



Nummer 2 | November 2023

Prävalenzen und Inzidenzen seltener Krankheiten : Bibliographische Angaben

Krankheiten sortiert nach absteigender Prävalenz, Inzidenz
oder Anzahl veröffentlichter Fälle

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:

Prävalenz = Inzidenz zum Zeitpunkt der Geburt x (Lebenserwartung des Patienten / Allgemeine Lebenserwartung der Bevölkerung) ;

Sollten nur Inzidenz-Daten zur Verfügung stehen, dann wird die Prävalenz, wenn möglich, folgendermaßen berechnet:

Prävalenz = Inzidenz x mittlere Erkrankungsdauer.

Sollten keine Angaben zur Prävalenz oder Inzidenz verfügbar sein (bei sehr seltenen Krankheiten häufig der Fall), so wird die Fallzahl der in der Fachliteratur beschriebenen Patienten oder Familien angegeben.

Einschränkungen dieser Studie

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

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.

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

Ohne Kennzeichnung: veröffentlichte Zahlen sind Weltweit anwendbar.

Ein Sternchen * kennzeichnet Europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenz.

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.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

Liste der Krankheiten sortiert nach absteigender Prävalenz

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
870	Down-Syndrom**	Störung	95.0 BP
870	Down-Syndrom**	Störung	57.0 *
870	Down-Syndrom**	Störung	101.0 BP*
199306	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	Störung	80.0 BP
853	Alloimmunthrombozytopenie, fetale und neonatale	Störung	39.6307
93100	Nierenagenese, unilaterale	Subtyp der Störung	50.0 BP
90066	Pneumonie durch Pseudomonas aeruginosa-Infektion	Störung	50.0 *
8	47,YYY-Syndrom	Störung	50.0 BP*
63259	Inienzephalie	Störung	50.0 BP*
48	Vas-deferens-Aplasie, bilaterale kongenitale	Störung	50.0 *
289390	Sjögren-Syndrom, primäres	Störung	48.99 *
67038	B-Zell-Leukämie, chronische lymphatische	Störung	48.0 *
2185	Hydrozephalus, kongenitaler	Störung	46.5 BP*
391673	Nekrotisierende Enterokolitis	Störung	45.0
275555	Präeklampsie	Störung	45.0 *
137686	Asherman-Syndrom	Störung	44.0 *
536	Lupus erythematodes, systemischer	Störung	43.7
93108	Nierendysplasie	Störung	43.5 BP*
3375	Trisomie X	Störung	42.5 *
363999	Hydrops fetalis, nicht-immunologischer	Subtyp der Störung	42.0 BP
97292	Kardiogener Schock	Störung	40.0 *
90059	Plötzliche Schallempfindungsschwerhörigkeit	Störung	40.0 *
402823	Hepatitis delta	Störung	40.0 *
294	Fetales Zytomegalie-Syndrom	Störung	40.0 *
101016	Romano-Ward-Syndrom	Störung	40.0 *

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
853	Alloimmunthrombozytopenie, fetale und neonatale	Störung	66.6667 BP
730	Nierenkrankheit, polyzystische, autosomal-dominante	Störung	39.6 *
90056	Mittelschweres und schweres Schädel-Hirntrauma	Störung	37.8 *
567	Deletion 22q11	Störung	9.6 BP*
545	Lymphom, follikuläres	Störung	37.0 *
340	Hämorrhagisches Fieber mit renalem Syndrom	Störung	37.0 *
209989	Transitionalzellkarzinom der Harnblase, nicht-papillär	Störung	37.0 *
231080	Hochgradige Dysplasie in Patienten mit Barrett-Ösophagus	Störung	36.0 *
1457	Aortenisthmusstenose	Störung	35.6 BP*
94059	Pruritus, urämischer	Störung	35.0 *
70475	Radiogene Proktitis	Störung	35.0 *
2764	Osteochondrosis dissecans	Störung	35.0 *
1048	Anecephalie/Exencephalie, isolierte	Störung	35.0 BP*
3303	Fallot-Tetralogie	Störung	34.0 BP
636	Neurofibromatose Typ 1	Störung	21.3 *
858	Toxoplasmose, kongenitale	Störung	33.0 BP*
439167	Plazentainsuffizienz	Störung	33.0
908	Fragiles X-Syndrom	Störung	32.5
908	Fragiles X-Syndrom	Störung	2.4 BP*
90058	Rückenmarkverletzung	Störung	32.0 *
90051	Sepsis bei Frühgeborenen	Störung	32.0 *
70476	Frühjahrskonjunktivitis	Störung	32.0 *
791	Retinitis pigmentosa	Störung	30.0 *
729	Polycythaemia vera	Störung	30.0 *
563	Kardiomyopathie, peripartale	Störung	30.0 BP
33208	Hypersomnie, idiopathische	Störung	30.0 *
314701	Amyloidose, primäre systemische	Subtyp der Störung	30.0 *

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
2140	Zwerchfellhernie, kongenitale	Störung	30.0 BP
2073	Narkolepsie Typ 1	Störung	30.0 *
1330	Atrioventrikulärer Septumdefekt, partieller	Störung	20.0 BP*
577	Mukopolidose Typ III	Störung	29.55 *
3303	Falot-Tetralogie	Störung	29.3 BP*
411527	Zentralvenenverschluss	Störung	28.0 *
1656	Dermatitis herpetiformis	Störung	27.0 *
791	Retinitis pigmentosa	Störung	26.7
70568	Lymphoproliferative Erkrankung nach Transplantation	Störung	26.2 *
137698	Zytomegalievirus-Infektion bei Risiko-Patienten mit eingeschränkter Zell-vermittelter Immunität	Störung	25.5 *
95719	Schilddrüsenhemiagenese	Störung	25.0
93402	Syndaktylie Typ 1	Störung	25.0 BP*
703	Pemphigoid, bullöses	Störung	25.0 *
701	Alopecia universalis	Störung	25.0 *
3002	Immunthrombozytopenie	Störung	25.0 *
186	Cholangitis, primär biliäre	Störung	21.05
140286	Hypoparathyreoidismus durch gestörte Parathormon-Sekretion, sekundärer	Störung	24.75 *
94058	Glaukom, neovaskuläres	Störung	24.4 *
1199	Ösophagusatresie	Störung	24.3 BP*
860	Kongenitale unkorrigierte Transposition der großen Arterien	Störung	24.25 BP*
2137	Hepatitis, autoimmune	Störung	23.5
1851	Nierendysplasie, multizystische	Störung	23.26 BP
97363	Nierendysplasie, multizystische, unilaterale Form	Subtyp der Störung	23.2 BP
90080	Vernarbung nach filtrierender Glaukomchirurgie	Störung	22.0 *
217080	Pulmonale Pilzinfektion bei Risiko-Patienten	Störung	22.0 *
217067	Pouchitis	Störung	22.0 *

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
636	Neurofibromatose Typ 1	Störung	33.3 BP
2140	Zwerchfellhernie, kongenitale	Störung	21.2 BP*
186	Cholangitis, primär biliäre	Störung	25.0 *
1646	Chromosom Y-Deletion, partielle	Störung	20.8
85410	Arthritis, idiopathische juvenile, oligoartikuläre	Störung	20.5 *
908	Fragiles X-Syndrom	Störung	20.0 *
90081	AIDS-Wasting-Syndrom	Störung	20.0 *
90062	Leberversagen, akutes	Störung	20.0 *
797	Sarkoidose	Störung	20.0 *
70587	Akutes Atemnotsyndrom des Kindes	Störung	20.0 *
70	Spinale Muskelatrophie, proximale	Störung	20.0 BP*
66627	Tenosynovialer Riesenzelltumor	Störung	20.0 *
60	Alpha-1-Antitrypsin-Mangel	Störung	20.0 *
589	Myasthenia gravis	Störung	20.0 *
558	Marfan-Syndrom	Störung	15.0
35122	Saccharase-Isomaltase-Mangel, kongenitaler	Störung	20.0 *
261197	Mikrodeletionssyndrom 16p11.2, proximales	Störung	20.0 *
171673	Limbusstammzellinsuffizienz	Störung	20.0 *
1646	Chromosom Y-Deletion, partielle	Störung	20.0 *
137583	Vulväre intraepitheliale Neoplasie	Störung	20.0 *
1330	Atrioventrikulärer Septumdefekt, partieller	Störung	30.0 *
1329	Atrioventrikulärer Septumdefekt, kompletter	Störung	20.0 BP*
130	Brugada-Syndrom	Störung	20.0 *
586	Zystische Fibrose	Störung	19.3912 BP*
95706	Hypospadie, posteriore, nicht-syndromale	Störung	19.25 BP*
30391	Gallengangatresie	Störung	2.9 BP*
228113	Analfistel	Störung	18.3 *

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
91127	Adenovirus-Infektion in Immununterdrückten Patienten	Störung	18.0 *
704	Pemphigus vulgaris	Störung	18.0 *
2248	Hypoplastisches Linksherzsyndrom	Störung	18.0 BP
154	Kardiomyopathie, dilatative familiäre	Störung	17.5 *
2368	Gastroschisis	Störung	16.9 BP*
3380	Trisomie 18	Störung	16.7 BP
461	Ichthyose, X-chromosomal-rezessive	Störung	16.6 *
2032	Lungenfibrose, idiopathische	Störung	16.125
90064	Akuter peripherer Arterienverschluss	Störung	16.0 *
774	Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie	Störung	16.0 *
54370	Glomerulonephritis, membranoproliferative	Störung	16.0 *
36258	Buerger-Krankheit	Störung	16.0
137599	Herpes simplex-Stromakeratitis	Störung	16.0 *
83463	Mikrotie	Störung	13.0 BP*
90291	Systemische Sklerodermie	Störung	15.4 *
2248	Hypoplastisches Linksherzsyndrom	Störung	15.1 BP*
558	Marfan-Syndrom	Störung	20.0 *
388	Hirschsprung-Krankheit	Störung	13.2 BP*
388	Hirschsprung-Krankheit	Störung	15.0
388	Hirschsprung-Krankheit	Störung	13.2 *
309297	Mukopolysaccharidose Typ 4A	Subtyp der Störung	15.0 *
2828	Parkinson-Syndrom, früh-adultes	Störung	15.0 *
2382	Lennox-Gastaut-Syndrom	Störung	15.0 *
221061	Zerebrale kavernöse Fehlbildung, hereditäre	Störung	15.0
163934	Keratokonjunktivitis, atopische	Störung	15.0 *
97363	Nierendysplasie, multizystische, unilaterale Form	Subtyp der Störung	14.8 BP*
166260	Dentinogenesis imperfecta Typ 2	Subtyp der Störung	14.6 *

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
49042	Dentinogenesis imperfecta	Störung	14.5 *
95712	Schilddrüsenektomie	Störung	14.3 *
683	Progressive supranukleäre Blickparese	Störung	5.26
238624	Hypertension, idiopathische intrakranielle	Störung	14.0 *
214	Zystinurie	Störung	14.0
2162	Holoprosenzephalie	Störung	13.4 BP*
3193	Aortenstenose, supraaortale	Störung	4.0 BP*
388	Hirschsprung-Krankheit	Störung	15.0 BP
83463	Mikrotie	Störung	15.5 BP
827	Stargardt-Krankheit	Störung	13.0 *
70589	Dysplasie, bronchopulmonale	Störung	13.0 *
449266	Pleuraempyem	Störung	13.0 *
44890	Stroma-Tumor, gastrointestinaler	Störung	13.0 *
423461	Mukopolysaccharidose Typ III alpha/beta	Subtyp der Störung	13.0
3376	Triploidie	Störung	12.6 BP*
85138	Addison-Krankheit	Störung	12.5 *
285	Ehlers-Danlos-Syndrom, hypermobiler Typ	Störung	12.5 *
273	Myotone Dystrophie Steinert	Störung	5.0 *
828	Stickler-Syndrom	Störung	1.0 BP*
86870	Blastische plasmazytoide dendritische Zell-Neoplasie	Störung	12.0 *
70573	Bronchialkarzinom, kleinzelliges	Störung	12.0 *
42	Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	Störung	12.0 BP*
399	Huntington-Krankheit	Störung	2.7
29073	Myelom, multiples	Störung	11.9 *
660	Omphalozele	Störung	11.7 BP*
716	Phenylketonurie	Störung	11.4 BP*
716	Phenylketonurie	Störung	4.1366
716	Phenylketonurie	Störung	11.5079 *

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
98878	Hämophilie A	Störung	4.85
98878	Hämophilie A	Störung	8.0 *
586	Zystische Fibrose	Störung	11.1319 *
635	Neuroblastom	Störung	11.0 *
3109	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom	Störung	11.0 BP
700	Alopecia totalis	Störung	10.5 *
3380	Trisomie 18	Störung	10.4 BP*
3366	Kraniosynostose, metopische, nicht-syndromale	Störung	6.7 BP*
903	Von-Willebrand-Syndrom	Störung	10.0
90076	Thermische Verletzungen/Verbrennungswunden des Grades IIB und III	Störung	10.0 *
90065	Aneurysmatische Subarachnoidalblutung, erworbene	Störung	10.0 *
778	Rett-Syndrom	Störung	5.0 BP*
654	Nephroblastom	Störung	10.0 BP*
569	Migräne, hemiplegische, familiäre oder sporadische Form	Störung	10.0 *
51	Aicardi-Goutières-Syndrom	Störung	10.0 *
412	Dysbetalipoproteinämie	Störung	7.8 *
36258	Buerger-Krankheit	Störung	10.0 *
3286	Tachykardie, katecholaminerge polymorphe ventrikuläre	Störung	10.0 *
3157	Septo-optische Dysplasie-Spektrum	Störung	10.0 BP*
31112	Dermatofibrosarcoma protuberans	Störung	10.0 *
233	Duane-Retraktionssyndrom	Störung	10.0 *
232	Sichelzellanämie	Störung	10.0 *
1114	Aplasia cutis congenita	Störung	10.0 BP
98896	Muskeldystrophie Typ Duchenne	Störung	9.9 BP
567	Deletion 22q11	Störung	37.5 BP
79665	Gardner-Syndrom	Subtyp der Störung	9.1 BP
99125	Lungenvenenfehlmündung, kongenitale totale	Störung	9.0 BP

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
900	Granulomatose mit Polyangiitis	Störung	9.0 *
306644	Komplikation nach Organtransplantation	Störung	9.0 *
138	CHARGE-Syndrom	Störung	6.5 BP
1203	Duodenalatresie	Störung	9.0 BP*
1203	Duodenalatresie	Störung	9.0 *
1201	Dünndarmatresie	Störung	9.0 BP*
137914	Choanalatresie	Störung	8.6 BP*
99981	Frühgeborenen-Apnoe	Störung	8.5 *
2444	Kongenitale Fehlbildung der Atemwege	Störung	8.2 BP*
171	Primäre sklerosierende Cholangitis	Störung	7.84 *
666	Osteogenesis imperfecta	Störung	8.06
98878	Hämophilie A	Störung	11.25 BP
95702	Nebennierenhypoplasie, kongenitale, X-chromosomale	Störung	8.0 BP
930	Achalasie, idiopathische	Störung	8.0
85408	Arthritis, idiopathische juvenile polyartikuläre, Rheumafaktor-negative	Störung	8.0 *
5	Langketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	Störung	1.0 BP*
171	Primäre sklerosierende Cholangitis	Störung	8.1
412	Dysbetalipoproteinämie	Störung	10.0
589	Myasthenia gravis	Störung	7.77
247234	Sporadische Ataxie unbekannter Ätiologie im Erwachsenenalter	Störung	7.6 *
221	Dermatomyositis	Störung	7.5312
72	Angelman-Syndrom	Störung	7.5
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 *
2004	Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte	Störung	7.5 BP*
1464	Herz, univentrikuläres	Störung	7.5 BP

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
821	Sotos-Syndrom	Störung	7.1 BP
732	Polymyositis	Störung	7.1 *
90794	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form	Störung	7.0 *
90794	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form	Störung	7.0 BP
90052	Rekurrente Hepatitis-C-Virus-induzierte Lebererkrankung bei Lebertransplantierten	Störung	7.0 *
705	Pendred-Syndrom	Störung	7.0 *
261236	Mikrodeletionssyndrom 16p13.11	Störung	7.0 BP
2059	Fryns-Syndrom	Störung	7.0 BP*
42	Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	Störung	6.85
57145	SUNCT-Syndrom	Störung	6.7 *
3366	Kraniosynostose, metopische, nicht-syndromale	Störung	10.2979 *
238468	Dysplasie, ektodermale hypohidrotische	Störung	6.7 *
42062	Iminoglycinurie	Störung	6.67 BP*
42062	Iminoglycinurie	Störung	6.68 *
324	Fabry-Syndrom	Störung	6.66 BP
50839	Katzenkratzkrankheit	Störung	6.6 *
138	CHARGE-Syndrom	Störung	9.0 *
716	Phenylketonurie	Störung	6.4 BP
79254	Phenylketonurie, klassische	Subtyp der Störung	6.0 BP
887	VACTERL/VATER-Assoziation	Störung	6.25 BP*
905	Wilson-Krankheit	Störung	2.25 BP
905	Wilson-Krankheit	Störung	2.02
79254	Phenylketonurie, klassische	Subtyp der Störung	6.34 BP*
790	Retinoblastom	Störung	6.0 BP
733	Polyposis, adenomatöse familiäre	Störung	6.0 *
609	Muskeldystrophie, tibiale	Störung	6.0 *

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
521	Leukämie, chronische myeloische	Störung	6.0 *
46724	Fehlbildung, arteriovenöse zerebrale	Störung	6.0 *
411703	Pulmonale nicht-tuberkulöse mykobakterielle Infektion	Störung	6.0 *
3451	West-Syndrom	Störung	6.0 *
3451	West-Syndrom	Störung	3.7 BP
252164	Schwannom, benignes	Störung	6.0 *
635	Neuroblastom	Störung	5.8 BP*
85438	Arthritis, idiopathische juvenile, Enthesitis-assoziierte	Störung	5.7 *
1209	Trikuspidalatresie	Störung	5.5625 BP*
85443	AL-Amyloidose	Störung	5.127
93372	Hyperkalzämie, familiäre hypokalziurische, Typ 1	Subtyp der Störung	5.5
881	Turner-Syndrom	Störung	5.5 BP*
2440	Isolierte Spalthand-Spaltfuß-Fehlbildung	Störung	5.4 BP*
819	Smith-Magenis-Syndrom	Störung	4.0
683	Progressive supranukleäre Blickparese	Störung	14.0 *
803	Amyotrophe Lateralsklerose	Störung	5.2 *
85443	AL-Amyloidose	Störung	5.5311 *
98838	B-Zell-Lymphom, großzelliges, primär mediastinales	Störung	5.0 *
79271	Sanfilippo-Krankheit Typ C	Subtyp der Störung	5.0 *
792	Retinoschisis, X-chromosomale	Störung	5.0
778	Rett-Syndrom	Störung	10.0 *
766	Hämolytische Anämie durch Mangel der erythrozytären Pyruvatkinase	Störung	5.0 *
718	Pierre-Robin-Sequenz, isolierte	Störung	5.0 BP*
53	Osteopetrosis Albers-Schönberg	Störung	1.0
469	Fruktoseintoleranz, hereditäre	Störung	5.0 *
39812	Graft versus host-Krankheit	Störung	5.0 *
287	Ehlers-Danlos-Syndrom, klassischer Typ	Störung	5.0

