonozephalie - Kleinwuchs - Entwicklungsverzögerung	Störung		3 Cases
3365	Trigonozephalie - breite Daumen	Störung		2 Cases
3368	Trigonozephalie-bifide Nase-akrale Anomalien-Syndrom	Störung		2 Cases
1209	Trikuspidalatresie	Störung	5.5625 BP*	
868	Triosephosphat-Isomerase-Mangel	Störung		50 Cases
2947	Triphalangeale Daumen - Brachyektrodaktylie	Störung		4 Families
869	Triple-A-Syndrom	Störung		100 Cases
485405	Triplikation 16p12.1p12.3	Störung		3 Cases
3376	Triploidie	Störung	12.6 BP*	
171929	Trisomie 10p	Störung		50 Cases
1699	Trisomie 12p	Störung		40 Cases
1699	Trisomie 12p	Störung	2.0 BP	
3378	Trisomie 13	Störung	3.7 BP*	
3380	Trisomie 18	Störung	16.7 BP	
3380	Trisomie 18	Störung	10.4 BP*	
261344	Trisomie 1q	Störung		18 Cases
1738	Trisomie 4p	Störung		85 Cases
1742	Trisomie 5p	Störung		40 Cases
1752	Trisomie 8q	Störung		30 Cases
3375	Trisomie X	Störung	42.5 P*	
88629	Tritanopie	Störung	4.8 P*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
252212	Triton-Tumor, maligner	Subtyp der Störung		170 Cases
3383	Trochlea humeri-Aplasie	Störung		5 Cases
91498	Trochlearislähmung, kongenitale, familiäre Form	Störung		6 Cases
3384	Truncus arteriosus communis	Störung	4.3 BP	
3384	Truncus arteriosus communis	Störung	4.8 BP*	
451612	Tränenwegsverschluss, familiärer kongenitaler	Störung		4 Cases
467166	Tubulinopathie-assoziierte Dysgyrie	Störung		7 Cases
92050	Tufting-Enteropathie, kongenitale	Störung	0.5 BP*	
3392	Tularämie	Störung	0.2 I*	
3392	Tularämie	Störung	2.0 P*	
100075	Tumor, neuroendokriner, des Magens	Störung	3.2 P*	
100085	Tumor, neuroendokriner, primär hepatischer	Störung	0.2 I	
32960	Tumornekrosefaktor-Rezeptor 1-assoziiertes periodisches Fieber-Syndrom	Störung	0.1 P*	
881	Turner-Syndrom	Störung	5.5 BP*	
99745	Typhus	Störung	3.0 I*	
882	Tyrosinämie Typ 1	Störung	0.9 BP	
28378	Tyrosinämie Typ 2	Störung		150 Cases
69723	Tyrosinämie Typ 3	Störung		20 Cases
481665	USP18-Mangel	Störung		5 Cases
178338	UV-sensitives Syndrom	Störung		7 Cases
3403	Uhl-Anomalie	Störung		84 Cases
3403	Uhl-Anomalie	Störung	1.0 BP	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
3404	Ulbright-Hodes-Syndrom	Störung		3 Cases
1837	Ulna-Dysplasie, metaphysäre	Störung		3 Cases
52056	Ulna-Fibula-Strahldefekt-Brachydaktylie-Syndrom	Störung		1 Family
1122	Ulna-Hypoplasie-Spaltfuß-Syndrom	Störung		1 Family
3138	Ulna-Mamma-Syndrom	Störung		128 Cases
2249	Ulnahypoplasie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		2 Cases
424970	Undifferenziertes Karzinom der Leber und intrahepatischen Gallengänge	Störung	0.015 /*	
424080	Undifferenziertes Karzinom des Pankreas mit osteoklastenähnlichen Riesenzellen	Störung	0.001 /*	
97678	Uniparentale Disomie 13, maternale	Störung		3 Cases
96186	Uniparentale Disomie 20, maternale	Störung		12 Cases
96187	Uniparentale Disomie 21, maternale	Störung		2 Cases
96188	Uniparentale Disomie 22, maternale	Störung		4 Cases
96181	Uniparentale Disomie 6, maternale	Störung		15 Cases
96192	Uniparentale Disomie 7, paternale	Störung		4 Cases
276435	Untere Vorderhornerkrankung mit Beginn im späten Erwachsenenalter	Störung		55 Cases
3408	Uppington-Krankheit	Störung		1 Family
3409	Urban-Rogers-Meyer-Syndrom	Störung		3 Cases
237	Urethra-Duplikation	Störung		300 Cases
93110	Urethralklappen, posteriore	Störung	2.0 P*	
93110	Urethralklappen, posteriore	Störung	4.125 BP*	
210128	Urocanase-Azidurie	Störung		4 Cases
598216	Urothelkarzinom des oberen Harntraktes	Störung	1.5 /	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. / kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
3411	Uterusverdoppelung - Hemivagina - Nierenagenesie	Störung		60 Cases
1473	Uvea-Kolobom mit Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und Intelligenzminderung	Störung		12 Cases
3412	VACTERL-Assoziation mit Hydrozephalus	Störung		10 Families
887	VACTERL/VATER-Assoziation	Störung	6.25 BP*	
596753	VEXAS-Syndrom	Störung		37 Cases
88635	Vakuoläre Myopathie mit Proteinaggregaten des sarkoplasmatischen Retikulums	Störung		4 Cases