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
273	Myotone Dystrophie Steinert	Störung	12.5
244	Zilien-Dyskinesie, primäre	Störung	5.0 BP*
214	Zystinurie	Störung	5.0 *
1332	Schilddrüsenkarzinom, medulläres	Störung	5.0 *
1198	Dickdarmatresie	Störung	5.0 BP
88629	Tritanopie	Störung	4.8 *
3384	Truncus arteriosus communis	Störung	4.3 BP
15	Achondroplasie	Störung	4.73 BP
60041	Herzblock, kongenitaler	Störung	4.54 BP
85446	ABeta2M-Amyloidose, Wild-Typ	Störung	4.5 *
792	Retinoschisis, X-chromosomale	Störung	4.5 *
269	Muskeldystrophie, fazio-skapulo-humerale	Störung	4.5 *
60015	Foramina parietalia, vergrößerte	Störung	4.3 *
3384	Truncus arteriosus communis	Störung	4.8 BP*
1143	Arthrogryposis multiplex congenita, neurogener Typ	Störung	4.3 BP*
104	Leber-Optikusneuropathie, hereditäre	Störung	4.3
727	Polyangiitis, mikroskopische	Störung	4.2843
85435	Arthritis, idiopathische juvenile polyartikuläre, Rheumafaktor-positive	Störung	4.2 *
2116	Hartnup-Syndrom	Störung	4.2
137596	Keratopathie, neurotrophe	Störung	4.2 *
391655	Medikamentöse Off-Phase in der Parkinson-Krankheit	Störung	4.15 *
93110	Urethralklappen, posteriore	Störung	2.0 *
2300	Multiple intestinale Atresie	Störung	4.05 BP
96253	Cushing-Krankheit	Störung	4.0 *
95716	Schilddrüsen-Dyshormonogenese, familiäre	Störung	4.0 *
884	Tetrasomie 12p	Störung	4.0 BP*
819	Smith-Magenis-Syndrom	Störung	5.35 *

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
79140	Karzinom, kutanes neuroendokrines	Störung	4.0 *
564	Meckel-Syndrom	Störung	4.0 BP
52417	MALT-Lymphom	Störung	4.0 *
3193	Aortenstenose, supraaortale	Störung	13.3 *
1928	Emphysem, kongenitales lobäres	Störung	4.0 BP
178029	Diabetes insipidus, zentraler	Störung	4.0 *
101330	Porphyria cutanea tarda (PCT)	Störung	4.0 *
803	Amyotrophe Lateralsklerose	Störung	3.85
79126	Pneumonie, interstitielle, akute	Störung	3.8 *
478	Kallmann-Syndrom	Subtyp der Störung	3.75 *
818	Smith-Lemli-Opitz-Syndrom	Störung	3.7 BP*
60015	Foramina parietalia, vergrößerte	Störung	3.7
3465	Worster-Drought-Syndrom	Störung	3.7 *
3451	West-Syndrom	Störung	3.5 BP*
3378	Trisomie 13	Störung	3.7 BP*
2932	Chronische inflammatorische demyelinisierende Polyneuropathie	Störung	3.7 *
102	Multiple Systematrophie	Störung	3.7 *
15	Achondroplasie	Störung	3.62 BP*
95720	Schilddrüsenhypoplasie	Störung	3.5
95713	Athyreose	Störung	3.5 *
81	Antisynthetase-Syndrom	Störung	3.5
640	Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen	Störung	3.5 *
52416	Mantelzell-Lymphom	Störung	3.5 *
3205	Sturge-Weber-Syndrom	Störung	3.5 BP*
2655	Thanatophore Dysplasie	Störung	3.5 BP*
1880	Ebstein-Anomalie der Trikuspidalklappe	Störung	1.25 *
116	Beckwith-Wiedemann-Syndrom	Störung	3.5 BP*
102	Multiple Systematrophie	Störung	3.5

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
218	Darier-Krankheit	Störung	3.4 *
53271	Muenke-Syndrom	Störung	3.33 BP
3306	Inversion/Duplikation Chromosom 15	Störung	3.33 BP
750	Pseudoachondroplasie	Störung	3.3
652	Neoplasie, endokrine multiple, Typ 1	Störung	3.3 *
33069	Dravet-Syndrom	Störung	3.3 BP*
926	Akatalasämie	Störung	3.2 *
158	Carnitin-Mangel, primärer systemischer	Störung	3.2 BP*
100075	Tumor, neuroendokriner, des Magens	Störung	3.2 *
767	Polyarteriitis nodosa	Störung	3.16 *
98916	Akute demyelinisierende inflammatorische Polyradikuloneuropathie	Störung	3.1 *
85414	Arthritis, idiopathische juvenile, systemische	Störung	3.1
739	Prader-Willi-Syndrom	Störung	3.1 BP*
50251	Mesotheliom	Störung	3.1 *
2322	Kabuki-Syndrom	Störung	3.1 *
93930	Blasenektrophie	Subtyp der Störung	3.05 BP
429	Hypochondroplasie	Störung	3.0303 BP
429	Hypochondroplasie	Störung	3.0303
98879	Hämophilie B	Störung	3.0 *
86875	Adulte T-Zell-Leukämie/Lymphom	Störung	3.0 *
824	Primäre Myelofibrose	Störung	3.0 *
794	Saethre-Chotzen-Syndrom	Störung	3.0 BP*
673	Malaria	Störung	3.0 *
565782	Methotrexat-Toxizität	Störung	3.0 *
365	Glykogenose Typ 2	Störung	0.8 BP*
36234	Toxisches Schock-Syndrom, bakterielles	Störung	3.0
321	Osteochondrome, multiple	Störung	3.0 *
238621	Stuhlinkontinenz bei Ileum-pouch-anale Anastomose	Störung	3.0 *

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
216694	Kongenital korrigierte Transposition der großen Arterien	Störung	3.0 BP
136	Zerebrale autosomal-dominante Arteriopathie mit subkortikalen Infarkten und Leukenzephalopathie	Störung	3.0 *
653	Neoplasie, endokrine multiple, Typ 2	Störung	2.9 *
30391	Gallengangatresie	Störung	18.5 BP
98896	Muskeldystrophie Typ Duchenne	Störung	2.8
506	Leigh-Syndrom	Störung	2.8 BP*
169802	Hämophilie A, schwere	Subtyp der Störung	2.8 *
626	Kongenitaler melanozytärer Nävus, großer/riesiger	Störung	2.75 *
49382	Achromatopsie	Störung	2.7
399	Huntington-Krankheit	Störung	12.0 *
747	Pulmonale Alveolarproteinose, autoimmune	Störung	2.66
6	3-Methylcrotonyl-CoA-Carboxylase-Mangel, isolierter	Störung	2.65 BP*
564	Meckel-Syndrom	Störung	2.6 BP*
79432	Albinismus, okulokutaner, Typ 2	Störung	2.55
93321	Hemimelie, radiale	Störung	2.5 BP
758	Pseudoxanthoma elasticum	Störung	2.5 *
65	Amaurosis congenita Leber	Störung	2.5 BP
65	Amaurosis congenita Leber	Störung	2.5
393	46,XX testikuläre Störung der Geschlechtsentwicklung	Störung	2.5
358	Gitelman-Syndrom	Störung	2.5 *
352731	Albinismus, okulokutaner, Typ 1	Störung	2.5
315311	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form, einfach virilisierend	Subtyp der Störung	2.5 *
2337	Diffuse Palmoplantarkeratose vom Bottnischen Typ	Störung	2.5 *
2138	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XX, ovotestikuläre	Störung	2.5 BP
1872	Zapfen-Stäbchen-Dystrophie	Störung	2.5 *

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
1600	Monosomie 18q	Störung	2.5 BP
107	BOR-Syndrom	Störung	2.5
100070	Aphasie, nicht-flüssige progrediente	Störung	2.5 *
70588	Mekonium-Aspirationssyndrom	Störung	2.44 *
98933	Multisystematrophie vom Typ Parkinson	Subtyp der Störung	2.4 *
93928	Epispadie, isolierte	Subtyp der Störung	2.4 BP*
247525	Zitrullinämie Typ 1	Störung	2.4 *
330015	Bleivergiftung	Störung	2.3 *
104	Leber-Optikusneuropathie, hereditäre	Störung	2.3 *
905	Wilson-Krankheit	Störung	6.0 *
98976	Glaukom, kongenitales	Störung	2.2 BP*
98895	Muskeldystrophie Typ Becker	Störung	2.0 *
98895	Muskeldystrophie Typ Becker	Störung	1.53
454750	Tracheoösophageale Fistel, isolierte	Störung	2.2 BP
2869	Peutz-Jeghers-Syndrom	Störung	2.2 BP
137605	Legius-Syndrom	Störung	2.2 BP
89936	Hypophosphatämie, X-chromosomale	Störung	1.66 *
70567	Cholangiokarzinom	Störung	2.1
217	Dandy-Walker-Malformation, isolierte	Störung	1.0 BP*
71211	Neuromyelitis-optica-Spektrum-Störung	Störung	2.071
280921	Panuveitis, idiopathische	Störung	2.0194 *
98895	Muskeldystrophie Typ Becker	Störung	2.2 BP*
98841	Lymphom, anaplastisch großzelliges	Störung	2.0 *
98673	Optikusatrophie, autosomal-dominante, klassische Form	Störung	2.0
95	Friedreich-Ataxie	Störung	2.0 *
93110	Urethralklappen, posteriore	Störung	4.125 BP*
90073	Hepatitis-B-Reinfektion nach Lebertransplantation	Störung	2.0 *
861	Treacher-Collins-Syndrom	Störung	2.0 BP*

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
83418	Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 2	Subtyp der Störung	2.0 BP*
54595	Kraniopharyngeom	Störung	2.0 *
506	Leigh-Syndrom	Störung	2.0 *
480	Kearns-Sayre-Syndrom	Störung	2.0 *
447	Hämoglobinurie, nächtliche paroxysmale	Störung	2.0 *
377	Gorlin-Syndrom	Störung	2.0 *
3392	Tularämie	Störung	2.0 *
3346	Trachealagenesie	Störung	2.0 BP*
3129	Sarkosinämie	Störung	2.0 BP
280	Wolf-Hirschhorn-Syndrom	Störung	2.0 BP*
275761	Lysosomale saure Lipase-Mangel	Störung	2.0 *
26790	Pseudomyxoma peritonei	Störung	2.0 *
2345	Klippel-Feil-Syndrom, isoliertes	Störung	2.0 *
217064	5-Fluorouracil-Vergiftung	Störung	2.0 *
2017	Sternum-Spalte	Störung	2.0 BP*
185	Scimitar-Syndrom	Störung	2.0 BP*
180	Chorioideremie	Störung	2.0 *
1699	Trisomie 12p	Störung	2.0 BP
168782	Desintegrative Störung der Kindheit	Störung	2.0 *
166119	Osteopoikilose, isolierte	Störung	2.0
1598	Monosomie 18p	Störung	2.0 BP*
150	Nasopharynxkarzinom	Störung	2.0 *
10	48,XXYY-Syndrom	Störung	1.9 BP*
140	Dysplasie, kampomele	Störung	1.875 BP
363958	Mikrodeletionssyndrom 17q21.31	Subtyp der Störung	1.82 *
675	Pankreas anularis	Störung	1.8 BP*
664	Ornithin-Transcarbamylase-Mangel	Störung	1.0 *
420429	Glykogenose durch Saure-Maltase-Mangel, spät beginnende Form	Subtyp der Störung	1.75 BP

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
330001	Wildtyp-ATTR-Amyloidose	Störung	1.72
251076	Mikroduplikationssyndrom 8p23.1	Störung	1.72
637	Schwannomatose, NF2-assoziierte	Störung	1.7 *
2182	Hydrozephalus mit Stenose des Aquaeductus Sylvii	Subtyp der Störung	1.7 BP
2182	Hydrozephalus mit Stenose des Aquaeductus Sylvii	Subtyp der Störung	1.7
2152	Mowat-Wilson-Syndrom	Störung	1.7 BP*
1848	Nierenagenesie, bilaterale	Subtyp der Störung	1.7 BP*
141077	Epignathus	Subtyp der Störung	1.68 BP
475	Joubert-Syndrom	Störung	1.6666 BP
98879	Hämophilie B	Störung	1.665 BP
89936	Hypophosphatämie, X-chromosomale	Störung	2.14
899	Walker-Warburg-Syndrom	Störung	1.65 BP*
394	Homocystinurie, klassische	Störung	0.3 BP
79241	Biotinidase-Mangel	Störung	1.6 BP
79241	Biotinidase-Mangel	Störung	1.6 *
1915	Fetales Alkoholsyndrom	Störung	1.6 BP*
183	Eosinophile Granulomatose mit Polyangiitis	Störung	1.56 *
98757	Ataxie, spinocerebelläre, Typ 3	Störung	1.5
98756	Ataxie, spinocerebelläre, Typ 2	Störung	1.5
98755	Ataxie, spinocerebelläre, Typ 1	Störung	1.5
641	Multifokale motorische Neuropathie	Störung	1.5
45453	Ventrikeltachykardie, anhaltende infantile	Störung	1.5 BP*
45452	Vorhofflattern, idiopathisches neonatales	Störung	1.5 BP*
389	Langerhans-Zell-Histiozytose	Störung	1.5 *
35689	Lateralsklerose, primäre	Störung	1.5 *
2911	Poland-Syndrom	Störung	1.5 BP*
213	Cystinose	Störung	0.75 BP
213	Cystinose	Störung	1.5 *

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
2019	Femur-Fibula-Ulna-Komplex	Störung	1.5 BP*
192	Coffin-Lowry-Syndrom	Störung	1.5
192	Coffin-Lowry-Syndrom	Störung	1.5 *
183	Eosinophile Granulomatose mit Polyangiitis	Störung	1.5
131	Budd-Chiari-Syndrom	Störung	1.5 *
512	Leukodystrophie, metachromatische	Störung	1.47 BP*
79269	Sanfilippo-Krankheit Typ A	Subtyp der Störung	0.32 *
474	Jeune-Syndrom	Störung	1.4 BP*
195	Katzenaugensyndrom	Störung	1.35 BP*
3287	Takayasu-Arteriitis	Störung	1.34 *
79434	Albinismus, okulokutaner, Typ 1B	Subtyp der Störung	1.3
79431	Albinismus, okulokutaner, Typ 1A	Subtyp der Störung	1.3
79408	Epidermolysis bullosa, dystrophe, generalisierte schwere, autosomal-rezessive	Störung	1.3 BP*
72	Angelman-Syndrom	Störung	1.3 BP*
499009	Syphilis, kongenitale	Störung	1.3 BP*
355	Gaucher-Krankheit	Störung	1.0 *
281090	Ichthyose, syndromale X-chromosomale	Störung	1.3 *
2481	Melanozytose, neurokutane	Störung	1.25 *
1880	Ebstein-Anomalie der Trikuspidalklappe	Störung	3.5 BP*
199	Cornelia de Lange-Syndrom	Störung	1.24 BP*
628	Dysplasie, diastrophe	Störung	1.2 *
464	Incontinentia pigmenti	Störung	1.2 BP*
2750	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 1	Störung	1.2 BP*
263432	Naevus Ito	Störung	1.17 *
1896	EEC-Syndrom	Störung	1.11 BP*
93323	Hemimelie, fibuläre	Störung	1.1033 BP
93323	Hemimelie, fibuläre	Störung	1.1033

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
377	Gorlin-Syndrom	Störung	1.1
289	Ellis Van Creveld-Syndrom	Störung	0.4 BP*
275766	Pulmonale arterielle Hypertonie, idiopathische	Subtyp der Störung	1.1 *
131	Budd-Chiari-Syndrom	Störung	1.1
1906	Fetale Valproat-Spektrumstörung	Störung	1.02 BP*
99789	Dentindysplasie Typ 1	Subtyp der Störung	1.0 *
98863	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie, X-chromosomale	Subtyp der Störung	1.0 BP
98863	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie, X-chromosomale	Subtyp der Störung	1.0
96263	48,XXXY-Syndrom	Störung	1.0 BP*
95715	Hypothyreose, kongenitale, durch transplazentare Passage von maternalen TSH-bindenden inhibitorischen Antikörpern	Störung	1.0 *
94068	Dysplasie, spondyloepiphysäre, kongenitaler Typ	Störung	1.0 BP*
90068	Kokain-Vergiftung	Störung	1.0 *
90060	Hämorrhagie, alveoläre diffuse	Störung	1.0 *
87503	Mal de Meleda	Störung	1.0
86867	Nodales Marginalzonen-B-Zell-Lymphom	Störung	1.0 *
828	Stickler-Syndrom	Störung	12.2 BP
79435	Albinismus, okulokutaner, Typ 4	Störung	1.0
79258	Glykogenose Typ 1a	Subtyp der Störung	1.0 BP*
79086	Lipodystrophie, erworbene generalisierte	Störung	1.0 *
77259	Gaucher-Krankheit Typ 1	Subtyp der Störung	1.0 *
746	Defekt des mitochondrialen trifunktionalen Proteins	Störung	1.0 *
710	Pfeiffer-Syndrom	Störung	1.0 BP*
681	Paralyse, hypokaliämische periodische	Störung	1.0 *
67043	Amöbenkeratitis	Störung	1.0 *
664	Ornithin-Transcarbamylase-Mangel	Störung	1.77 BP
647	Nijmegen-Chromosomenbruch-Syndrom	Störung	1.0 BP

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
646	Niemann-Pick-Krankheit Typ C	Störung	1.0 *
616	Medulloblastom	Störung	1.0 *
614	Myotonia congenita Typ Thomsen und Becker	Störung	1.0
606	Myopathie, myotone proximale	Störung	1.0 *
602	GNE-Myopathie	Störung	1.0
579	Mukopolysaccharidose Typ 1	Störung	1.0 BP*
579	Mukopolysaccharidose Typ 1	Störung	0.82 BP
531	Miller-Dieker-Syndrom	Störung	1.0 BP*
53	Osteopetrosis Albers-Schönberg	Störung	5.0 *
5	Langketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	Störung	8.0 *
487	Krabbe-Syndrom	Störung	1.0 *
487	Krabbe-Syndrom	Störung	1.0 BP*
487	Krabbe-Syndrom	Störung	0.7 BP
43393	Lambert-Eaton-Myasthenie-Syndrom	Störung	1.0 *
422	Pulmonale arterielle Hypertonie, idiopathische und/oder familiäre	Störung	1.0 *
396	Singultus, chronischer	Störung	1.0 *
364	Glykogenose Typ 1	Störung	1.0 BP
360	Glioblastom	Störung	1.0
355	Gaucher-Krankheit	Störung	1.3 BP
3449	Weill-Marchesani-Syndrom	Störung	1.0
3403	Uhl-Anomalie	Störung	1.0 BP
331206	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch kompletten RAG1/2-Mangel	Störung	1.0 *
33	Isovalerianazidämie	Störung	1.0 *
296	Ollier-Krankheit	Störung	1.0 *
2924	Lebererkrankung, isolierte polyzystische	Störung	1.0 *
286	Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ	Störung	1.0
267	Calpain-3-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R1	Störung	1.0 *