3417	Van den Bosch-Syndrom	Störung		1 Family
2460	Van den Ende-Gupta-Syndrom	Störung		29 Cases
1052	Variables Aneuploidie-Mosaik-Syndrom	Störung		41 Cases
291	Varizellen-Syndrom, kongenitales	Störung		130 Cases
48	Vas-deferens-Aplasie, bilaterale kongenitale	Störung	50.0 P*	
404553	Vaskulitis durch ADA2-Mangel	Störung		48 Cases
280779	Vaskulopathie, kutane kollagenöse	Störung		20 Cases
3424	Velo-fazio-skelettales Syndrom	Störung		2 Cases
45453	Ventrikeltachykardie, anhaltende infantile	Störung	1.5 BP*	
443988	Ventrikulomegalie mit zystischer Nierenkrankheit	Störung		11 Cases
178506	Verkalkung des Gehirns vom Typ Rajab	Störung		8 Cases
140481	Verlangsamte Nervenleitgeschwindigkeit, autosomal-dominante	Störung		1 Family
3429	Verloove-Vanhorick-Brubakk-Syndrom	Störung		2 Cases
90080	Vernarbung nach filtrierender Glaukomchirurgie	Störung	22.0 P*	
3038	Verzögerte Sprachentwicklung-Gesichtsasymmetrie-Strabismus-Ohrmuscheldefekte-Syndrom	Störung		6 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
493342	Vibrationsurtikaria	Störung		37 Cases
1493	Vici-Syndrom	Störung		50 Cases
73246	Viszerale Neuropathie-Gehirnanomalien-Gesichtsdysmorphien-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung		2 Cases
98434	Vitamin K-abhängige Gerinnungsfaktoren, hereditärer kombinierter Mangel	Störung		30 Families
91496	Vitreoretinale Schneeflocken-Degeneration	Störung		50 Cases
3086	Vitreoretinochoroidopathie, autosomal-dominante	Störung		3 Cases
329211	Vitreoretinopathie, inflammatorische neovaskuläre, autosomal-dominante	Störung		99 Cases
454836	Vogelgrippe	Störung		826 Cases
3439	Von-Voss-Cherstvoy-Syndrom	Störung		10 Cases
903	Von-Willebrand-Syndrom	Störung	10.0 P	
166096	Von-Willebrand-Syndrom Typ 3	Subtyp der Störung	0.1865 P	
99147	Von-Willebrand-Syndrom, erworbenes	Störung		300 Cases
562559	Vordere Oberkieferprotrusion-Strabismus-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		7 Cases
206580	Vorderhornkrankung, autosomal-rezessive, des Kindes	Störung		5 Cases
45452	Vorhofflattern, idiopathisches neonatales	Störung	1.5 BP*	
572013	Vorwiegend posteriore Lissenzephalie mit breiter flacher Pons und Medulla-Mittelliniendefekt	Störung		8 Cases
83453	Vulvovagina-Gingiva-Syndrom	Störung		380 Cases
137583	Vulväre intraepitheliale Neoplasie	Störung	20.0 P*	
2804	W-Syndrom	Störung		6 Cases
466943	WAC-assoziiertes Syndrom der Gesichtsdysmorphie mit Entwicklungsverzögerung und Verhaltensstörungen	Störung		22 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
893	WAGR-Syndrom	Störung	0.2 <i>BP</i>	
51636	WHIM-Syndrom	Störung		65 <i>Cases</i>
3466	WT-Gliedmaßen-Blut-Syndrom	Störung		3 <i>Families</i>
897	Waardenburg-Shah-Syndrom	Störung		100 <i>Cases</i>
3440	Waardenburg-Syndrom	Störung	0.37 <i>BP*</i>	
895	Waardenburg-Syndrom Typ 2	Subtyp der Störung		3 <i>Families</i>
391348	Wachstums- und Entwicklungsverzögerung-Hypotonie-Sehbeeinträchtigung-Laktatazidose-Syndrom	Störung		2 <i>Cases</i>
3035	Wachstumsretardierung-Hydrozephalus-Lungenhypoplasie-Syndrom	Störung		4 <i>Cases</i>
391366	Wachstumsstörung-milde Entwicklungsverzögerung-chronische Hepatitis-Syndrom	Störung		2 <i>Cases</i>
73272	Wachstumsverzögerung durch IGF-1 (insulin-like growth factor I)-Mangel	Störung		5 <i>Cases</i>
541423	Wachstumsverzögerung-Intelligenzminderung-Hepatopathie-Syndrom	Störung		6 <i>Cases</i>
898	Wagner-Krankheit	Störung		100 <i>Cases</i>
899	Walker-Warburg-Syndrom	Störung	1.65 <i>BP*</i>	
280558	Warsaw-Breakage-Syndrom	Störung		4 <i>Cases</i>
568056	Warzen-Immundefekt-Lymphödem-anogenitale Dysplasie-Syndrom	Störung		2 <i>Cases</i>
3447	Weaver-Syndrom	Störung		48 <i>Cases</i>
3448	Weaver-Williams-Syndrom	Störung		2 <i>Cases</i>
404466	Weibliche Infertilität durch Zona pellucida-Defekt	Störung		4 <i>Cases</i>
3449	Weill-Marchesani-Syndrom	Störung	1.0 <i>P</i>	
3344	Weismann-Netter-Syndrom	Störung		100 <i>Cases</i>
2475	Weißer Stirnlocke mit multiplen Fehlbildungen	Störung		2 <i>Cases</i>

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. *I* kennzeichnet Inzidenzangaben. *BP* kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
901	Wells-Syndrom	Störung		200 Cases
902	Werner-Syndrom	Störung	0.5 P*	
83476	West-Nil-Enzephalitis	Störung	0.036 I*	
3451	West-Syndrom	Störung	6.0 P*	
3451	West-Syndrom	Störung	3.7 BP	
3451	West-Syndrom	Störung	3.5 BP*	
370131	White-platelet-Syndrom	Störung		1 Family
3455	Wiedemann-Rautenstrauch-Syndrom	Störung		37 Cases
319182	Wiedemann-Steiner-Syndrom	Störung		84 Cases
330001	Wildtyp-ATTR-Amyloidose	Störung	1.72 P	
905	Wilson-Krankheit	Störung	2.25 BP	
905	Wilson-Krankheit	Störung	2.02 P	
905	Wilson-Krankheit	Störung	6.0 P*	
3459	Wilson-Turner-Syndrom	Störung		28 Cases
2064	Wirbelfusion, hintere lumbo-sakrale - Blepharoptose	Störung		3 Cases
2062	Wirbelfusion, progrediente, nicht-infektiöse syndromale Form	Störung		67 Cases
906	Wiskott-Aldrich-Syndrom	Störung	0.1 P*	
500163	Witteveen-Kolk-Syndrom	Störung		40 Cases
1667	Wolcott-Rallison-Syndrom	Störung		60 Cases
280	Wolf-Hirschhorn-Syndrom	Störung	2.0 BP*	
3463	Wolfram-Syndrom	Störung	0.13 P	
3463	Wolfram-Syndrom	Störung	0.62 P*	