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
264580	Glykogenose durch Leberphosphorylasekinasemangel	Störung	1.0 BP*
2578	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom Typ 2	Subtyp der Störung	1.0 BP*
25	Glutaryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	Störung	1.0 BP
23	Argininbernsteinsäure-Krankheit	Störung	1.0 *
217	Dandy-Walker-Malformation, isolierte	Störung	2.1 *
2134	Hämolytisch-urämisches Syndrom, atypische Form	Störung	1.0 *
205	Crigler-Najjar-Syndrom	Störung	0.1 BP*
1900	Kyphoskoliotisches Ehlers-Danlos-Syndrom durch Lysyl-Hydroxylase 1-Mangel	Subtyp der Störung	1.0 BP
189	Dysplasie, ektodermale hidrotische	Störung	1.0 *
180242	Maligner Tumor der Eileiter	Störung	1.0 *
16	Blauzapfenmonochromasie	Störung	1.0 BP
16	Blauzapfenmonochromasie	Störung	1.0
157	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel	Störung	1.0 *
1552	Currarino-Syndrom	Störung	1.0 *
141	Canavan-Krankheit	Störung	1.0 BP
3169	Sirenomelie	Störung	0.98 BP
3169	Sirenomelie	Störung	0.71 BP*
444490	Chylomikronämie-Syndrom, familiäres	Störung	0.97 *
79278	Protoporphyrinurie, erythropoetische, autosomale Form	Störung	0.92 *
882	Tyrosinämie Typ 1	Störung	0.9 BP
48162	Lewis-Sumner-Syndrom	Subtyp der Störung	0.9 *
207	Crouzon-Syndrom	Störung	0.9 BP*
581	Mukopolysaccharidose Typ 3	Störung	0.87 BP*
99429	Androgen-Insensitivität, komplette	Störung	0.83
579	Mukopolysaccharidose Typ 1	Störung	0.5 *
52	Alagille-Syndrom	Störung	0.8 BP*
365	Glykogenose Typ 2	Störung	3.0 *

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
169793	Hämophilie B, schwere	Subtyp der Störung	0.8 *
1461	Criss-Cross-Herz	Störung	0.8 BP*
3312	Thalidomid-Fetopathie	Störung	0.77
95699	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch Cytochrom-P450-Oxydoreduktase-Mangel	Störung	0.75 BP*
93929	Kloakenekstrophie	Subtyp der Störung	0.75 BP*
90795	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 11-beta-Hydroxylase-Mangel	Störung	0.75 BP*
667	Osteopetrose, maligne, autosomal-rezessive Form	Störung	0.75 BP*
354	GM1-Gangliosidose	Störung	0.75 BP*
213	Cystinose	Störung	0.5 BP*
181	Dysplasie, ektodermale hypohidrotische, X-chromosomale	Subtyp der Störung	0.75 BP*
1501	Adrenokortikales Karzinom	Störung	0.75 *
3169	Sirenomelie	Störung	0.01
93473	Hurler-Syndrom	Subtyp der Störung	0.5 *
813	Silver-Russell-Syndrom	Störung	0.7 BP*
783	Rubinstein-Taybi-Syndrom	Störung	0.7 BP*
726	Alpers-Huttenlocher-Syndrom	Störung	0.7 BP*
580	Mukopolysaccharidose Typ 2	Störung	0.7 BP*
580	Mukopolysaccharidose Typ 2	Störung	0.68 BP
392	Holt-Oram-Syndrom	Störung	0.7 BP*
177	Chondrodysplasia punctata, rhizomeler Typ	Störung	0.7 BP*
580	Mukopolysaccharidose Typ 2	Störung	0.2 *
796	Sandhoff-Krankheit	Störung	0.67 BP*
511	Ahornsirup-Krankheit	Störung	0.67 BP
448270	Ectopia cordis	Störung	0.67 BP
3282	Multifokale atriale Tachykardie	Störung	0.67 BP
2591	Myofibromatose, infantile	Störung	0.67 BP*
1335	Cantrell-Pentalogie	Störung	0.55 BP*

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
124	Diamond-Blackfan-Anämie	Störung	0.67 BP*
90053	Komplikationen nach hämatopoetischer Stammzell-Transplantation	Störung	0.65 *
84	Fanconi-Anämie	Störung	0.3 *
3463	Wolfram-Syndrom	Störung	0.13
294975	Angeborenes Fehlen des Ober- und Unterarms mit vorhandener Hand	Störung	0.62 BP
994	Fetale Akinesie/Hypokinesie-Sequenz	Störung	0.6 BP*
98809	Paroxysmale kinesiogene Dyskinesie	Störung	0.6
79098	Sympathische Ophthalmie	Störung	0.6 *
550	MELAS	Störung	0.6 *
248111	Juvenile Huntington-Krankheit	Störung	0.6 *
240103	Progressive supranukleäre Blickparese - kortikobasales Syndrom	Subtyp der Störung	0.6 *
2345	Klippel-Feil-Syndrom, isoliertes	Störung	0.6 BP*
169799	Hämophilie B, milde	Subtyp der Störung	0.6 *
169796	Hämophilie B, mittelschwere	Subtyp der Störung	0.6 *
54	Albinismus, okulärer rezessiver X-chromosomaler	Störung	0.58 BP*
96264	49,XXXXY-Syndrom	Störung	0.55 BP*
562	McCune-Albright-Syndrom	Störung	0.55 *
1335	Cantrell-Pentalogie	Störung	0.67 BP
93929	Kloakenekstrophie	Subtyp der Störung	0.54 BP
79276	Porphyrie, akute intermittierende	Störung	0.54 *
71277	Klassisches Glukosetransporter-Typ-1-Mangel-Syndrom	Störung	0.538
93473	Hurler-Syndrom	Subtyp der Störung	0.7 BP*
92050	Tufting-Enteropathie, kongenitale	Störung	0.5 BP*
915	Aarskog-Scott-Syndrom	Störung	0.5 BP*
902	Werner-Syndrom	Störung	0.5 *
86854	Splenisches Marginalzonen-Lymphom	Störung	0.5 *
821	Sotos-Syndrom	Störung	0.5 BP*

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
811	Shwachman-Diamond-Syndrom	Störung	0.5 BP
79242	Holocarboxylase-Synthetase-Mangel	Störung	0.5 BP*
782	Axenfeld-Rieger-Syndrom	Störung	0.5 *
682	Paralyse, hyperkaliämische periodische	Störung	0.5 *
64742	Pleuro-pulmonales Blastom	Störung	0.5 BP*
634	Netherton-Syndrom	Störung	0.5 BP*
634	Netherton-Syndrom	Störung	0.5 *
611	Einschlusskörper-Myositis	Störung	0.5 *
528	Lipodystrophie, generalisierte kongenitale	Störung	0.5 *
379	Granulomatose, chronische	Störung	0.46 BP
35909	Kombinierter Mangel an Faktor V und Faktor VIII	Störung	0.5 *
3427	Doppelausstromventrikel, linker	Störung	0.5 BP
3320	Thrombozytopenie-Radiusaplasie-Syndrom	Störung	0.5 BP*
122	Birt-Hogg-Dubé-Syndrom	Störung	0.5 *
1215	Optikusatrophie plus-Syndrom, autosomal-dominantes	Störung	0.5 *
110	Bardet-Biedl-Syndrom	Störung	0.5 BP*
100	Ataxia-Teleangiectasia	Störung	0.49 *
90795	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 11-beta-Hydroxylase-Mangel	Störung	0.47 *
379	Granulomatose, chronische	Störung	0.5 BP*
582	Mukopolysaccharidose Typ 4	Störung	0.45 BP*
676	Pankreatitis, chronische hereditäre	Störung	0.43 *
88	Aplastische Anämie, idiopathische	Störung	0.4 *
77293	Saure Sphingomyelinase-Mangel, chronisch-viszerale Form	Störung	0.4 BP*
503	Larsen-Syndrom	Störung	0.4 BP*
3008	Pyruvat-Carboxylase-Mangel	Störung	0.4 BP*
289	Ellis Van Creveld-Syndrom	Störung	1.1 BP
2869	Peutz-Jeghers-Syndrom	Störung	0.4 *

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
256	Früh beginnende generalisierte Dystonie der Extremitäten	Störung	0.4 *
2315	Johanson-Blizzard-Syndrom	Störung	0.4 BP*
217085	Mukopolysaccharidose Typ 2, schwere Form	Subtyp der Störung	0.4 BP*
1452	Dysostose, kleidokraniale	Störung	0.1
99885	Diabetes mellitus, isolierter neonataler permanenter	Störung	0.38 BP*
3440	Waardenburg-Syndrom	Störung	0.37 BP*
43393	Lambert-Eaton-Myasthenie-Syndrom	Störung	0.35
290	Rötelnembryopathie	Störung	0.35 BP*
179	Chorioretinopathie Typ Birdshot	Störung	0.35
576	Mukolipidose Typ II	Störung	0.34 BP*
510	Lesch-Nyhan-Syndrom	Störung	0.34 BP*
96	Ataxie mit Vitamin E-Mangel	Störung	0.33 *
565	Menkes-Syndrom	Störung	0.33 BP*
327	Faktor VII-Mangel, kongenitaler	Störung	0.33 *
79473	Porphyria variegata	Störung	0.32 *
79269	Sanfilippo-Krankheit Typ A	Subtyp der Störung	1.4 BP
391665	Familiäre Hypercholesterinämie bei homozygoter Mutation	Störung	0.3194
845	Tay-Sachs-Krankheit	Störung	0.31 BP*
99886	Diabetes mellitus, neonataler transienter	Störung	0.3 BP*
90647	Jervell-Lange-Nielsen-Syndrom	Störung	0.3
84	Fanconi-Anämie	Störung	0.62 BP*
79394	Erythrodermie, ichthyosiforme kongenitale	Störung	0.3 *
633	Laron-Syndrom	Störung	0.3 *
628	Dysplasie, diastrophe	Störung	0.3 BP*
590	Kongenitales myasthenes Syndrom	Störung	0.3 *
581	Mukopolysaccharidose Typ 3	Störung	0.3 *
394	Homocystinurie, klassische	Störung	1.65 *

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
324964	Chronische nicht-bakterielle Osteomyelitis/rezidivierende multifokale Osteomyelitis	Störung	0.3
3004	Polydaktylie, spiegelbildliche - vertebrale Segmentierungsdefekte - Extremitätenanomalien	Störung	0.3 *
277	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch Adenosin-Desaminase-Mangel	Störung	0.3 BP*
261	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie	Störung	0.3 *
258	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ 1A	Störung	0.3 *
2299	Aortenbogenunterbrechung	Störung	0.3 BP*
229717	Agammaglobulinämie, isolierte	Störung	0.3
219	Delta-Sarkoglykan-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R6	Störung	0.3 *
182050	MYH9-assoziierte Krankheiten	Störung	0.3 *
845	Tay-Sachs-Krankheit	Störung	0.28 BP
811	Shwachman-Diamond-Syndrom	Störung	0.28
93571	Glomerulonephritis, membranoproliferative, Typ 2	Subtyp der Störung	0.25
77292	Saure Sphingomyelinase-Mangel, infantile Form	Störung	0.25 BP*
702	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit	Störung	0.25 *
678	Papillon-Lefèvre-Syndrom	Störung	0.25
538	Lymphangioliomyomatose	Störung	0.15
35173	Chondrodysplasia punctata, X-chromosomal-dominante	Störung	0.25 BP*
910	Xeroderma pigmentosum	Störung	0.23 BP*
47	Agammaglobulinämie, X-chromosomale	Subtyp der Störung	0.1 *
111	Barth-Syndrom	Störung	0.22 *
98813	Hypohidrotische ektodermale Dysplasie mit Immundefekt	Störung	0.2 BP*
893	WAGR-Syndrom	Störung	0.2 BP
808	Seckel-Syndrom	Störung	0.2 BP*
79270	Sanfilippo-Krankheit Typ B	Subtyp der Störung	0.2 *
596	Myopathie, zentronukleäre, X-chromosomale	Störung	0.2 *

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
534	Okulo-zerebro-renales Syndrom Lowe	Störung	0.2
534	Okulo-zerebro-renales Syndrom Lowe	Störung	0.2 *
375	Antikörper vermittelte Krankheit der glomerulären Basalmembran	Störung	0.2 *
353	Gamma-Sarkoglykan-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R5	Störung	0.2 *
35	Propionazidämie	Störung	0.2 *
3006	Epilepsie, Pyridoxin-abhängige	Störung	0.2 BP*
277	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch Adenosin-Desaminase-Mangel	Störung	0.2 *
2635	Metatrophe Dysplasie	Störung	0.2 BP*
2614	Nagel-Patella-Syndrom	Störung	0.2 BP*
238583	Hyperphenylalaninämie durch Tetrahydrobiopterin-Mangel	Störung	0.2
235	Dubowitz-Syndrom	Störung	0.2 BP*
209916	Chondrosarkom, extraskelettales myxoides	Störung	0.2 *
2052	Fraser-Syndrom	Störung	0.2 BP*
191	Cockayne-Syndrom	Störung	0.2 BP*
178478	Säuglingsbotulismus	Subtyp der Störung	0.2 BP*
1361	Carnosinase-Mangel	Störung	0.2 BP
166096	Von-Willebrand-Syndrom Typ 3	Subtyp der Störung	0.1865
52427	Retinitis punctata albescens	Störung	0.125
79404	Epidermolysis bullosa, junctionale, generalisierte schwere	Störung	0.17 BP
407	Glycin-Enzephalopathie	Störung	0.17 *
280219	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, klassische Form	Subtyp der Störung	0.17 *
1456	Aortenisthmusstenose, atypische	Subtyp der Störung	0.17 BP*
745	Schwere hereditäre Thrombophilie durch kongenitalen Protein-C-Mangel	Störung	0.16 BP
722	Hypoplasminogenämie	Störung	0.16 *
583	Mukopolysaccharidose Typ 6	Störung	0.16 BP*
583	Mukopolysaccharidose Typ 6	Störung	0.16 *
79430	Hermansky-Pudlak-Syndrom	Störung	0.15

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
538	Lymphangioliomyomatose	Störung	0.25 *
335	Fibrinogen-Mangel, kongenitaler	Störung	0.15 *
223	Diabetes insipidus, nephrogener	Störung	0.15 *
169154	Immundefekt, kombinierter schwerer, T-B+, durch IL-7Ralpha-Mangel	Störung	0.15 BP
157850	Pantothenat-Kinase-assoziierte Neurodegeneration	Störung	0.15 *
118	Beta-Mannosidose	Störung	0.14 BP*
763	Pyknodysostose	Störung	0.13
3463	Wolfram-Syndrom	Störung	0.62 *
52427	Retinitis punctata albescens	Störung	0.175 *
33364	Trichothiodystrophie	Störung	0.12 BP*
1308	C-Syndrom	Störung	0.11 *
99842	Leukozytenadhäsionsdefekt Typ I	Subtyp der Störung	0.1 *
98810	Paroxysmale nicht-kinesiogene Dyskinesie	Störung	0.1
93322	Tibia-Hemimelie	Störung	0.1 BP*
93322	Tibia-Hemimelie	Störung	0.1 *
93262	Crouzon-Syndrom - Acanthosis nigricans	Störung	0.1 BP
90793	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 17-alpha-Hydroxylase-Mangel	Störung	0.1 *
906	Wiskott-Aldrich-Syndrom	Störung	0.1 *
86834	Leukämie, juvenile myelomonozytäre	Störung	0.1 *
773	Refsum-Krankheit	Störung	0.1 *
61	Alpha-Mannosidose	Störung	0.1 *
512	Leukodystrophie, metachromatische	Störung	0.1 *
507	Leishmaniose	Störung	0.1 *
47	Agammaglobulinämie, X-chromosomale	Subtyp der Störung	0.22
367	Glykogenose Typ 4	Störung	0.1 BP
3329	Tibiaaplasie - Ektrodaktylie	Störung	0.1 *
32960	Tumornekrosefaktor-Rezeptor 1-assoziiertes periodisches Fieber-Syndrom	Störung	0.1 *

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
329	Faktor XI-Mangel, kongenitaler	Störung	0.1 *
326	Faktor V-Mangel, kongenitaler	Störung	0.1 *
31824	Kolchizin-Vergiftung	Störung	0.1 *
298	Enzephalomyopathie, mitochondriale neurogastrointestinale	Störung	0.1 *
289560	Mitochondrienmembran-Protein-assoziierte Neurodegeneration	Störung	0.1
2686	Neutropenie, zyklische	Störung	0.1 *
209335	Proximale spinale Muskelatrophie mit Beginn im Erwachsenenalter, autosomal-dominante	Störung	0.1 *
205	Crigler-Najjar-Syndrom	Störung	1.0 *
1959	Evans-Syndrom	Störung	0.1 *
1775	Dyskeratosis congenita	Störung	0.1 *
1452	Dysostose, kleidokraniale	Störung	0.4 BP*
142	Schilddrüsenkarzinom, anaplastisches	Störung	0.1 *
119	Beta-Sarkoglykan-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R4	Störung	0.1 *
48818	Aceruloplasminämie	Störung	0.09
2485	Melorheostose	Störung	0.09 *
204	Creutzfeldt-Jakob-Krankheit, sporadische	Störung	0.088
275777	Pulmonale arterielle Hypertonie, hereditäre	Subtyp der Störung	0.08 *
189427	Cushing-Syndrom durch bilaterale makronoduläre Nebennierenhyperplasie	Störung	0.08 *
337	Fibrodysplasia ossificans progressiva	Störung	0.05
726	Alpers-Huttenlocher-Syndrom	Störung	0.07 *
582	Mukopolysaccharidose Typ 4	Störung	0.07 BP
217563	Akute neonatale Atemnot durch SP-B-Mangel	Störung	0.067 BP
77261	Gaucher-Krankheit Typ 3	Subtyp der Störung	0.05 *
337	Fibrodysplasia ossificans progressiva	Störung	0.078 *
331	Faktor XIII-Mangel, kongenitaler	Störung	0.05 *
325	Faktor II-Mangel, kongenitaler	Störung	0.05 *

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
2788	Osteoporose-Pseudoglioma-Syndrom	Störung	0.05 *
99718	Leber plus-Krankheit	Störung	0.04 *
69087	Naegeli-Franceschetti-Jadassohn-Syndrom	Störung	0.035 *
34520	Kongenitale Myopathie mit Integrin-alpha-7-Mangel	Störung	0.03 *
280224	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, transitionale Form	Subtyp der Störung	0.03 *
280210	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, konnatale Form	Subtyp der Störung	0.03 *
93976	Anotie	Störung	0.028 BP*
740	Hutchinson-Gilford-Syndrom	Störung	0.025 BP
227	Diphallie	Störung	0.02 BP
77260	Gaucher-Krankheit Typ 2	Subtyp der Störung	0.01 *
584	Mukopolysaccharidose Typ 7	Störung	0.01 *
3169	Sirenomelie	Störung	0.009 *
90308	Klippel-Trénaunay-Syndrom	Störung	0.007 *
740	Hutchinson-Gilford-Syndrom	Störung	0.005
599501	Faktor X-Mangel, erworbener	Störung	0.0

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

Liste der Krankheiten sortiert nach absteigender Häufigkeit

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Häufigkeit (/100 000)
99828	Dengue-Fieber	Störung	714.0
91546	Lyme-Krankheit	Störung	177.5 *
673	Malaria	Störung	73.0
558	Marfan-Syndrom	Störung	25.0 *
507	Leishmaniose	Störung	25.0
178320	Lungenverletzung, akute	Störung	25.0 *
91546	Lyme-Krankheit	Störung	21.9
813	Silver-Russell-Syndrom	Störung	15.5 *
461	Ichthyose, X-chromosomal-rezessive	Störung	15.0 *
268316	Komplikationen bei der Hämodialyse	Störung	13.0 *
1546	Kryptokokkose	Störung	11.0 *
848	Beta-Thalassämie	Störung	1.0
2209	Phenylketonurie, maternale	Störung	10.0 *
137839	Lemierre-Syndrom	Störung	10.0 *
3467	Xanthinurie, hereditäre	Störung	9.05 *
1489	Keuchhusten	Störung	8.9 *
1941	Absencen-Epilepsie, juvenile	Störung	7.5 *
289390	Sjögren-Syndrom, primäres	Störung	6.92
3002	Immunthrombozytopenie	Störung	6.75 *
29073	Myelom, multiples	Störung	6.0
213504	Adenokarzinom des Ovars	Störung	5.97 *
2032	Lungenfibrose, idiopathische	Störung	5.55
146	Schilddrüsenkarzinom, differenziertes	Störung	5.25
99977	Plattenepithelkarzinom des Ösophagus	Störung	3.357 *
536	Lupus erythematoses, systemischer	Störung	5.14
3099	Rheumatisches Fieber	Störung	5.0 *
139417	Myelitis, akute transverse	Störung	4.72
494550	Plattenepithelkarzinom des Larynx	Störung	4.61 *
89936	Hypophosphatämie, X-chromosomale	Störung	4.5
213767	Plattenepithelkarzinom der Cervix uteri	Störung	4.28 *
70591	Chronische thromboembolische pulmonale Hypertonie	Störung	4.2 *
70567	Cholangiokarzinom	Störung	4.2
70567	Cholangiokarzinom	Störung	4.0 *
585867	Akute myeloblastische Leukämie mit t(9;22)(q34.1;q11.2)	Störung	4.0
2929	Polyposis, gastrointestinale juvenile	Störung	3.85 *
548	Lepra	Störung	3.7
213528	Seltenes Adenokarzinom der Brust	Störung	3.55 *
502363	Plattenepithelkarzinom der Mundhöhle	Störung	3.51 *
70587	Akutes Atemnotsyndrom des Kindes	Störung	3.5 *
99977	Plattenepithelkarzinom des Ösophagus	Störung	5.2
99976	Adenokarzinom des Ösophagus	Störung	3.264 *
210159	Hepatozelluläres Karzinom, adultes	Störung	3.22 *
500478	Plattenepithelkarzinom des Oropharynx	Störung	3.12 *

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Häufigkeit (/100 000)
99745	Typhus	Störung	3.0 *
99429	Androgen-Insensitivität, komplette	Störung	3.0 *
360	Glioblastom	Störung	3.0
186	Cholangitis, primär biliäre	Störung	2.57 *
154	Kardiomyopathie, dilatative familiäre	Störung	2.91 *
454821	Speicheldrüsenadenom, pleomorphes	Subtyp der Störung	2.725
95716	Schilddrüsen-Dyshormonogenese, familiäre	Störung	2.67
424991	Adenokarzinom der Gallenblase und extrahepatischen Gallengänge	Störung	2.62 *
70	Spinale Muskelatrophie, proximale	Störung	2.6 *
186	Cholangitis, primär biliäre	Störung	3.0
91349	Hypophysenadenom, nicht-funktionelles	Störung	1.05
360	Glioblastom	Störung	2.52 *
324964	Chronische nicht-bakterielle Osteomyelitis/rezidivierende multifokale Osteomyelitis	Störung	2.5
2038	Fehlbildung, arteriovenöse pulmonale	Störung	2.5
391	Hodgkin-Lymphom, klassisches	Störung	2.463 *
29073	Myelom, multiples	Störung	2.4 *
803	Amyotrophe Lateralsklerose	Störung	2.2 *
707	Pest	Störung	2.2 *
545	Lymphom, follikuläres	Störung	2.192 *
79239	Galaktosämie, klassische	Störung	2.1 *
166119	Osteopoikilose, isolierte	Störung	2.0
146	Schilddrüsenkarzinom, differenziertes	Störung	2.0 *
319276	Nierenzellkarzinom, klarzelliges	Störung	1.99 *
729	Polycythaemia vera	Störung	1.9 *
50251	Mesotheliom	Störung	1.9 *
102	Multiple Systematrophie	Störung	1.8
854	Pfortaderthrombose, primäre	Störung	1.72 *
842	Testikulärer Keimzelltumor, seminomatöser	Störung	1.71 *
589	Myasthenia gravis	Störung	1.7 *
355	Gaucher-Krankheit	Störung	1.7 *
810	Shigellose	Störung	1.68 *
583861	Mesenterialvenenthrombose, isolierte	Störung	1.6 *
618	Melanom, familiäres	Störung	1.5 *
598216	Urothelkarzinom des oberen Harntraktes	Störung	1.5
35	Propionazidämie	Störung	1.5
26106	Magenkarzinom, diffuses hereditäres	Störung	1.5 *
549	Legionärskrankheit	Störung	1.4 *
803	Amyotrophe Lateralsklerose	Störung	1.35
250923	Aniridie, isolierte	Störung	1.31 *
98843	Klassisches Hodgkin-Lymphom, nodulär-sklerosierendes	Subtyp der Störung	1.28 *
494547	Plattenepithelkarzinom des Hypopharynx	Störung	1.27 *
635	Neuroblastom	Störung	1.26
521	Leukämie, chronische myeloische	Störung	1.25 *
363494	Testikulärer Keimzelltumor, nicht-seminomatöser	Störung	1.21 *

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Häufigkeit (/100 000)
673	Malaria	Störung	1.2 *
313920	Epstein-Barr Virus-assoziiertes Magenkarzinom	Störung	1.2
2137	Hepatitis, autoimmune	Störung	1.2
85443	AL-Amyloidose	Störung	1.044
91349	Hypophysenadenom, nicht-funktionelles	Störung	2.55 *
85443	AL-Amyloidose	Störung	1.1177 *
502366	Plattenepithelkarzinom der Lippe	Störung	1.02
213772	Adenokarzinom der Cervix uteri	Störung	1.01 *
848	Beta-Thalassämie	Störung	10.0 *
824	Primäre Myelofibrose	Störung	1.0 *
727	Polyangiitis, mikroskopische	Störung	1.0 *
69078	Liposarkom	Störung	1.0 *
54595	Kraniopharyngeom	Störung	1.0
44890	Stroma-Tumor, gastrointestinaler	Störung	1.0 *
44890	Stroma-Tumor, gastrointestinaler	Störung	1.0
400	Hydatidose	Störung	1.0 *
3148	Schwannom, malignes	Störung	1.0
209964	Solitary-rectal-ulcer-Syndrom	Störung	1.0 *
157798	Serratiertes Polyposissyndrom	Störung	1.0
577	Mukolipidose Typ III	Störung	0.985 *
221	Dermatomyositis	Störung	0.9704
97560	Glomerulonephritis, primäre membranöse	Störung	0.8103
2023	Sarkom, undifferenziertes pleomorphes	Störung	0.9 *
900	Granulomatose mit Polyangiitis	Störung	0.85 *
398961	Muzinöses Adenokarzinom des Ovars	Störung	0.85 *
97560	Glomerulonephritis, primäre membranöse	Störung	0.9194 *
454723	Endometriumskarzinom des Ovars	Störung	0.81 *
424019	Plattenepithelkarzinom des Analkanals	Störung	0.81 *
33226	Makroglobulinämie Waldenström	Störung	0.81 *
930	Achalasie, idiopathische	Störung	0.77
171	Primäre sklerosierende Cholangitis	Störung	0.77 *
2137	Hepatitis, autoimmune	Störung	0.75 *
48104	Pyoderma gangraenosum	Störung	0.74
340	Hämorrhagisches Fieber mit renalem Syndrom	Störung	0.74 *
276145	Maligner epithelialer Tumor der Speicheldrüsen	Störung	0.73 *
99976	Adenokarzinom des Ösophagus	Störung	0.7
100070	Aphasie, nicht-flüssige progrediente	Störung	0.7 *
98823	Leukämie, chronische myelomonozytäre	Störung	0.68
289596	Nasopharyngeales Angiofibrom, juveniles	Störung	0.6666
79139	Japanische Enzephalitis	Störung	0.65 *
683	Progressive supranukleäre Blickparese	Störung	0.65
171	Primäre sklerosierende Cholangitis	Störung	0.65
85414	Arthritis, idiopathische juvenile, systemische	Störung	0.6
83597	Enzephalomyelitis, akute disseminierte	Störung	0.6 *
101330	Porphyria cutanea tarda (PCT)	Störung	0.6 *
780	Rhabdomyosarkom	Störung	0.59 *

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Häufigkeit (/100 000)
104075	Adenokarzinom des Dünndarms	Störung	0.588 *
732	Polymyositis	Störung	0.585 *
398058	Plattenepithelkarzinom des Penis	Störung	0.57 *
86830	Myeloproliferative Krankheit, nicht klassifizierbare	Störung	0.53 *
589	Myasthenia gravis	Störung	0.53
99971	Liposarkom, hochdifferenziertes	Subtyp der Störung	0.51 *
180275	Paget-Krankheit der Brustwarze	Störung	0.51 *
280921	Panuveitis, idiopathische	Störung	0.5051 *
99828	Dengue-Fieber	Störung	0.5 *
980	Fehlen der Pulmonalarterie	Störung	0.5 *
39044	Aderhautmelanom	Störung	0.5 *
2584	Klassische Mycosis fungoides	Störung	0.5 *
191	Cockayne-Syndrom	Störung	0.5 *
3318	Essentielle Thrombozythämie	Störung	0.48 *
963	Akromegalie	Störung	0.47
533	Listeriose	Störung	0.43 *
98844	Klassisches Hodgkin-Lymphom, gemischtzelliges	Subtyp der Störung	0.42 *
424943	Adenokarzinom der Leber und intrahepatischen Gallengänge	Störung	0.412 *
86872	T-Zell-Leukämie mit großen granulären Lymphozyten	Störung	0.4 *
820	Sneddon-Syndrom	Störung	0.4 *
570422	Galaktose-Mutarotase-Mangel	Störung	0.4
83484	St.-Louis-Enzephalitis	Störung	0.38 *
399	Huntington-Krankheit	Störung	0.38
36426	Stevens-Johnson-Syndrom	Subtyp der Störung	0.36 *
150	Nasopharynxkarzinom	Störung	0.36 *
728	Polychondritis, rezidivierende	Störung	0.35
54057	Purpura, thrombotische thrombozytopenische	Störung	0.35
500464	Plattenepithelkarzinom der Nasenhöhle und Nasennebenhöhlen	Störung	0.35
49041	Retroperitonealfibrose, IgG4-assoziierte	Subtyp der Störung	0.35 *
33276	Kaposi-Sarkom	Störung	0.34 *
533	Listeriose	Störung	0.337
101096	Anämie, aregenerative	Störung	0.3312
398971	Klarzelliges Adenokarzinom des Ovars	Störung	0.32 *
1070	Anisakiasis	Störung	0.32
873	Desmoidtumor	Störung	0.3 *
52417	MALT-Lymphom	Störung	0.3 *
293173	Akute generalisierte exanthematische Pustulose	Störung	0.3
29072	Phäochromozytom-Paragangliom-Syndrom, hereditäres	Störung	0.3
1930	Herpes-simplex-Enzephalitis	Störung	0.3
178478	Säuglingsbotulismus	Subtyp der Störung	0.3 *
93672	Dermatomyositis, juvenile	Störung	0.295
58017	Haarzell-Leukämie, klassische	Störung	0.29 *
99970	Liposarkom, dedifferenziertes	Subtyp der Störung	0.27 *
79140	Karzinom, kutanes neuroendokrines	Störung	0.27
83330	Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 1	Subtyp der Störung	0.26 *

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Häufigkeit (/100 000)
168999	Malignes Melanom der Mukosa	Störung	0.26 *
567548	Idiopathisches steroid-resistentes nephrotisches Syndrom	Störung	0.2582
424016	Adenokarzinom des Analkanals	Störung	0.253 *
97279	Insulinom	Störung	0.25
329977	Neuroendokriner Tumor des Apendix, klassischer	Subtyp der Störung	0.25
251627	Oligodendrogliom	Störung	0.25 *
139423	Myelitis, akute transverse, idiopathische	Subtyp der Störung	0.25 *
55880	Chondrosarkom	Störung	0.24 *
668	Osteosarkom	Störung	0.23 *
1332	Schilddrüsenkarzinom, medulläres	Störung	0.22 *
423786	Magenkarzinom, undifferenziertes	Störung	0.211 *
96253	Cushing-Krankheit	Störung	0.2 *
3392	Tularämie	Störung	0.2 *
100085	Tumor, neuroendokriner, primär hepatischer	Störung	0.2
95455	Stevens-Johnson-Syndrom/toxische epidermale Nekrolyse-Spektrum	Störung	0.19
71211	Neuromyelitis-optica-Spektrum-Störung	Störung	0.1877
183	Eosinophile Granulomatose mit Polyangiitis	Störung	0.18 *
543	Burkitt-Lymphom	Störung	0.17 *
517	Myelomonocytenleukämie, akute	Störung	0.17 *
142	Schilddrüsenkarzinom, anaplastisches	Störung	0.17 *
781	Q-Fieber	Störung	0.16 *
284	Echinokokkose, alveoläre	Störung	0.16 *
251636	Ependymom	Störung	0.16 *
599480	Hämophilie A, erworbene	Störung	0.1505 *
913	Zollinger-Ellison-Syndrom	Störung	0.15 *
86839	Refraktäre Anämie mit Blastenexzess	Störung	0.15 *
33402	Karzinom, hepatozelluläres, des Kindes	Störung	0.15 *
329918	Glomerulonephritis, membranproliferative, nicht Immunoglobulin-vermittelte	Subtyp der Störung	0.15 *
363976	Riesenzell-Tumor des Knochens	Störung	0.1404
99867	Thymom	Störung	0.14 *
654	Nephroblastom	Störung	0.14 *
319298	Nierenzellkarzinom, papilläres	Störung	0.14 *
79140	Karzinom, kutanes neuroendokrines	Störung	0.13 *
514	Leukämie, akute monoblastische	Störung	0.13 *
319	Ewing-Sarkom, skelettales	Störung	0.13 *
913	Zollinger-Ellison-Syndrom	Störung	0.125
99915	Maligner Granulosazelltumor des Ovars	Störung	0.12 *
86893	Hodgkin-Lymphom, lymphozytenprädominantes noduläres	Störung	0.12
509	Leptospirose	Störung	0.12 *
324625	Chikungunyafieber	Störung	0.12 *
213716	Plattenepithelkarzinom des Corpus uteri	Störung	0.12 *
213512	Maligner Müllerscher Misch tumor des Ovars	Störung	0.12 *
2086	Optikusgliom	Störung	0.12
204	Creutzfeldt-Jakob-Krankheit, sporadische	Störung	0.118

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Häufigkeit (/100 000)
418959	Plattenepithelkarzinom des Magens	Störung	0.115 *
424002	Plattenepithelkarzinom des Rektums	Störung	0.113 *
616	Medulloblastom	Störung	0.11 *
520	Promyelozytenleukämie, akute	Störung	0.11 *
99967	Liposarkom, myxoides/rundzelliges	Subtyp der Störung	0.1 *
98919	Miller-Fisher-Syndrom	Störung	0.1 *
98845	Klassisches Hodgkin-Lymphom, lymphozytenreiches	Subtyp der Störung	0.1 *
53035	Caroli-Krankheit	Störung	0.1
37553	Andersen-Tawil-Syndrom	Störung	0.1 *
26790	Pseudomyxoma peritonei	Störung	0.1
2382	Lennox-Gastaut-Syndrom	Störung	0.1 *
2314	Hyper-IgE-Syndrom, autosomal-dominantes	Störung	0.1 *
228371	Botulismus, ernährungsbedingter	Subtyp der Störung	0.1 *
1822	Dysplasia epiphysealis hemimelica	Störung	0.1
178475	Wundbotulismus	Subtyp der Störung	0.1 *
131	Budd-Chiari-Syndrom	Störung	0.1
112	Bartter-Syndrom	Störung	0.1 *
86893	Hodgkin-Lymphom, lymphozytenprädominantes noduläres	Störung	0.095 *
75564	Anämie, sideroachrestische, erworbene idiopathische	Störung	0.09 *
251630	Oligodendrogliom, anaplastisches	Störung	0.09 *
1304	Brucellose	Störung	0.09 *
3287	Takayasu-Arteriitis	Störung	0.084 *
375	Antikörper vermittelte Krankheit der glomerulären Basalmembran	Störung	0.08 *
398987	Malignes Teratom des Ovars	Störung	0.07 *
79277	Porphyrie, erythropoetische kongenitale	Störung	0.065 *
86843	Akute Panmyelose mit Myelofibrose	Störung	0.06 *
863	Trichinellose	Störung	0.06 *
213531	Metaplastisches Karzinom der Brust	Störung	0.06 *
99969	Liposarkom, pleomorphes	Subtyp der Störung	0.05 *
86852	B-Zell-Prolymphozytenleukämie	Störung	0.05 *
790	Retinoblastom	Störung	0.05 *
213557	Mammatumor vom Speicheldrüsentyp	Störung	0.05 *
418951	Ösophaguskarzinom, undifferenziertes	Störung	0.044 *
99931	Lungen-Hämosiderose, idiopathische	Störung	0.0425 *
99912	Maligner dysgerminomatöser Keimzelltumor des Ovars	Störung	0.04 *
98846	Klassisches Hodgkin-Lymphom, lymphozytenarmes	Subtyp der Störung	0.04 *
454714	Plasmazell-Leukämie	Störung	0.04 *
331	Faktor XIII-Mangel, kongenitaler	Störung	0.04 *
300385	Hypophysenkarzinom	Störung	0.04 *
248111	Juvenile Huntington-Krankheit	Störung	0.04 *
168960	Refraktäre Anämie mit Vermehrung von Blasten in Transformation	Störung	0.04 *
357034	Retinoblastom, unilaterales	Subtyp der Störung	0.038 *
83476	West-Nil-Enzephalitis	Störung	0.036 *
2573	Moyamoya-Krankheit	Störung	0.035 *

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Häufigkeit (/100 000)
424996	Plattenepithelkarzinom der Gallenblase und extrahepatischen Gallengänge	Störung	0.032 *
99865	Seminom, spermatozytisches	Störung	0.03 *
46487	Epidermolysis bullosa, erworbene	Störung	0.03 *
33355	Retikuläre Dysgenese	Störung	0.03 *
290	Rötelnembryopathie	Störung	0.03 *
251576	Gliosarkom	Subtyp der Störung	0.03 *
1501	Adrenokortikales Karzinom	Störung	0.03 *
424046	Azinuszellkarzinom des Pankreas	Störung	0.029 *
423994	Plattenepithelkarzinom des Dickdarms	Störung	0.026 *
401920	Hepatozelluläres Karzinom, fibrolamelläres	Störung	0.025 *
329984	Becherzellkarzinoid	Subtyp der Störung	0.025
3299	Tetanus	Störung	0.024 *
424039	Plattenepithelkarzinom des Pankreas	Störung	0.023 *
1267	Botulismus	Störung	0.022 *
99928	Plazentabett-Tumor (PSST)	Störung	0.02 *
98834	Leukämie, akute myeloische, mit Ausreifung	Störung	0.02 *
86850	Myelosarkom	Störung	0.02 *
518	Akute Megakaryoblastenleukämie	Störung	0.02 *
449	Hepatoblastom	Störung	0.02 *
363489	Keimstrang-Stromatumor, testikulärer	Störung	0.02 *
251909	Pineoblastom	Störung	0.02 *
251679	Astroblastom	Störung	0.02 *
251579	Riesenzell-Glioblastom	Subtyp der Störung	0.02 *
1957	Ästhesioneuroblastom	Störung	0.02 *
143	Nebenschilddrüsen-Karzinom	Störung	0.02 *
1183	Opsoklonus-Myoklonus-Syndrom	Störung	0.02 *
424970	Undifferenziertes Karzinom der Leber und intrahepatischen Gallengänge	Störung	0.015 *
31837	Pulmonale veno-okklusive Krankheit	Störung	0.015 *
538	Lymphangioliomyomatose	Störung	0.0135
79276	Porphyrie, akute intermittierende	Störung	0.013 *
79278	Protoporphyrinurie, erythropoetische, autosomale Form	Störung	0.012 *
424058	Intraduktale papilläre muzinöse Neoplasie des Pankreas	Störung	0.011 *
98833	Leukämie, akute myeloische, ohne Ausreifung	Störung	0.01 *
98832	Leukämie, akute myeloische, mit minimaler Ausreifung	Störung	0.01 *
55881	Adamantinom	Störung	0.01 *
424053	Muzinöses Zystadenokarzinom des Pankreas	Störung	0.01 *
319303	Nierenzellkarzinom, chromophobes	Störung	0.01 *
251899	Choroid-Plexuskarzinom	Störung	0.01 *
251863	Medulloblastom, desmoplastisches/noduläres	Subtyp der Störung	0.01 *
251607	Xanthoastrozytom, pleomorphes	Störung	0.01 *
251598	Astrozytom, protoplasmisches	Subtyp der Störung	0.01 *
251582	Gliomatosis cerebri	Störung	0.01 *
2030	Fibrosarkom	Störung	0.01 *
180234	Keimzelltumor, gemischter	Störung	0.01 *