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
420686	Wollhaare-Palmoplantarkeratose-Syndrom	Störung		8 Cases
3464	Woodhouse-Sakati-Syndrom	Störung		25 Families
3465	Worster-Drought-Syndrom	Störung	3.7 P*	
2834	Wrinkly-Skin-Syndrom	Subtyp der Störung		30 Cases
178475	Wundbotulismus	Subtyp der Störung	0.1 I*	
53719	Wyburn-Mason-Syndrom	Störung		90 Cases
480880	X-chromosomale Gesichtsdysmorphien-Kleinwuchs-Choanalatresie-Intelligenzminderung-Syndrom, auf das weibl. Geschl. beschränkt	Störung		17 Cases
391327	X-chromosomale Hyperostose der Schädelkalotte	Störung		1 Family
85317	X-chromosomale Intelligenzminderung - Hypogammaglobulinämie - progressive neurologische Ausfälle	Störung		3 Cases
163979	X-chromosomale Intelligenzminderung - kranio-fazio-skelettales Syndrom	Störung		9 Cases
137831	X-chromosomale Intelligenzminderung - zerebelläre Hypoplasie	Störung		14 Families
67045	X-chromosomale Intelligenzminderung mit isoliertem Wachstumshormonmangel	Subtyp der Störung		2 Families
85327	X-chromosomale Intelligenzminderung-Akromegalie-Hyperaktivität-Syndrom	Störung		2 Cases
85338	X-chromosomale Intelligenzminderung-Ataxie-Apraxie-Syndrom	Störung		9 Cases
85280	X-chromosomale Intelligenzminderung-Cubitus valgus-Dysmorphie-Syndrom	Störung		5 Cases
1568	X-chromosomale Intelligenzminderung-Dandy-Walker-Malformation-Basalganglienkrankheit-Krämpfe-Syndrom	Störung		10 Cases
2958	X-chromosomale Intelligenzminderung-Dysmorphie-zerebrale Atrophie-Syndrom	Störung		8 Cases
85319	X-chromosomale Intelligenzminderung-Epilepsie-progressive Gelenkkontrakturen-Dysmorphie-Syndrom	Störung		2 Cases
3055	X-chromosomale Intelligenzminderung-Hypogonadismus-Ichthyose-Adipositas-Kleinwuchs-Syndrom	Störung		4 Cases
457260	X-chromosomale Intelligenzminderung	Störung		38 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	Hypotonie-Bewegungsstörungen-Syndrom			
85329	X-chromosomale Intelligenzminderung-Hypotonie-Gesichtsdysmorphien-aggressives Verhalten-Syndrom	Störung		10 Cases
324410	X-chromosomale Intelligenzminderung-Kardiomegalie-kongestive Herzinsuffizienz-Syndrom	Störung		2 Cases
457240	X-chromosomale Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Übergewicht-Syndrom	Störung		20 Cases
3052	X-chromosomale Intelligenzminderung-Krämpfe-Psoriasis-Syndrom	Störung		4 Cases
85320	X-chromosomale Intelligenzminderung-Makrozephalie-Makroorchidie-Syndrom	Störung		12 Cases
2898	X-chromosomale Intelligenzminderung-Plagiozephalie-Syndrom	Störung		2 Cases
3077	X-chromosomale Intelligenzminderung-Psychose-Makroorchidie-Syndrom	Störung		6 Cases
423479	X-chromosomale Intelligenzminderung-Spastizität der Extremitäten-Netzhautdystrophie-Diabetes insipidus-Syndrom	Störung		2 Cases
480907	X-chromosomale Intelligenzminderung-globale Entwicklungsverzögerung-Gesichtsdysmorphie-sakraler kaudaler Überrest	Störung		14 Cases
459070	X-chromosomale Intelligenzminderung-zerebelläre Hypoplasie-Spondyloepiphysäre Dysplasie-Syndrom	Störung		2 Cases
452	X-chromosomale Lissenzephalie mit Genitalanomalien	Störung		30 Families
435938	X-chromosomale Mikrozephalie-Wachstumsverzögerung-Prognathie-Kryptorchismus-Syndrom	Störung		3 Cases
178461	X-chromosomale Myopathie mit posturaler Muskelatrophie	Störung		7 Families
1436	X-chromosomale Skelettdysplasie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung		4 Cases
3175	X-chromosomale Spastik-Intelligenzminderung-Epilepsie-Syndrom	Störung		6 Cases
319623	X-chromosomale Suszeptibilität für Mykobakterien durch CYBB-Defekt	Subtyp der Störung		7 Cases
319612	X-chromosomale Suszeptibilität für Mykobakterien durch IKBKG-Defekt	Subtyp der Störung		6 Cases
363727	X-chromosomale dyserythroetische Anämie mit abnormen Blutplättchen und Neutropenie	Störung		1 Family
482606	X-chromosomale keloide Vernarbung-	Störung		15 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	verminderte Gelenkmobilität-erhöhte Papillenexkavation-Syndrom			
431140	X-chromosomale kolobomatöse Mikrophthalmie-Mikrozephalie-Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Syndrom	Störung		1 Family
329235	X-chromosomale kongenitale zentrale Hypothyreose mit spät-beginnender testikulärer Vergrößerung	Störung		27 Cases
456328	X-chromosomale myotubuläre Myopathie-Genitalanomalien-Syndrom	Störung		4 Cases
85453	X-chromosomale retikuläre Pigmentierungsstörung	Störung		6 Families
431272	X-chromosomale scapulo-peroneale Muskeldystrophie	Störung		22 Cases
2802	X-chromosomale sideroblastische Anämie und spinozerebelläre Ataxie	Störung		13 Cases
500188	X-chromosomale äußere Gehörgangatresie-dilatierter innerer Gehörgang-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung		4 Cases
538931	X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom durch SH2D1A-Mangel	Störung		100 Cases
538934	X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom durch XIAP-Mangel	Störung		100 Cases
163961	X-chromosomales zerebral-zerebelläres-Kolobom-Syndrom	Störung		3 Cases
3469	XK-Aprosenzephalie-Syndrom	Störung		10 Cases
370930	XYLT1-CDG	Störung		2 Cases
3467	Xanthinurie, hereditäre	Störung		150 Cases
3467	Xanthinurie, hereditäre	Störung	9.05 I*	
251607	Xanthoastrozytom, pleomorphes	Störung	0.01 I*	
910	Xeroderma pigmentosum	Störung	0.23 BP*	
90342	Xeroderma pigmentosum Variante (XPV)	Störung		50 Cases
220295	Xeroderma pigmentosum/Cockayne-Syndrom-Komplex	Störung		30 Cases
3472	Yunis-Varon-Syndrom	Störung		25 Cases
99672	Zahn-Nagel-Syndrom Typ Fried	Störung		12 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
1031	Zahnschmelz-Niere-Syndrom	Störung		11 Cases
1872	Zapfen-Stäbchen-Dystrophie	Störung	2.5 P*	
209932	Zapfendystrophie mit supernormalen Stäbchen-B-Wellen	Störung		45 Cases
90001	Zapfendystrophie-Myopie-Syndrom, X-chromosomales	Störung		10 Families
97240	Zebra-Körperchen-Myopathie	Störung		10 Cases
217017	Zechi-Ceide-Syndrom	Störung		3 Cases
50812	Zellweger-ähnliches Syndrom ohne Anomalien der Peroxisomen	Störung		2 Cases
98972	Zentral-wolkenförmige Dystrophie François	Störung		24 Cases
411527	Zentralvenenverschluss	Störung	28.0 P*	
444072	Zerebello-fazio-dentales Syndrom	Störung		3 Families
313850	Zerebellär-retinale Degeneration, infantile	Störung		11 Cases
1171	Zerebelläre Ataxie - Areflexie - Pes cavus - Optikusatrophie - sensorineurale Schwerhörigkeit	Störung		10 Cases
363432	Zerebelläre Ataxie durch GRID2-Mangel, autosomal-rezessive kongenitale	Subtyp der Störung		7 Cases
352403	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, Spectrin-assoziierte	Störung		2 Families
453521	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, durch CWF19L1-Mangel	Störung		2 Cases
412057	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, durch STUB1-Mangel	Störung		10 Families
352641	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, mit spät-einsetzender Spastik	Störung		10 Cases
314647	Zerebelläre Ataxie, nicht-progressive, mit Intelligenzminderung	Störung		15 Cases
504476	Zerebelläre Ataxie-Neuropathie-bilaterale vestibuläre Areflexie-Syndrom	Störung		100 Cases
2246	Zerebelläre Hypoplasie-tapetoretinale Degeneration-Syndrom	Störung		3 Cases
363969	Zerebrale Atrophie, autosomal-rezessive	Störung		4 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
482077	Zerebrale Mikroangiopathie, HTRA1-abhängige, autosomal-dominante	Störung		21 Cases
136	Zerebrale autosomal-dominante Arteriopathie mit subkortikalen Infarkten und Leukenzephalopathie	Störung	3.0 P*	
221061	Zerebrale kavernöse Fehlbildung, hereditäre	Störung	15.0 P	
314679	Zerebro-fazio-artikuläres Syndrom	Störung		9 Cases
1393	Zerebro-kosto-mandibuläres Syndrom	Störung		75 Cases
66625	Zerebro-okulo-nasales Syndrom	Störung		21 Cases
93946	Zerebro-palato-kardiales Syndrom Hamel	Subtyp der Störung		4 Cases
420492	Zervikale Dystonie mit Beginn im Erwachsenenalter Typ DYT23	Störung		2 Families
244	Zilien-Dyskinesie, primäre	Störung	5.0 BP*	
3473	Zimmerman-Laband-Syndrom	Störung		52 Cases
309854	Zirrhose-Dystonie-Polyzythämie-Hypermanganämie-Syndrom	Störung		20 Cases
247525	Zitrullinämie Typ 1	Störung	2.4 P*	
913	Zollinger-Ellison-Syndrom	Störung	0.15 I*	
913	Zollinger-Ellison-Syndrom	Störung	0.125 I	
2140	Zwerchfellhernie, kongenitale	Störung	30.0 BP	
2140	Zwerchfellhernie, kongenitale	Störung	21.2 BP*	
527468	Zwerchfellhernie-Kurzdarm-Asplenie-Syndrom	Störung		2 Cases
214	Zystinurie	Störung	14.0 P	
214	Zystinurie	Störung	5.0 P*	
586	Zystische Fibrose	Störung	19.3912 BP*	
586	Zystische Fibrose	Störung	11.1319 P*	
2575	Zystische Fibrose mit Gastritis und	Störung		2 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.