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Geschätzte Häufigkeit (/100 000)
180226	Embryonales Karzinom	Störung	0.01 *
168966	Kombinationslymphom	Störung	0.01 *
424975	Plattenepithelkarzinom der Leber und intrahepatischen Gallengänge	Störung	0.009 *
79473	Porphyria variegata	Störung	0.008 *
423968	Plattenepithelkarzinom des Dünndarms	Störung	0.008 *
284343	DICER1-Tumorprädispositionssyndrom	Störung	0.007
356	Gerstmann-Sträussler-Scheinker-Syndrom	Störung	0.0055
97280	Glucagonom	Störung	0.005 *
418945	Ösophaguskarzinom vom Speicheldrüsentyp	Störung	0.004 *
424065	Solides pseudopapilläres Karzinom des Pankreas	Störung	0.003 *
97283	Somatostatinom	Störung	0.0025 *
424982	Biliäres Zystadenokarzinom der Leber	Störung	0.002 *
424080	Undifferenziertes Karzinom des Pankreas mit osteoklastenähnlichen Riesenzellen	Störung	0.001 *

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

Liste der Krankheiten sortiert nach Anzahl veröffentlichter Fälle oder Familien

Anzahl veröffentlichter Fälle

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
319218	Ebola hämorrhagisches Fieber	Störung	28220 Cases
227972	Toxisches Öl-Syndrom	Störung	20000 Cases
454745	Kuru	Störung	2700 Cases
50918	Kikuchi-Fujimoto-Krankheit	Störung	1052 Cases
2309	Pachyonychia congenita	Störung	1000 Cases
158014	Rosaï-Dorfman-Krankheit	Störung	1000 Cases
64	Alström-Syndrom	Störung	950 Cases
454836	Vogelgrippe	Störung	826 Cases
83312	Rickettsienpocken	Störung	800 Cases
1359	Carney-Komplex	Störung	750 Cases
840	Syringocystadenoma papilliferum	Störung	730 Cases
71276	Silent Sinus-Syndrom	Störung	558 Cases
99825	Nipah-Viruskrankheit	Störung	556 Cases
99826	Marburg hämorrhagisches Fieber	Störung	500 Cases
79282	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cbl C	Subtyp der Störung	500 Cases
73256	Neurozytom, zentrales	Störung	500 Cases
69077	Rhabdoidtumor	Störung	500 Cases
530	Lipoidproteinose	Störung	500 Cases
42642	PFAPA-Syndrom	Störung	500 Cases
35687	Erdheim-Chester-Krankheit	Störung	500 Cases
3261	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom	Störung	500 Cases
2930	Cronkhite-Canada-Syndrom	Störung	500 Cases
26	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie	Störung	500 Cases
2138	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XX, ovotestikuläre	Störung	500 Cases
167	Chédiak-Higashi-Syndrom	Störung	500 Cases
85448	Agel-Amyloidose	Störung	475 Cases
79312	Methylmalonazidämie, Vitamin B12-resistente, Typ mut-	Subtyp der Störung	450 Cases
22	Succinat-Semialdehyd-Dehydrogenase-Mangel	Störung	450 Cases
79501	Palmoplantarkeratose, punktierte, Typ I	Störung	437 Cases
411593	Antiinsulinantikörper-Syndrom	Störung	404 Cases
662	Gelbe-Nägel-Syndrom	Störung	400 Cases
649	Norrie-Syndrom	Störung	400 Cases
352540	Osteomalazie, onkogene	Störung	400 Cases
35125	Syndrom des epidermalen Naevus	Störung	400 Cases
3348	Tracheobronchopathia osteochondroplastica	Störung	400 Cases
2909	Rothmund-Thomson-Syndrom	Störung	400 Cases
100025	Alpha-Schwerkettenkrankheit	Subtyp der Störung	400 Cases
974	Adams-Oliver-Syndrom	Störung	398 Cases
238606	Tremor, orthostatischer primärer	Störung	390 Cases
83453	Vulvovagina-Gingiva-Syndrom	Störung	380 Cases
96170	Emanuel-Syndrom	Störung	350 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
85458	Hereditäre zerebrale Hämorrhagie mit Amyloidose	Störung	350 Cases
64741	Pulmonales Blastom	Störung	350 Cases
3269	Radio-ulnare Synostose, kongenitale	Störung	350 Cases
2968	Leukozytenadhäsionsdefekt	Störung	350 Cases
59	Allan-Herndon-Dudley-Syndrom	Störung	320 Cases
838	Susac-Syndrom	Störung	304 Cases
99147	Von-Willebrand-Syndrom, erworbenes	Störung	300 Cases
83469	Rundzelltumor, desmoplastischer	Störung	300 Cases
73	Gorham-Stout-Krankheit	Störung	300 Cases
570	Moebius-Syndrom	Störung	300 Cases
525	Lichen planopilaris	Störung	300 Cases
51608	Arterienkalzifikation, generalisierte infantile	Störung	300 Cases
501	Lafora-Krankheit	Störung	300 Cases
482	Kimura-Krankheit	Störung	300 Cases
42775	PHACE-Syndrom	Störung	300 Cases
41	Dyschromatosis symmetrica hereditaria	Störung	300 Cases
3347	Mounier-Kühn-Syndrom	Störung	300 Cases
309025	Mevalonatkinase-Mangel	Störung	300 Cases
3071	Costello-Syndrom	Störung	300 Cases
247245	Superfizielle Siderose	Störung	300 Cases
237	Urethra-Duplikation	Störung	300 Cases
2330	Kasabach-Merritt-Syndrom	Störung	300 Cases
228302	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel, myopathische Form	Subtyp der Störung	300 Cases
220	Denys-Drash-Syndrom	Störung	300 Cases
2092	Hypoplasie, fokale dermale	Störung	300 Cases
206569	Immunvermittelte nekrotisierende Myopathie	Störung	300 Cases
184	Cherubismus	Störung	300 Cases
157	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel	Störung	300 Cases
1556	Cutis marmorata teleangiectatica congenita	Störung	300 Cases
1467	Cogan-Syndrom	Störung	300 Cases
1340	Kardio-fazio-kutanes Syndrom	Störung	300 Cases
1328	Camurati-Engelmann-Syndrom	Störung	300 Cases
125	Bloom-Syndrom	Störung	300 Cases
500	Noonan-Syndrom mit multiplen Lentiginen	Störung	296 Cases
363549	Akute Enzephalopathie mit biphasischen Krämpfen und spät reduzierter Diffusion	Störung	283 Cases
599373	STXBP1-abhängige Enzephalopathie	Störung	282 Cases
2070	Gastroenteritis, eosinophile	Störung	280 Cases
566943	Mueller-Weiss-Syndrom	Störung	277 Cases
137667	Kapilläre Fehlbildung - arteriovenöse Fehlbildung	Störung	261 Cases
98954	Meesmann-Hornhautdystrophie	Störung	250 Cases
90283	Lupus erythematoses tumidus	Störung	250 Cases
77258	Tricho-rhino-phalangeales Syndrom Typ 1	Störung	250 Cases
397596	Aktivierendes PIK3-delta-Syndrom	Störung	250 Cases
373	Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom	Störung	250 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
2908	Kindler Epidermolysis bullosa	Störung	250 Cases
221074	Marchiafava-Bignami-Krankheit	Störung	250 Cases
167635	Skleromyxödem	Störung	250 Cases
163634	Maffucci-Syndrom	Störung	250 Cases
100006	Abeta-Amyloidose vom holländischen Typ	Subtyp der Störung	250 Cases
199318	Mikrodeletionssyndrom 15q13.3	Störung	246 Cases
2710	Dysplasie, okulo-dento-digitale	Störung	243 Cases
464453	Methämoglobinämie, erworbene	Störung	242 Cases
169105	Good-Syndrom	Störung	241 Cases
99642	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Handigodu	Störung	234 Cases
2241	Megazystis-Mikrokolon-intestinale Hypoperistaltik-Syndrom	Störung	230 Cases
1708	Mosaik-Trisomie 16	Störung	226 Cases
65285	Lhermitte-Duclos-Krankheit	Störung	220 Cases
1727	Mikroduplikationssyndrom 22q11.2	Störung	216 Cases
2796	Pachydermoperiostose	Störung	204 Cases
2510	Mikro-Syndrom	Störung	203 Cases
33364	Trichothiodystrophie	Störung	201 Cases
99050	Pulmonalarterie, der Aorta entstammend	Störung	200 Cases
97360	Robinow-Syndrom	Störung	200 Cases
901	Wells-Syndrom	Störung	200 Cases
847	Alpha-Thalassämie-X-chromosomale Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	200 Cases
79277	Porphyrie, erythropoetische kongenitale	Störung	200 Cases
79255	GM1-Gangliosidose Typ 1	Subtyp der Störung	200 Cases
75563	Anämie, sideroblastische, X-chromosomale	Störung	200 Cases
679	Papulose, atrophische maligne	Subtyp der Störung	200 Cases
66630	Pseudoarthrose der Klavikula, kongenitale	Störung	200 Cases
599490	Faktor V-Mangel, erworbener	Störung	200 Cases
575	Muckle-Wells-Syndrom	Störung	200 Cases
565612	Triglycerid-Speicher-Kardiomyovaskulopathie	Störung	200 Cases
559	Marinesco-Sjögren-Syndrom	Störung	200 Cases
523	Hereditäre Leiomyomatose mit Nierenzellkrebs	Störung	200 Cases
48686	Primäres Effusionslymphom	Störung	200 Cases
48652	Monosomie 22q13	Störung	200 Cases
48377	Dermatose, pustulöse subkorneale	Störung	200 Cases
457	Harlekin-Ichthyose	Störung	200 Cases
414	Atrophia gyrata der Chorioidea und Retina	Störung	200 Cases
343	Hyperimmunglobulinämie D mit Rückfallfieber	Subtyp der Störung	200 Cases
317	Erythrokeratoderma variabilis	Störung	200 Cases
306516	Familiäre primäre Hypomagnesiämie mit Hyperkalziurie und Nephrokalzinose	Störung	200 Cases
302	Epidermodysplasia verruciformis	Störung	200 Cases
289494	4H-Leukodystrophie	Störung	200 Cases
2616	3M-Syndrom	Störung	200 Cases
261183	Mikrodeletionssyndrom 15q11.2	Störung	200 Cases
221016	Rothmund-Thomson-Syndrom Typ 2	Subtyp der Störung	200 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
220407	Systemische Sklerose, limitierte	Subtyp der Störung	200 Cases
2088	Fanconi-Bickel-Syndrom	Störung	200 Cases
199267	Fibromatose, digitale infantile	Störung	200 Cases
1986	Gollop-Wolfgang-Komplex	Störung	200 Cases
1980	Striopallidodentate Kalzinose, bilaterale	Störung	200 Cases
193	Cohen-Syndrom	Störung	200 Cases
1540	Jackson-Weiss-Syndrom	Störung	200 Cases
139436	Retikulohistiozytose, multizentrische	Störung	200 Cases
137867	Motoneuron-Krankheit Madras	Störung	200 Cases
1300	Popliteales Pterygium-Syndrom, autosomal-dominantes	Störung	200 Cases
1063	Angiom, büschelartiges	Störung	200 Cases
1059	Blue rubber bleb-Naevus	Störung	200 Cases
627	Nance-Horan-Syndrom	Störung	196 Cases
402035	Eosinophile Kolitis	Störung	196 Cases
37042	Immudysregulation-Polyendokrinopathie-Enteropathie-Syndrom, X-chromosomales	Störung	195 Cases
699	Pearson-Syndrom	Störung	194 Cases
28	Methylmalonazidämie, Vitamin B12-sensibel	Störung	192 Cases
1465	Coffin-Siris-Syndrom	Störung	190 Cases
293381	Rezidivierende Epithelerosions-Dystrophie	Störung	186 Cases
31150	Tangier-Krankheit	Störung	185 Cases
757	Pseudohypoaldosteronismus Typ 2	Störung	180 Cases
319552	Suszeptibilität für Mykobakterien durch kompletten IL12RB1-Defekt	Störung	180 Cases
254509	Botulismus, iatrogen	Subtyp der Störung	180 Cases
2237	Hypoparathyreoidismus-sensorineurale Schwerhörigkeit-Nierendysplasie-Syndrom	Störung	180 Cases
1475	Renales-Kolobom-Syndrom	Störung	180 Cases
572	Immundefekt durch MHC Klasse II-Expressionsdefekt	Störung	179 Cases
98960	Thiel-Behnke-Hornhautdystrophie	Störung	173 Cases
576278	SATB2-assoziiertes Syndrom	Störung	171 Cases
97685	Mikrodeletionssyndrom 17q11	Subtyp der Störung	170 Cases
60040	Megalenzephalie-Kapillarfehlbildungen-Polymikrogyrie-Syndrom	Störung	170 Cases
48431	Kongenitale Katarakt-Gesichtsdysmorphie-Neuropathie-Syndrom	Störung	170 Cases
324636	Erythrozytenautosensibilisierung	Störung	170 Cases
252212	Triton-Tumor, maligner	Subtyp der Störung	170 Cases
1713	Mikroduplikationssyndrom 17p11.2	Störung	170 Cases
1459	Zöliakie-Epilepsie-zerebrale Verkalkungen-Syndrom	Störung	170 Cases
2332	KBG-Syndrom	Störung	164 Cases
96121	Mikroduplikationssyndrom 7q11.23	Störung	163 Cases
261243	Mikroduplikationssyndrom 16p13.11	Störung	162 Cases
349	Fukosidose	Störung	161 Cases
589618	Dystonie 28	Störung	160 Cases
1522	Dysplasie, kranio-metaphysäre	Störung	160 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
2065	Galloway-Mowat-Syndrom	Störung	159 Cases
300324	B-Zell Lymphozytose, persistente polyklonale	Störung	154 Cases
93164	Pseudohypoaldosteronismus, transienter	Störung	152 Cases
84142	Isaacs-Syndrom	Störung	150 Cases
79259	Glykogenose Typ 1b	Subtyp der Störung	150 Cases
71518	Torticollis, benigner paroxysmaler, des Kindesalters	Störung	150 Cases
71274	Peritoneale Leiomyomatose, disseminierte	Störung	150 Cases
52503	Kreatin-Transporter-Mangel, X-chromosomaler	Störung	150 Cases
498474	Hyaline Fibromatose-Syndrom	Störung	150 Cases
381	Griscelli-Syndrom	Störung	150 Cases
37748	Schnitzler-Syndrom	Störung	150 Cases
35069	Infantile neuroaxonale Dystrophie	Störung	150 Cases
347	Frasier-Syndrom	Störung	150 Cases
3467	Xanthinurie, hereditäre	Störung	150 Cases
329481	Lipoprotein-Glomerulopathie	Störung	150 Cases
3265	Synostose, humero-radiale	Störung	150 Cases
3197	Hyperekplexie, hereditäre	Störung	150 Cases
314777	Hypophysenadenom, isoliertes familiäres	Störung	150 Cases
3103	Roberts-Syndrom	Störung	150 Cases
284454	Retinopathie, akute äußere okkulte zonale	Störung	150 Cases
28378	Tyrosinämie Typ 2	Störung	150 Cases
2637	Kleinwuchs, mikrozephaler osteodysplastischer primordialer, Typ II	Störung	150 Cases
2576	Mulibrey-Kleinwuchs	Störung	150 Cases
236	Duplikation 9p partial	Störung	150 Cases
226	Dihydropteridinreduktase-Mangel	Subtyp der Störung	150 Cases
2108	Hallermann-Streif-Syndrom	Störung	150 Cases
2048	Foix-Chavany-Marie-Syndrom	Störung	150 Cases
188	Capillary-Leak-Syndrom, systemisches	Störung	150 Cases
168816	Peritonealmesotheliom, zystisches	Störung	150 Cases
1590	Distale Deletion 13q	Störung	150 Cases
140944	CLOVE-Syndrom	Störung	150 Cases
139411	Carney-Trias (Triade)	Störung	150 Cases
1297	Branchio-okulo-faziales Syndrom	Störung	150 Cases
135	CACH-Syndrom	Störung	148 Cases
398166	Fokale faziale dermale Dysplasie	Störung	147 Cases
457083	Splenogonadale Fusion, isolierte	Störung	145 Cases
166113	Bazex-Syndrom	Störung	145 Cases
113	Bazex-Dupré-Christol-Syndrom	Störung	143 Cases
90003	Pseudotumor der Leber, inflammatorischer	Störung	140 Cases
83450	Odontodysplasie, regionale	Störung	140 Cases
79314	L-2-Hydroxy-Glutarazidurie	Störung	140 Cases
35708	Aromatische-L-Aminosäuredecarboxylase-Mangel	Störung	140 Cases
2290	Mikrovillöse Einschluss-Krankheit	Störung	137 Cases
1830	Knochendysplasie, immuno-ossäre, Typ Schimke	Störung	133 Cases
834	Sialinsäure-Speicherkrankheit	Störung	130 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
3400	Aorto-ventrikulärer Tunnel	Störung	130 Cases
291	Varizellen-Syndrom, kongenitales	Störung	130 Cases
178307	Retikuläre Hyperpigmentierung vom Typ Kitamura	Störung	130 Cases
800	Schwartz-Jampel-Syndrom	Störung	129 Cases
98920	Spinale Muskelatrophie mit Atemnot Typ 1	Störung	128 Cases
3138	Ulna-Mamma-Syndrom	Störung	128 Cases
137898	Leukoenzephalopathie mit Hirnstamm- und Rückenmarkbeteiligung - Laktaterhöhung	Störung	127 Cases
650	LCAT-Mangel	Störung	125 Cases
2855	Perrault-Syndrom	Störung	124 Cases
93583	Thrombotisch-thrombozytopenische Purpura, kongenitale Form	Subtyp der Störung	123 Cases
1305	Feingold-Syndrom	Störung	123 Cases
597746	Blepharophimose-Intelligenzminderung-Syndrom, Typ SBBYS/genitopatellares Überlappungs-Syndrom	Störung	122 Cases
3047	Blepharophimose-Intelligenzminderung-Syndrom Typ SBBYS	Störung	122 Cases
90117	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, Typ Okinawa	Störung	120 Cases
440727	Kombiniertes Hamartom der Retina und des retinalen Pigmentepithels	Störung	120 Cases
391641	Feingold-Syndrom Typ 1	Subtyp der Störung	120 Cases
163	Hereditäre Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom	Störung	120 Cases
100026	Gamma-Schwerkettenkrankheit	Subtyp der Störung	120 Cases
1571	Knobloch-Syndrom	Störung	119 Cases
261272	Mikroduplikationssyndrom 17q12	Störung	118 Cases
84064	Diarrhoe, syndromale	Störung	116 Cases
98967	Schnyder-Hornhautdystrophie	Störung	115 Cases
48918	Myositis, fokale	Störung	115 Cases
1001	Mikrodeletionssyndrom 2q37	Störung	115 Cases
293181	Maligne migrierende Partialepilepsie des Kindes	Störung	114 Cases
261494	Kleefstra-Syndrom	Störung	114 Cases
420584	Postaxiale Polydaktylie-vordere Hypophysenanomalien-Gesichtsdysmorphien-Syndrom	Störung	112 Cases
415	Hyperornithinämie-Hyperammonämie-Homocitrullinurie-Syndrom	Störung	111 Cases
31043	Familiäre Hypomagnesiämie mit Hyperkalziurie und Nephrokalzinose ohne schwere Augenbeteiligung	Subtyp der Störung	110 Cases
97229	Riboflavin-Transporter-Defizienz	Störung	109 Cases
46627	Char-Syndrom	Störung	109 Cases
79113	Mandibulo-faziale Dysostose-Mikrozephalie-Syndrom	Störung	107 Cases
86909	Myoklonusepilepsie des Kindesalters	Störung	106 Cases
537072	PLG-assoziiertes hereditäres Angioödem mit normalem C1-INH	Subtyp der Störung	105 Cases
261265	Mikrodeletionssyndrom 17q12	Störung	103 Cases
79477	Griscelli-Syndrom Typ 2	Subtyp der Störung	102 Cases
3342	Arterial-Tortuosity-Syndrom	Störung	102 Cases
488239	Neuroretinopathie, akute makuläre	Störung	101 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
99880	Hyperparathyreoidismus-Kiefertumor-Syndrom (HPT-JT)	Störung	100 Cases
99063	Shone-Komplex	Störung	100 Cases
99015	Spastische Paraplegie Typ 2	Störung	100 Cases
981	Fehlen der Arteria carotis interna	Störung	100 Cases
96095	Mikroduplikationssyndrom 3q26	Störung	100 Cases
955	Hajdu-Cheney-Syndrom	Störung	100 Cases
94087	Pannikulitis, histiozytäre zytophagische	Störung	100 Cases
91136	Erworbenes monoklonales Ig-Leichtketten-assoziiertes Fanconi-Syndrom	Störung	100 Cases
89937	Rachitis, hypophosphatämische, autosomal-dominante	Störung	100 Cases
898	Wagner-Krankheit	Störung	100 Cases
897	Waardenburg-Shah-Syndrom	Störung	100 Cases
869	Triple-A-Syndrom	Störung	100 Cases
86813	Chorioretinale Degeneration, helikoid-peripapilläre	Störung	100 Cases
833	Enzephalopathie durch Sulfitoxidase-Mangel	Störung	100 Cases
79493	Brooke-Spiegler-Syndrom	Störung	100 Cases
79409	Epidermolysis bullosa inversa, dystrophe, rezessive	Störung	100 Cases
79403	Junktionale Epidermolysis bullosa mit Pylorusatresie	Störung	100 Cases
75326	Tortuositas der retinalen Arterien	Störung	100 Cases
746	Defekt des mitochondrialen trifunktionalen Proteins	Störung	100 Cases
724	Pneumonie, eosinophile idiopathische, akute Form	Störung	100 Cases
71517	Dystonie-Parkinsonismus mit rapidem Beginn	Störung	100 Cases
71279	CANOMAD-Syndrom	Störung	100 Cases
709	Peters plus-Syndrom	Störung	100 Cases
672	Pallister-Hall-Syndrom	Störung	100 Cases
65748	Multiple selbstheilende squamöse Epitheliome	Störung	100 Cases
59315	Rhombenzephalosynapsis	Störung	100 Cases
59306	McLeod Neuro-Akanthozytose-Syndrom	Störung	100 Cases
538934	X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom durch XIAP-Mangel	Störung	100 Cases
538931	X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom durch SH2D1A-Mangel	Störung	100 Cases
504476	Zerebelläre Ataxie-Neuropathie-bilaterale vestibuläre Areflexie-Syndrom	Störung	100 Cases
502	Tricho-rhino-phalangeales-Syndrom Typ 2	Störung	100 Cases
477	KID-Syndrom	Störung	100 Cases
45	Adenosinmonophosphat-Desaminase-Mangel	Störung	100 Cases
371	Glykogenose Typ 7	Störung	100 Cases
352723	Chédiak-Higashi-Syndrom, attenuiertes	Störung	100 Cases
351	Galaktosialidose	Störung	100 Cases
3344	Weismann-Netter-Syndrom	Störung	100 Cases
332	Intrinsic-Faktor-Mangel, kongenitaler	Störung	100 Cases
3319	Angeborene amegakaryozytäre Thrombozytopenie	Störung	100 Cases
33110	Agammaglobulinämie, autosomal-rezessive	Subtyp der Störung	100 Cases
3107	Robinow-Syndrom, autosomal-dominantes	Subtyp der Störung	100 Cases
30924	Primäre Hypomagnesiämie mit sekundärer Hypokalzämie	Störung	100 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
306741	Hemidystonie-Hemiatrophie-Syndrom	Störung	100 Cases
2882	Sitosterolämie	Störung	100 Cases
279934	Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom, hepatozerebrale Form durch DGUOK-Mangel	Störung	100 Cases
2785	Osteopetrose mit renaler tubulärer Azidose	Störung	100 Cases
2780	Osteopathia striata - kraniale Sklerose	Störung	100 Cases
274	Bernard-Soulier-Syndrom	Störung	100 Cases
2704	Ochoa-Syndrom	Störung	100 Cases
2697	Arthrogrypose-Nierenfunktionsstörung-Cholestase-Syndrom	Störung	100 Cases
2632	Kleinwuchs, mesomeler, Typ Langer	Störung	100 Cases
261476	Mikrodeletionssyndrom Xp21	Störung	100 Cases
254478	Lichen planus pemphigoides	Störung	100 Cases
251295	Pigmentierte paravenöse retinochoroidale Atrophie	Störung	100 Cases
2478	Megalenzephalie Leukoenzephalopathie mit subkortikalen Zysten	Störung	100 Cases
245	Nager-Syndrom	Störung	100 Cases
2414	Lymphangiektasie, pulmonale, kongenitale	Störung	100 Cases
239	Dyggve-Melchior-Clausen-Syndrom	Störung	100 Cases
238769	Mikrodeletionssyndrom 1q44	Störung	100 Cases
2363	Lakrimo-aurikulo-dento-digitales Syndrom	Störung	100 Cases
2342	Haim-Munk-Syndrom	Störung	100 Cases
2222	Hypertrichosis lanuginosa, kongenitale	Störung	100 Cases
221008	Rothmund-Thomson-Syndrom Typ 1	Subtyp der Störung	100 Cases
209905	Hirn-Lunge-Schilddrüsen-Syndrom	Störung	100 Cases
2053	Freeman-Sheldon-Syndrom	Störung	100 Cases
199282	Harlequin-Syndrom	Störung	100 Cases
199241	Hämangiomatose, kapilläre pulmonale	Störung	100 Cases
1929	Rasmussen-Enzephalitis	Störung	100 Cases
1826	Dysplasie, fronto-metaphysäre	Störung	100 Cases
168569	H-Syndrom	Störung	100 Cases
166305	Krämpfe, benigne infantile, assoziiert mit milder Gastroenteritis	Störung	100 Cases
1507	Robinow-Syndrom, autosomal-rezessives	Subtyp der Störung	100 Cases
1446	Ringchromosom-22-Syndrom	Störung	100 Cases
140957	Makrothrombozytopenie, autosomal-dominante	Störung	100 Cases
14	Abetalipoproteinämie	Störung	100 Cases
137675	Kardiomyopathie, histiozytoide	Störung	100 Cases
1310	Caffey-Krankheit	Störung	100 Cases
1221	Cheilitis glandularis	Störung	100 Cases
927	Hyperammonämie durch N-Acetylglutamat-Synthetase-Mangel	Störung	99 Cases
329211	Vitreoretinopathie, inflammatorische neovaskuläre, autosomal-dominante	Störung	99 Cases
589547	GRIN2B-assoziierte Entwicklungsverzögerung mit Intelligenzminderung und Autismus-Spektrum-Störung	Störung	98 Cases
2670	Pierson-Syndrom	Störung	98 Cases
75381	Makuladystrophie, zystoide	Störung	97 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
363447	Proximale spinale Muskelatrophie mit Beginn im Kindesalter, autosomal-dominant	Störung	97 Cases
333	Farber-Krankheit	Störung	96 Cases
293987	Syndrom der schnell einsetzenden Adipositas im Kindesalter mit hypothalamischer Dysfunktion, Hypoventilation und autonomer Dysregulation	Störung	96 Cases
52368	Mohr-Tranebjaerg-Syndrom	Störung	91 Cases
2671	Neu-Laxova-Syndrom	Störung	91 Cases
742	Prolidase-Mangel	Störung	90 Cases
53719	Wyburn-Mason-Syndrom	Störung	90 Cases
498228	Phylloidtumor der Prostata	Störung	90 Cases
2473	McKusick-Kaufman-Syndrom	Störung	90 Cases
1885	Ectopia lentis, isolierte	Störung	90 Cases
157846	Neuroferritinopathie	Störung	90 Cases
1642	Distale Deletion 9p	Störung	89 Cases
96147	Kleefstra-Syndrom durch Mikrodeletion 9q34	Subtyp der Störung	86 Cases
1738	Trisomie 4p	Störung	85 Cases
34587	Glykogenose durch LAMP-2-Mangel	Störung	84 Cases
3403	Uhl-Anomalie	Störung	84 Cases
319182	Wiedemann-Steiner-Syndrom	Störung	84 Cases
254519	Kagami-Ogata-Syndrom	Störung	84 Cases
599495	Faktor VII-Mangel, erworbener	Störung	83 Cases
98961	Reis-Bücklers-Hornhautdystrophie	Störung	81 Cases
79133	Dysplasie, dermale faziale fokale, Typ I	Subtyp der Störung	81 Cases
2635	Metatrope Dysplasie	Störung	81 Cases
98769	Ataxie, spinocerebelläre, Typ 15/16	Störung	80 Cases
950	Akrodysostose	Störung	80 Cases
79315	D-2-Hydroxy-Glutarazidurie	Störung	80 Cases
51188	Ethylmalonsäure-Enzephalopathie	Störung	80 Cases
49827	Thiamin-responsive megaloblastäre Anämie mit Diabetes mellitus und sensorineuraler Schwerhörigkeit	Störung	80 Cases
49	Penisagenesie	Störung	80 Cases
382	Guanidinoacetat-Methyltransferase-Mangel	Störung	80 Cases
3152	Sklerosteose	Störung	80 Cases
314404	Syndrom der autosomal-dominanten zerebellären Ataxie mit Schwerhörigkeit und Narkolepsie	Störung	80 Cases
238569	Immun-Dysregulation-entzündliche Darmerkrankung-Arthritis-rezidivierende Infekte-Syndrom	Störung	80 Cases
231401	Alpha-Thalassämie-myelodysplastisches Syndrom	Störung	80 Cases
1935	Enzephalopathie, frühkindliche myoklonische	Störung	80 Cases
1440	Ringchromosom-14-Syndrom	Störung	80 Cases
599501	Faktor X-Mangel, erworbener	Störung	77 Cases
352577	Bainbridge-Ropers-Syndrom	Störung	77 Cases
2396	Lipomatose, enzephalo-kranio-kutane	Störung	77 Cases
457193	Autosomal-dominante Intelligenzminderung-kraniofaziale Anomalien-Herzfehler-Syndrom	Störung	76 Cases
592564	GNAO1-assoziierte Entwicklungsverzögerung-Krampfanfälle-	Störung	75 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
	Bewegungsstörungsspektrum		
320406	Spastische Paraplegie-Optikusatrophy-Neuropathie-Syndrom	Störung	75 Cases
238722	Spiegelbewegungen, familiäre kongenitale	Störung	75 Cases
209981	IRIDA-Syndrom	Störung	75 Cases
1393	Zerebro-kosto-mandibuläres Syndrom	Störung	75 Cases
79230	Hämochromatose, HJV oder HAMP-assoziierte	Störung	74 Cases
561	Marshall-Smith-Syndrom	Störung	74 Cases
659	Mutilierende Palmoplantarkeratose mit periorifizierten keratotischen Plaques	Störung	73 Cases
622	Homocystinurie ohne Methylmalonazidurie	Störung	73 Cases
760	Purin-Nukleosid-Phosphorylase-Mangel	Störung	72 Cases
2196	Primäre Hypomagnesiämie mit Hyperkalziurie, Nephrokalzinose und schwerer Augenbeteiligung	Subtyp der Störung	72 Cases
90280	Chilblain-Lupus	Störung	70 Cases
79293	LCAT-Mangel, familiärer	Subtyp der Störung	70 Cases
79257	GM1-Gangliosidose Typ 3	Subtyp der Störung	70 Cases
65759	Carpenter-Syndrom	Störung	70 Cases
530983	Lamb-Shaffer-Syndrom	Störung	70 Cases
404546	DITRA	Störung	70 Cases
369891	Entwicklungsverzögerung-Gesichtsdysmorphien-Syndrom durch MED13L-Mangel	Störung	70 Cases
357043	Amyotrophe Lateralsklerose Typ 4	Störung	70 Cases
3310	Tetrasomie 9p	Störung	70 Cases
32	Glutathionsynthetase-Mangel	Störung	70 Cases
2701	Noonan-ähnliches Syndrom mit lösem Anagenhaar	Störung	70 Cases
2484	Melnick-Needles-Syndrom	Störung	70 Cases
2123	Hämangiomatose, diffuse neonatale	Störung	70 Cases
2028	Fibromatose, hyaline juvenile	Subtyp der Störung	70 Cases
2006	Mediane Unterlippenspalte	Störung	70 Cases
1442	Ringchromosom-18-Syndrom	Störung	70 Cases
98975	Endotheldystrophie, hereditäre kongenitale 1	Störung	68 Cases
90791	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 3-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase-Mangel	Störung	68 Cases
329284	Beta-propeller-Protein-assoziierte Neurodegeneration	Störung	68 Cases
319581	Autosomal-dominante Suszeptibilität für Mykobakterien durch partiellen IFN-gamma-R1-Defekt	Störung	68 Cases
306669	Hemiparkinson-Hemiatrophie-Syndrom	Störung	68 Cases
352328	MEGDEL-Syndrom	Störung	67 Cases
2554	Ohr-Patella-Kleinwuchs-Syndrom	Störung	67 Cases
2062	Wirbelfusion, progrediente, nicht-infektiöse syndromale Form	Störung	67 Cases
1993	Pai-Syndrom	Störung	67 Cases
160148	Kappen-Polypose	Störung	67 Cases
3405	Nabelschnur-Ulzera-Darmatresie-Syndrom	Störung	66 Cases
2268	ICF-Syndrom	Störung	66 Cases
90354	Brittle-Cornea-Syndrom	Störung	65 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
51636	WHIM-Syndrom	Störung	65 Cases
2333	Kenny-Caffey-Syndrom	Störung	65 Cases
96184	Temple-Syndrom bei maternaler uniparentaler Disomie von Chromosom 14	Subtyp der Störung	64 Cases
55595	TNP03-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie D2	Störung	64 Cases
3242	Renpenning-Syndrom	Störung	64 Cases
2990	Multiples Pterygium-Syndrom, autosomal-rezessives	Störung	64 Cases
83473	Megalenzephalie-Polymikrogyrie-postaxiale Polydaktylie-Hydrozephalus-Syndrom	Störung	62 Cases
75392	Ehlers-Danlos-Syndrom, parodontaler Typ	Störung	62 Cases
69736	Irisdepigmentierung, akute bilaterale	Störung	62 Cases
1988	Femoral-faziales Syndrom	Störung	62 Cases
3051	Nicolaides-Baraitser-Syndrom	Störung	61 Cases
99803	Haddad-Syndrom	Störung	60 Cases
98870	Anämie, dyserythropoetische, kongenitale, Typ III	Störung	60 Cases
969	Dysplasie, akromikrische	Störung	60 Cases
96092	8p-Invertierte Duplikation/Deletion-Syndrom	Störung	60 Cases
90349	Cutis laxa, autosomal-rezessive, Typ 1	Störung	60 Cases
83467	Morvan-Syndrom	Störung	60 Cases
79310	Methylmalonazidämie, Vitamin B12-sensibel, Typ cblA	Subtyp der Störung	60 Cases
773	Refsum-Krankheit	Störung	60 Cases
721	Gray-platelet-Syndrom	Störung	60 Cases
708	Peters-Anomalie	Störung	60 Cases
677	Pankreasblastom	Störung	60 Cases
599082	CHD3-abhängige Sprach-/Entwicklungsverzögerung-Intelligenzminderung-Sehstörungen-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	60 Cases
52530	Pseudo-von-Willebrand-Syndrom	Störung	60 Cases
468635	Kryptogene multifokale ulzeröse stenosierende Enteritis	Störung	60 Cases
451607	Kutanes Pseudolymphom	Störung	60 Cases
363454	BICD2-assoziierte proximale spinale Muskelatrophie mit Beginn im Kindesalter, autosomal-dominant	Subtyp der Störung	60 Cases
352490	Autismus-Spektrum-Störung durch AUTS-Mangel	Störung	60 Cases
3411	Uterusverdoppelung - Hemivagina - Nierenagenesie	Störung	60 Cases
300493	Saglikler-Syndrom	Störung	60 Cases
2995	Baraitser-Winter zerebro-fronto-faziales Syndrom	Störung	60 Cases
2771	Bruck-Syndrom	Störung	60 Cases
2462	Shprintzen-Goldberg-Syndrom	Störung	60 Cases
2221	Hypertrichosis lanuginosa, erworbene	Störung	60 Cases
2067	GAPO-Syndrom	Störung	60 Cases
1667	Wolcott-Rallison-Syndrom	Störung	60 Cases
159	Carnitin-Acylcarnitin-Translokase-Mangel	Störung	60 Cases
158029	Histiozytose, seeblau	Störung	60 Cases
156	Carnitin-Palmitoyl-Transferase IA-Mangel	Störung	60 Cases
1515	Dysplasie, kranioektodermale	Störung	60 Cases
139	CHILD-Syndrom	Störung	60 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
1270	Bowen-Conradi-Syndrom	Störung	60 Cases
583097	Kongenitale infiltrierende Lipomatose des Gesichts	Störung	59 Cases
3338	Toriello-Carey-Syndrom	Störung	59 Cases
57196	Kondensierende Otitis der medialen Klavikula	Störung	58 Cases
88644	Ataxie, autosomal-rezessive, Typ Beauce	Störung	57 Cases
79327	ALG1-CDG	Störung	57 Cases
544254	SYNGAP1-assoziierte Entwicklungsverzögerung mit epileptischer Enzephalopathie	Störung	57 Cases
331176	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch G6PC3-Mangel	Störung	57 Cases
90024	Schwerhörigkeit mit Labyrinthaplasie - Mikrotie - Mikrodontie	Störung	56 Cases
65283	Timothy-Syndrom	Störung	56 Cases
46	Adenylosuccinat-Lyase-Mangel	Störung	56 Cases
3206	Stüve-Wiedemann-Syndrom	Störung	56 Cases
1777	Temtamy-Syndrom	Störung	56 Cases
71	Chylomikronen-Retentions-Krankheit	Störung	55 Cases
592570	TRAF7-assoziierte Herzfehler-digitale Anomalien-Gesichtsdysmorphie-Motorik- und Sprachverzögerung-Syndrom	Störung	55 Cases
276435	Untere Vorderhornkrankung mit Beginn im späten Erwachsenenalter	Störung	55 Cases
2556	Mikrophthalmie-lineares Hautdefekt-Syndrom	Störung	55 Cases
1997	Blepharo-cheilo-dentales Syndrom	Störung	55 Cases
83628	LUMBAR-Syndrom	Störung	54 Cases
79320	ALG6-CDG	Störung	54 Cases
57782	Mazabraud-Syndrom	Störung	54 Cases
464306	Intelligenzminderung-Syndrom, DYRK1A-assoziiertes	Störung	54 Cases
314603	Autosomal-rezessive spastische Ataxie mit Leukoenzephalopathie	Störung	54 Cases