P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHACode	Krankheit oder Unterart der Krankheit	Einstufung Stufe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
	Megaloblastenanämie			
85136	Zystische Leukoenzephalopathie ohne Megalenzephalie	Störung		50 Cases
2111	Zystisches Hamartom der Lunge und Nieren	Störung		3 Cases
137698	Zytomegalievirus-Infektion bei Risiko-Patienten mit eingeschränkter Zell-vermittelter Immunität	Störung	25.5 P*	
1459	Zöliakie-Epilepsie-zerebrale Verkalkungen-Syndrom	Störung		170 Cases
2832	kurzer Tarsus - Fehlen der unteren Augenwimpern	Störung		11 Cases
1957	Ästhesioneuroblastom	Störung	0.02 I*	
178333	Åland Island-Augenkrankheit	Störung		5 Families
1199	Ösophagusatresie	Störung	24.3 BP*	
418945	Ösophaguskarzinom vom Speicheldrüsentyp	Störung	0.004 I*	
418951	Ösophaguskarzinom, undifferenziertes	Störung	0.044 I*	
785	Östrogen-Resistenz-Syndrom	Störung		2 Cases

Daten ohne speziellen Vermerk sind weltweit gültig. Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben. I kennzeichnet Inzidenzangaben. BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

Der Zugriff auf vollständige epidemiologische Datensätze von Orphanet ist unter Orphadata (www.orphadata.com) möglich.

Fragen oder Kommentare bitte an: contact.orphanet@inserm.fr

Chefredakteur :Ana Rath – Redakteur: Moï Yamazaki- Technische Unterstützung : David Lagorce and Valérie Lanneau

Die korrekte Zitierweise dieses Dokumentes lautet :

« Prävalenz seltener Krankheiten : Bibliographische Angaben »,

Orphanet Berichtsreihe, Seltene Krankheiten Datenerhebung, November 2023,

Nummer 1 : Alphabetische Liste der Krankheiten

http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/DE/Pravalenzen_seltener_Krankheiten_Alphabetische_Liste.pdf