2833	Stiff-skin-Syndrom	Störung	54 Cases
98806	Dystonie, primäre, Typ DYT6	Störung	53 Cases
79099	Dermatitis, granulomatöse interstitielle mit Arthritis	Störung	53 Cases
69126	PAPA-Syndrom	Störung	53 Cases
398088	Kryohydrozytose mit normalem Stomatin, hereditäre Form	Störung	53 Cases
2636	Kleinwuchs, mikrozephaler osteodysplastischer primordialer, Typ I und III	Störung	53 Cases
254516	Temple-Syndrom	Störung	53 Cases
251515	Arthrogrypose, distale, Typ 10	Störung	53 Cases
251282	Spastische Ataxie, autosomal-dominante, Typ 1	Störung	53 Cases
178509	Perry-Syndrom	Störung	53 Cases
79411	Epidermolysis bullosa, dystrophe, selbstheilende Form	Störung	52 Cases
449566	Eosinophile angiozentrische Fibrose	Störung	52 Cases
3473	Zimmerman-Laband-Syndrom	Störung	52 Cases
251671	Gliom, angiozentrisches	Störung	52 Cases
98767	Ataxie, spinocerebelläre, Typ 11	Störung	51 Cases
572761	DONSON-assoziierte Mikrozephalie-Kleinwuchs-	Störung	51 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
	Extremitätenanomalien-Spektrum		
521414	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2DD	Störung	51 Cases
1766	Dysäquilibrium-Syndrom	Störung	51 Cases
99776	Mosaik-Trisomie 9	Störung	50 Cases
99731	Sulfitoxidase-Mangel, isolierter	Subtyp der Störung	50 Cases
98811	Paroxysmale anstrengungsinduzierte Dyskinesie	Störung	50 Cases
978	ADULT-Syndrom	Störung	50 Cases
97234	Glykogenose durch Phosphoglycerat-Mutase-Mangel	Störung	50 Cases
96177	Ringchromosom-15-Syndrom	Störung	50 Cases
93600	Hyperoxalurie, primäre, Typ 3	Subtyp der Störung	50 Cases
91496	Vitreoretinale Schneeflocken-Degeneration	Störung	50 Cases
90348	Cutis laxa, autosomal-dominante	Störung	50 Cases
90342	Xeroderma pigmentosum Variante (XPV)	Störung	50 Cases
9	Tetrasomie X	Störung	50 Cases
871	Familiäre progressive kardiale Reizleitungsstörungen	Störung	50 Cases
86816	Analbuminämie, kongenitale	Störung	50 Cases
868	Triosephosphat-Isomerase-Mangel	Störung	50 Cases
85212	Gaucher-Krankheit, fetale	Subtyp der Störung	50 Cases
85136	Zystische Leukoenzephalopathie ohne Megalenzephalie	Störung	50 Cases
851	Paris-Trousseau-Syndrom	Störung	50 Cases
808	Seckel-Syndrom	Störung	50 Cases
79500	DOORS-Syndrom	Störung	50 Cases
79395	Keratoderma hereditarium mutilans mit Ichthyose	Störung	50 Cases
79256	GM1-Gangliosidose Typ 2	Subtyp der Störung	50 Cases
79147	Kollagenose, familiäre reaktive perforierende	Störung	50 Cases
79143	Anonychie, isolierte kongenitale	Störung	50 Cases
75382	Oguchi-Krankheit	Störung	50 Cases
712	Hämolytische Anämie durch Glukosephosphat-Isomerase-Mangel	Störung	50 Cases
585	Sulfatase-Mangel, multipler	Störung	50 Cases
574	21q-Deletionssyndrom	Störung	50 Cases
542310	Leukoenzephalopathie mit Kalzifikationen und Zysten	Störung	50 Cases
53540	Goldmann-Favre-Syndrom	Störung	50 Cases
494	Keratoderma hereditarium mutilans	Störung	50 Cases
454710	Anti-p200-Pemphigoid	Störung	50 Cases
443197	Protoporphyrinurie, erythropoetische, X-chromosomale	Störung	50 Cases
404507	Chondromyxoidfibrom	Störung	50 Cases
40	Dysplasie, akromesomale, Typ Maroteaux	Störung	50 Cases
371428	Multizentrische Osteolyse-Nodulose-Arthropathie-Spektrum	Störung	50 Cases
352636	Transitorische Osteolyse der Phalangen	Störung	50 Cases
33111	Haut, granulomatöse schlaffe	Störung	50 Cases
3253	Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte-ektodermale Dysplasie-Syndrom	Störung	50 Cases
3130	Satoyoshi-Syndrom	Störung	50 Cases
3111	Rotor-Syndrom	Störung	50 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
300512	Onychomatrikom	Störung	50 Cases
29822	Spontane periodische Hypothermie	Störung	50 Cases
284448	CLIPPERS	Störung	50 Cases
2805	Pankreasagenesie, partielle	Störung	50 Cases
2801	Paget-Syndrom, juveniles	Störung	50 Cases
2461	Marden-Walker-Syndrom	Störung	50 Cases
2407	Laryngo-onycho-kutanes Syndrom	Störung	50 Cases
221046	Poikilodermie mit Neutropenie	Störung	50 Cases
217385	Mikroduplikationssyndrom 17p13	Störung	50 Cases
2143	Donnai-Barrow-Syndrom	Störung	50 Cases
2136	Hennekam-Syndrom	Störung	50 Cases
208513	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 29	Störung	50 Cases
2078	Geroderma osteodysplastica	Störung	50 Cases
206583	Polyglukosankörper-Krankheit, adulte	Subtyp der Störung	50 Cases
1902	Ehrlichiose, granulozytäre humane	Störung	50 Cases
171929	Trisomie 10p	Störung	50 Cases
1573	Hypotrichose - juvenile Makuladegeneration	Störung	50 Cases
1517	Hypertrichose mit Osteochondrodysplasie vom Typ Cantú	Störung	50 Cases
1493	Vici-Syndrom	Störung	50 Cases
1444	Ringchromosom-20-Syndrom	Störung	50 Cases
1425	Desbuquois-Syndrom	Störung	50 Cases
137888	Aurikulo-kondyläres Syndrom	Störung	50 Cases
127	Borjeson-Forsman-Lehmann-Syndrom	Störung	50 Cases
1253	Ascher-Syndrom	Störung	50 Cases
1125	Apraxie, okulomotorische, Typ Cogan	Störung	50 Cases
1118	Fibula-Aplasie-Ektrodaktylie-Syndrom	Störung	50 Cases
103908	Natrium-Diarrhoe, kongenitale	Störung	50 Cases
101150	Dopa-responsive Dystonie, autosomal-rezessive	Störung	50 Cases
100012	Lissenzephalie mit zerebellärer Hypoplasie Typ B	Störung	50 Cases
70592	Immundefekt durch Interleukin-1-Rezeptor-assoziierten Kinase-4-Mangel	Störung	49 Cases
54251	Kortikosteroidsensitives aseptisches Abszesssyndrom	Störung	49 Cases
319558	Suszeptibilität für Mykobakterien durch kompletten IL12B-Defekt	Störung	49 Cases
255229	Navajo-Neurohepatopathie	Störung	49 Cases
1873	Jalili-Syndrom	Störung	49 Cases
544469	PRUNE1-assoziiertes neurologisches Syndrom	Störung	48 Cases
404553	Vaskulitis durch ADA2-Mangel	Störung	48 Cases
391372	FOXP1-Syndrom	Störung	48 Cases
3447	Weaver-Syndrom	Störung	48 Cases
2897	Pityriasis rubra pilaris	Störung	48 Cases
989	Hypoglossie-Hypodaktylie-Syndrom	Störung	47 Cases
85162	Neuropathie, fokal beginnende, sensorische und motorische	Störung	47 Cases
565909	Calpain 3-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie D4	Störung	47 Cases
357008	Hämolytisch-urämisches Syndrom mit DGKE-Mangel	Störung	47 Cases
216828	Osteogenesis imperfecta Typ 5	Subtyp der Störung	47 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
1509	Small-Patella-Syndrom	Störung	47 Cases
1414	Cholestase-Lymphödem-Syndrom	Störung	47 Cases
97297	Bohring-Opitz-Syndrom	Störung	46 Cases
798	Schinzel-Giedion-Syndrom	Störung	46 Cases
319646	PGM1-CDG	Störung	46 Cases
250994	Mikroduplikationssyndrom 1q21.1	Störung	46 Cases
99749	Kostmann-Syndrom	Störung	45 Cases
86788	Neutropenie, kongenitale schwere, X-chromosomale	Störung	45 Cases
53721	Spinales arteriovenöses metameres Syndrom	Störung	45 Cases
284984	Aneurysma-Osteoarthritis-Syndrom	Störung	45 Cases
279947	Postorgasmic-Illness-Syndrom	Störung	45 Cases
254875	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, myopathische Form	Störung	45 Cases
209932	Zapfendystrophie mit supernormalen Stäbchen-B-Wellen	Störung	45 Cases
1955	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 34	Störung	45 Cases
166286	Ostiumnaevus, ekkriner porokeratotischer	Störung	45 Cases
99938	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2D	Störung	44 Cases
538756	Familiäre multiple hereditäre diskoide Fibrome	Störung	44 Cases
221126	Fowler-Vaskulopathie	Störung	44 Cases
168606	Seborrhö-ähnliche Dermatitis mit psoriasiformen Ausschlägen	Störung	44 Cases
70594	Dopa-responsive Dystonie durch Sepiapterin-Reduktase-Mangel	Störung	43 Cases
2470	Matthew-Wood-Syndrom	Störung	43 Cases
2301	Kurzdarm-Syndrom, kongenitales	Störung	43 Cases
77301	Mikrodeletion 9q22.3	Störung	42 Cases
352629	Mikrodeletionssyndrom 16q24.1	Störung	42 Cases
1621	Mikrodeletionssyndrom 3q13	Störung	42 Cases
398156	Okulo-aurikulo-fronto-nasales Syndrom	Störung	41 Cases
2907	Poikilodermie, akrokeratotische, hereditäre	Störung	41 Cases
254351	Mikrodeletionssyndrom 7q11.23, distal	Störung	41 Cases
1052	Variables Aneuploidie-Mosaik-Syndrom	Störung	41 Cases
99844	Leukozytenadhäsionsdefekt Typ III	Subtyp der Störung	40 Cases
96148	Distale Deletion 10q	Störung	40 Cases
96102	Distale Duplikation 10q	Störung	40 Cases
95159	Porphyrie, hepatoerythropoetische (HEP)	Störung	40 Cases
90652	Oto-palato-digitales Syndrom Typ 2	Störung	40 Cases
859	Transcobalamin II-Mangel	Störung	40 Cases
79134	DEND-Syndrom	Störung	40 Cases
79	Alpha-2 Antiplasmin-Mangel, kongenitaler	Störung	40 Cases
52022	Potocki-Shaffer-Syndrom	Störung	40 Cases
500163	Witteveen-Kolk-Syndrom	Störung	40 Cases
438117	Steel-Syndrom	Störung	40 Cases
411777	Keratoakanthom, eruptives generalisiertes	Störung	40 Cases
324977	Proteasom-assoziiertes autoinflammatorisches Syndrom	Störung	40 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
314422	Karzinom, ameloblastisches	Störung	40 Cases
2971	Acyl-CoA-Oxidase-Mangel, peroxisomaler	Störung	40 Cases
2962	De Barys-Syndrom	Störung	40 Cases
281190	Erythrodermie, ichthyosiforme retikuläre, kongenitale Form	Störung	40 Cases
280785	Mastozytose, bullöse diffuse kutane	Subtyp der Störung	40 Cases
263534	Peeling-Skin-Syndrom, lokalisiertes	Störung	40 Cases
257	Epidermolysis bullosa simplex mit Muskeldystrophie	Störung	40 Cases
2457	Dysplasie, mandibulo-akrale	Störung	40 Cases
24	Fumarazidurie	Störung	40 Cases
228384	Mikrodeletionssyndrom 5q14.3	Störung	40 Cases
2273	Ichthyosis follicularis-Alopezie-Photophobie-Syndrom	Störung	40 Cases
217008	Bockenheimer-Syndrom	Störung	40 Cases
210548	Makrozephalie-Intelligenzminderung-Autismus-Syndrom	Störung	40 Cases
210122	Dysplasie, alveolar-kapilläre, kongenitale	Störung	40 Cases
1923	Methimazol-Embryofetopathie	Störung	40 Cases
183678	Hermansky-Pudlak-Syndrom durch AP-3-Defizienz	Subtyp der Störung	40 Cases
1832	Knochendysplasie, osteosklerotische, letale Form	Störung	40 Cases
1810	Dysplasie, ektodermale hypohidrotische, autosomal-dominante	Subtyp der Störung	40 Cases
1745	Distale Duplikation 6p	Störung	40 Cases
1742	Trisomie 5p	Störung	40 Cases
1699	Trisomie 12p	Störung	40 Cases
163746	Periphere demyelinisierende Neuropathie-zentrale demyelinisierende Leukodystrophie-Waardenburg-Syndrom-Hirschsprung Krankheit	Störung	40 Cases
140966	Palmoplantarkeratose Typ Nagashima	Störung	40 Cases
1369	Kongenitale Katarakt-hypertrophe Kardiomyopathie-mitochondriale Myopathie-Syndrom	Störung	40 Cases
1225	Baller-Gerold-Syndrom	Störung	40 Cases
1023	Kongenitale generalisierte Hypertrichose Typ Ambras	Subtyp der Störung	40 Cases
496641	Früh beginnende progressive diffuse Gehirnatrophie-Mikrozephalie-Muskelschwäche-Optikusatrophy-Syndrom	Störung	39 Cases
458758	Hämangioendotheliom, zusammengesetztes	Störung	39 Cases
391677	Kleinwuchs-Optikusatrophy-Pelger-Huët-Anomalie-Syndrom	Störung	39 Cases
317473	Panzytopenie durch IKZF1-Genmutationen	Störung	39 Cases
99852	Ravine-Syndrom	Störung	38 Cases
91	Aromatase-Mangel	Störung	38 Cases
69085	Limb-Mammary-Syndrom	Störung	38 Cases
55654	Hypotrichosis simplex	Störung	38 Cases
485350	CLCN4-assoziiertes X-chromosomales Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	38 Cases
457260	X-chromosomale Intelligenzminderung-Hypotonie-Bewegungsstörungen-Syndrom	Störung	38 Cases
36	Akrokallal-Syndrom	Störung	38 Cases
314621	Hypophysen-Verdoppelung	Störung	38 Cases
209867	Netzhautablösung, rhegmatogene, autosomal-dominante	Störung	38 Cases
171629	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 35	Störung	38 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
1647	Okulo-zerebro-kutanes Syndrom	Störung	38 Cases
163696	Aktionsmyoklonus-Nierenversagen-Syndrom	Störung	38 Cases
96334	Kagami-Ogata-Syndrom durch paternale uniparentale Disomie von Chromosom 14	Subtyp der Störung	37 Cases
79406	Epidermolysis bullosa, junktionale, spät beginnende	Störung	37 Cases
596753	VEXAS-Syndrom	Störung	37 Cases
494428	Pleuroparenchymale Fibroelastose, idiopathische	Störung	37 Cases
493342	Vibrationsurtikaria	Störung	37 Cases
391417	HSD10-Krankheit	Störung	37 Cases
3455	Wiedemann-Rautenstrauch-Syndrom	Störung	37 Cases
3208	Succinat-Coenzym-Q-Reduktase-Mangel, isolierter	Störung	37 Cases
209341	DYNC1H1-assoziierte autosomal-dominante im Kindesalter beginnende proximale spinale Muskelatrophie	Subtyp der Störung	37 Cases
100044	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ B	Störung	37 Cases
98955	Lisch-epitheliale Hornhautdystrophie	Störung	36 Cases
98908	Neutralfett-Speicherkrankheit mit Myopathie	Störung	36 Cases
300573	Polymikrogyrie durch TUBB2B-Genmutation	Störung	36 Cases
289478	PASH-Syndrom	Störung	36 Cases
1855	Spondyloenchondrodysplasie	Störung	36 Cases
168583	Hereditäre infantile Zirrhose der nordamerikanischen Indianer	Subtyp der Störung	36 Cases
166308	Fokalepilepsie, benigne infantile, mit Midline-Spikes und Waves im Schlaf	Störung	36 Cases
1532	Gómez-López-Hernández-Syndrom	Störung	36 Cases
101000	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 20	Störung	36 Cases
98773	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 21	Störung	35 Cases
970	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 2	Störung	35 Cases
96125	Distale Deletion 6p	Störung	35 Cases
589905	PHIP-assoziierte Verhaltensstörung-Intelligenzminderung-Adipositas-Dysmorphie-Syndrome	Störung	35 Cases
566231	Resistenz gegen Schilddrüsenhormone durch Mutation im Thyroidhormonrezeptor alpha	Störung	35 Cases
464311	Intelligenzminderung durch Punktmutationen im DYRK1A-Gen	Subtyp der Störung	35 Cases
446	Hämochromatose, neonatale	Störung	35 Cases
443073	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2S	Störung	35 Cases
3416	Hyperostosis corticalis generalisata	Störung	35 Cases
3275	Spondylo-karpo-tarsale Synostose	Störung	35 Cases
293621	Endothel-Hornhautdystrophie, X-chromosomale	Störung	35 Cases
2777	Osteomesopyknose	Störung	35 Cases
2117	Hartfield-Syndrom	Störung	35 Cases
2040	Fistel, broncho-biliäre kongenitale	Störung	35 Cases
198	Okzipitalhorn-Syndrom	Störung	35 Cases
1437	Ringchromosom-1-Syndrom	Störung	35 Cases
101001	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 21	Störung	35 Cases
100045	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante,	Störung	35 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
	intermediäre, Typ C		
100024	My-Schwerkettenkrankheit	Subtyp der Störung	35 Cases
943	Malonazidurie	Störung	34 Cases
93269	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ Majewski	Störung	34 Cases
75496	B4GALT7-assoziiertes spondylodysplastisches Ehlers-Danlos-Syndrom	Subtyp der Störung	34 Cases
398097	Anti-Phospholipid-Syndrom, neonatales	Störung	34 Cases
363528	Intelligenzminderung-Strabismus-Syndrom	Störung	34 Cases
353284	Rubinstein-Taybi-Syndrom durch EP300-Haploinsuffizienz	Subtyp der Störung	34 Cases
2953	Ehlers-Danlos-Syndrom, muskulo-kontrakturaler Typ	Störung	34 Cases
2874	Phakomatosis pigmento-keratotica	Störung	34 Cases
1620	Distale Deletion 3p	Störung	34 Cases
500150	Hirnfehlbildung-muskuloskelettale Anomalien-Gesichtsdysmorphie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	33 Cases
488280	14q32-Duplikationssyndrom	Störung	33 Cases
447977	Progressive skapulo-humerale peroneale distale Myopathie	Störung	33 Cases
411543	Phosphoribosylpyrophosphat-Synthetase-Überaktivität, schwere	Subtyp der Störung	33 Cases
3322	Hoyeraal-Hreidarsson-Syndrom	Störung	33 Cases
3314	Thiemann-Krankheit, familiäre Form	Störung	33 Cases
329457	Arthrogrypose, distale, Typ 5D	Störung	33 Cases
3102	Richieri-Costa-Pereira-Syndrom	Störung	33 Cases
300373	Akroigantismus, X-chromosomaler	Störung	33 Cases
2795	Polyzystische Ovarien - Dysfunktion des Urethra-Sphinkters	Störung	33 Cases
2783	Osteopetrose, autosomal-dominante, Typ 1	Störung	33 Cases
2406	Locked-In-Syndrom	Störung	33 Cases
225123	Hämochromatose, TFR2-Gen-assoziierte	Störung	33 Cases
2170	Methylcobalamin-Mangel Typ cbl G	Subtyp der Störung	33 Cases
1681	Diprosopus	Störung	33 Cases
1388	Catel-Manzke-Syndrom	Störung	33 Cases
123	Björnstad-Syndrom	Störung	33 Cases
832	Succinyl-CoA:3-Ketosäure-CoA-Transferase-Mangel	Störung	32 Cases
67039	Dysplasie, odonto-maxilläre segmentale	Störung	32 Cases
572768	Mikrozephalie-Mikromelie-Syndrom	Subtyp der Störung	32 Cases
458763	Retiformes Hämangioendotheliom	Störung	32 Cases
412217	Dystonia-Aphonie-Syndrom	Störung	32 Cases
35664	DeBarys-Syndrom, ALDH18A1-abhängiges	Subtyp der Störung	32 Cases
324535	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 11	Störung	32 Cases
3163	SHORT-Syndrom	Störung	32 Cases
314373	Diarrhoe, chronische, infantile, durch Guanylatcyclase 2C-Überaktivität	Störung	32 Cases
293843	3MC-Syndrom	Störung	32 Cases
217371	Akutes infantiles Leberversagen durch Synthesedefekt mtDNA-kodierter Proteine	Störung	32 Cases
141096	Nasenlöcher, überzählige	Störung	32 Cases
99898	Suszeptibilität für Mykobakterien durch kompletten IFN-gamma-R1-Defekt	Störung	31 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
96173	Ringchromosom-9-Syndrom	Störung	31 Cases
431255	Muskelatrophie, scapulooperoneale spinale	Störung	31 Cases
231573	Dermatose, erosive und vesikuläre, kongenital	Störung	31 Cases
1747	Mosaik-Trisomie 7	Störung	31 Cases
1711	Mosaik-Trisomie 17	Störung	31 Cases
139485	Ataxie, autosomal-rezessive, durch Ubiquinon-Mangel	Störung	31 Cases
99944	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2K	Störung	30 Cases
98970	Fleckchen-Hornhautdystrophie	Störung	30 Cases
98764	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 27	Störung	30 Cases
957	Dysplasie, akro-pectoro-vertebrale	Störung	30 Cases
94065	Mikrodeletionssyndrom 15q24	Subtyp der Störung	30 Cases
93940	Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte Typ 3	Subtyp der Störung	30 Cases
93346	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Strudwick	Störung	30 Cases
93315	Dysplasie, spondylometaphysäre, Corner-fracture-Typ	Störung	30 Cases
91481	Ringdermoid der Kornea	Störung	30 Cases
91396	Kryptophthalmie, isolierte	Störung	30 Cases
90045	Folat-Malabsorption, hereditäre	Störung	30 Cases
88924	Nierenkrankheit, polyzystische, autosomal-dominante, Typ 1, mit tuberöser Sklerose	Störung	30 Cases
85277	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Cantagrel	Störung	30 Cases
85202	Keutel-Syndrom	Störung	30 Cases
85164	Kamptodaktylie - Hochwuchs - Skoliose - Hörverlust	Störung	30 Cases
79456	Mastozytose, kutane, diffuse Form	Störung	30 Cases
79292	Fischaugen-Syndrom	Subtyp der Störung	30 Cases
79157	2-Methylbutyryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	Störung	30 Cases
79155	Hydroxykynureninurie	Störung	30 Cases
77298	Anophthalmie/Mikrophthalmie - Ösophagusatresie	Störung	30 Cases
715	Glykogenose durch muskulären Phosphorylasekinase-Mangel	Störung	30 Cases
66628	Adipositas durch angeborenen Leptinmangel	Subtyp der Störung	30 Cases
477650	Rheumatismus, fibroblastischer	Störung	30 Cases
458768	Primär intralymphatisches Angioendotheliom	Störung	30 Cases
397709	Intelligenzminderung-grobe Gesichtszüge-Makrozephalie-zerebelläre Hypoplasie-Syndrom	Störung	30 Cases
34592	Immundefekt durch MHC Klasse I-Expressionsdefekt	Störung	30 Cases
3352	Tricho-dento-ossäres Syndrom	Störung	30 Cases
3266	Synostose, humero-radio-ulnare	Störung	30 Cases
3258	Cenani-Lenz-Syndaktylie	Störung	30 Cases
3005	Pyle-Krankheit	Störung	30 Cases
29	Mevalonazidurie	Subtyp der Störung	30 Cases
2849	Perlman-Syndrom	Störung	30 Cases
2834	Wrinkly-Skin-Syndrom	Subtyp der Störung	30 Cases
2763	Osteokraniostenose	Störung	30 Cases
275523	Autoimmun-lymphoproliferative Krankheit vom Typ Dianzani	Störung	30 Cases
2746	Opsismodysplasie	Störung	30 Cases
2733	Omodysplasie	Störung	30 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
2728	Blepharophimose-Intelligenzminderung-Syndrom Typ Ohdo	Störung	30 Cases
2721	Dysplasie, odonto-onycho-dermale	Störung	30 Cases
246	Dysostose, akrofaziale postaxiale	Störung	30 Cases
238446	Mikroduplikationssyndrom 15q11q13	Störung	30 Cases
228415	Mikroduplikationssyndrom 5q35	Störung	30 Cases
228236	Elastose, fokale lineare	Störung	30 Cases
228116	Hughes-Stovin-Syndrom	Störung	30 Cases
220295	Xeroderma pigmentosum/Cockayne-Syndrom-Komplex	Störung	30 Cases
209943	IRVAN-Syndrom	Störung	30 Cases
209370	Schwere neonatale Enzephalopathie mit Mikrozephalie	Störung	30 Cases
2063	Splenogonadale Fusion-Extremitätenfehlbildung-Mikrognathie-Syndrom	Störung	30 Cases
2036	Kopfhaut-Ohr-Mamillen-Syndrom	Störung	30 Cases
178345	Aromatase-Exzess-Syndrom	Störung	30 Cases
1752	Trisomie 8q	Störung	30 Cases
1662	Restriktive Dermopathie	Störung	30 Cases
1596	Distale Deletion 15q	Störung	30 Cases
1545	Crisponi-Syndrom	Störung	30 Cases
1525	Kranio-Osteoarthropathie	Störung	30 Cases
1427	Dysplasie, oto-spondylo-megaepiphysäre	Störung	30 Cases
141163	Ankylose, glossopalatine	Störung	30 Cases
140933	Atrophoderma, lineares, Typ Moulin	Störung	30 Cases
139552	Neuropathie, distale hereditäre motorische, Typ Jerash	Störung	30 Cases
137834	Frank-ter Haar-Syndrom	Störung	30 Cases
1314	Thalamus-Kalzifikationen, symmetrische	Störung	30 Cases
1229	Intrauterines infektiöses Syndrom, kongenitales	Störung	30 Cases
572773	Mikrozephalie-Kleinwuchs-Extremitätenanomalien-Syndrom	Subtyp der Störung	29 Cases
466775	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, Typ 2X	Störung	29 Cases
3255	Filippi-Syndrom	Störung	29 Cases
2753	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 4	Störung	29 Cases
2460	Van den Ende-Gupta-Syndrom	Störung	29 Cases
139444	Leukoenzephalopathie mit beiderseitigen vorderen Temporallappen-Zysten	Störung	29 Cases
1186	Ataxie, infantile spinozerebelläre	Störung	29 Cases
99812	LIG4-Syndrom	Störung	28 Cases
85173	IMAGE-Syndrom	Störung	28 Cases
79124	Lebervenen-Verschlusskrankheit - Immunschwäche	Störung	28 Cases
521258	Mikroduplikationssyndrom Xq25	Störung	28 Cases
50814	Dysplasie, kranio-lentikulo-suturale	Störung	28 Cases
468631	Mikrozephalie kortikale Fehlbildungen mit Kleinwuchs durch RTTN-Defizienz	Störung	28 Cases
457077	TAFRO-Syndrom	Störung	28 Cases
398069	MAGEL2-assoziiertes Prader-Willi-ähnliches Syndrom	Störung	28 Cases
391392	Familiäres episodisches Schmerzsyndrom mit vorwiegender Beteiligung der unteren Körperregion	Subtyp der Störung	28 Cases
3459	Wilson-Turner-Syndrom	Störung	28 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
34528	Primäre Hypomagnesiämie mit Hypokalziurie, autosomal-dominant	Störung	28 Cases
329466	Dystonie, fokale, autosomal-dominante, Typ DYT5	Störung	28 Cases
314022	Gastrisches Adenokarzinom und proximale Polyposis des Magens	Störung	28 Cases
276193	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 35	Störung	28 Cases
228174	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2N	Störung	28 Cases
2220	Hypertrichosis cubiti	Störung	28 Cases
163681	CNTNAP2-assoziierte entwicklungsbedingte und epileptische Enzephalopathie	Störung	28 Cases
139547	Spinale Muskelatrophie, distale, Typ 3	Störung	28 Cases
96078	Mikroduplikationssyndrom 16p13.3	Störung	27 Cases
95434	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie-Bewegungsstörungen-Syndrom	Störung	27 Cases
93358	Spondyloepimetaphysäre Dysplasie mit kurzen Extremitäten und anormaler Kalzifizierung	Störung	27 Cases
592574	Menke-Hennekam-Syndrom	Störung	27 Cases
586130	Insomnie, fatale sporadische	Störung	27 Cases
466	Insomnie, familiäre fatale	Störung	27 Cases
329235	X-chromosomale kongenitale zentrale Hypothyreose mit spät-beginnender testikulärer Vergrößerung	Störung	27 Cases
319635	Amyloidosis cutis dyschromica	Störung	27 Cases
313808	Hereditäre diffuse Leukoenzephalopathie mit axonalen Sphäroiden und pigmentierter Glia	Störung	27 Cases
280133	Komplement-Komponente 3-Mangel	Störung	27 Cases
2623	Kleinwuchs, geleophysischer	Störung	27 Cases
261250	Mikrodeletionssyndrom 16q24.3	Störung	27 Cases
251287	Makuladystrophie, anuläre benigne konzentrische	Störung	27 Cases
2169	Methylcobalamin-Mangel Typ cbl E	Subtyp der Störung	27 Cases
1040	Anadysplasie, metaphysäre	Störung	27 Cases
100993	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 12	Störung	27 Cases
98771	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 18	Störung	26 Cases
52994	Leiomyom, orbitales	Störung	26 Cases
488613	Allgemeine Entwicklungsverzögerung-neuroophthalmologische Anomalien-Krämpfe-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	26 Cases
40366	Acitretin/Etretinat-Embryofetopathie	Störung	26 Cases
357332	Syndaktylie - Kamptodaktylie und Klinodaktylie des fünften Fingers - bifide Zehen	Störung	26 Cases
2574	Moynahan-Syndrom	Störung	26 Cases
199343	EAST-Syndrom	Störung	26 Cases
1974	Fazio-digito-genitales Syndrom, autosomal-rezessive Form	Störung	26 Cases
1262	Book-Syndrom	Störung	26 Cases
93109	Megakalikose, kongenitale	Störung	25 Cases
85203	Akro-pektoriales Syndrom	Störung	25 Cases
79319	MPI-CDG	Störung	25 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
7	3C-Syndrom	Störung	25 Cases
56305	Atelosteogenesis Typ III	Störung	25 Cases
56304	Atelosteogenesis Typ II	Störung	25 Cases
54028	Plummer-Vinson-Syndrom	Störung	25 Cases
527497	NKX6-2-assoziierte autosomal-rezessive hypomyelinisierende Leukodystrophie	Störung	25 Cases
50944	Schöpf-Schulz-Passarge-Syndrom	Störung	25 Cases
488632	Intelligenzminderung-Syndrom, TBCK-assoziiertes	Störung	25 Cases
458803	Ataxie, spinocerebelläre, Typ 42	Störung	25 Cases
453499	Neurologische Entwicklungsstörungen-kranio-faziale Dysmorphie-Herzfehler-Skelettanomalien-Syndrom	Störung	25 Cases
397941	MAN1B1-CDG	Störung	25 Cases
39041	Omenn-Syndrom	Störung	25 Cases
3472	Yunis-Varon-Syndrom	Störung	25 Cases
314597	Chudley-McCullough-Syndrom	Störung	25 Cases
281122	Selbsteinheilendes Kollodium-Baby	Störung	25 Cases
268249	Mycophenolat-Mofetil-Embryopathie	Störung	25 Cases
251019	Mikrodeletionssyndrom 2q32q33	Störung	25 Cases
2499	Metachondromatose	Störung	25 Cases
230	Dopamin-beta-Hydroxylase-Mangel	Störung	25 Cases
1715	Duplikation 18p	Störung	25 Cases
1519	SPECC1L-assoziiertes Hypertelorismus-Syndrom	Störung	25 Cases
1448	Ringchromosom-6-Syndrom	Störung	25 Cases
98972	Zentral-wolkenförmige Dystrophie François	Störung	24 Cases
66629	Goldberg-Shprintzen-Megakolon-Syndrom	Störung	24 Cases
488333	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2W	Störung	24 Cases
487809	Gastritis, kollagene, des Kindes	Störung	24 Cases
480864	Rezidivierende metabolische enzephalomyopathische Krisen-Rhabdomyolyse-Herzrhythmusstörung-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	24 Cases
438216	Schwere neonatale Hypotonie-Krämpfe-Enzephalopathie-Syndrom durch Punktmutationen im PURA-Gen	Subtyp der Störung	24 Cases
438213	PURA-abhängige schwere neonatale Hypotonie-Krämpfe-Enzephalopathie-Syndrom	Störung	24 Cases
401973	MEND-Syndrom	Störung	24 Cases
399096	Anoctaminopathie, distale	Störung	24 Cases
313846	Familiäre kutane Telangiektasie-Oropharyngealer Krebs-Prädispositionssyndrom	Störung	24 Cases
300525	Pseudohypoaldosteronismus Typ 2D	Subtyp der Störung	24 Cases
300496	Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krampfankfälle-Syndrom Typ 2	Störung	24 Cases
251383	CK-Syndrom	Störung	24 Cases
247262	Hyperphosphatasie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	24 Cases
209902	Hypercholesterinämie durch Cholesterin 7-alpha-Hydroxylase-Mangel	Störung	24 Cases
2069	Gastro-kutanes Syndrom	Störung	24 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
183713	Suszeptibilität für Bakterieninfektion durch TLR Signalweg-Defizienz	Störung	24 Cases
171607	Spastische Paraplegie, X-chromosomale, Typ 34	Störung	24 Cases
1490	Hornhautdystrophie - Schallempfindungs-Schwerhörigkeit	Störung	24 Cases
1361	Carnosinase-Mangel	Störung	24 Cases
1234	Bartsocas-Papas-Syndrom	Störung	24 Cases
99901	Acyl-CoA-Dehydrogenase 9-Mangel	Störung	23 Cases
93329	Omodysplasie, autosomal-rezessive Form	Subtyp der Störung	23 Cases
597939	Hyperthyroxinämie, dystransthyretinämische euthyreote	Störung	23 Cases
569821	Kongenitales primäres Lymphödem vom Typ Gordon	Störung	23 Cases
538574	Palmoplantarkeratose-HMNS-Syndrom	Störung	23 Cases
477817	PMP22-RAI1-Contiguous gene duplication-Syndrom	Störung	23 Cases
445018	Immundefekt, kombinierter, durch LRBA-Mangel	Störung	23 Cases
411493	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 10	Störung	23 Cases
364198	Bipartite Talus	Störung	23 Cases
314588	Distale Triplikation 15q	Subtyp der Störung	23 Cases
261652	Kleefstra-Syndrom durch Punktmutationen	Subtyp der Störung	23 Cases
238475	Hypercholanämie, familiäre	Störung	23 Cases
1782	Dysosteosklerose	Störung	23 Cases
1617	Mikrodeletionssyndrom 2q24	Störung	23 Cases
157973	Muskeldystrophie, kongenitale, durch Lamin-A/C-Mangel	Störung	23 Cases
101028	Transaldolase-Mangel	Störung	23 Cases
98805	Dystonie, primäre, Typ DYT4	Störung	22 Cases
94063	Mikrodeletionssyndrom 12q14	Störung	22 Cases
93953	Fistel, familiäre thyroglossale	Störung	22 Cases
91387	Familiäres thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion	Störung	22 Cases
85282	MEHMO-Syndrom	Störung	22 Cases
85201	Genito-patellares Syndrom	Störung	22 Cases
85191	Singleton-Merten-Dysplasie	Störung	22 Cases
79499	Schwerhörigkeit-Onychodystrophie-Syndrom, autosomal-dominantes	Störung	22 Cases
71271	Spalthand - Spaltfuß - Schwerhörigkeit	Störung	22 Cases
542306	Intelligenzminderung-Herzrhythmusstörung-Syndrom durch GNB5-Mangel	Störung	22 Cases
528105	Hypohydrosis-Elektrolytstörung-Tränendrüsenfunktionsstörung-Ichthyosis-Xerostomie-Syndrom	Störung	22 Cases
466943	WAC-assoziiertes Syndrom der Gesichtsdysmorphie mit Entwicklungsverzögerung und Verhaltensstörungen	Störung	22 Cases
464738	Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef-Syndrom	Störung	22 Cases
445038	3-Methylglutaconazidurie Typ 7	Störung	22 Cases
431272	X-chromosomale scapulo-peroneale Muskeldystrophie	Störung	22 Cases
398173	Fokale faziale dermale Dysplasie Typ II	Subtyp der Störung	22 Cases
363677	Im Kindesalter beginnende autosomal-rezessive Myopathie mit externer Ophthalmoplegie	Störung	22 Cases
329195	Entwicklungsverzögerung mit Autismus-Spektrum-Störung	Störung	22 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
	und Gang-Instabilität		
314718	Letales Arteriopathie-Syndrom durch Fibulin-4-Mangel	Störung	22 Cases
269229	Pontine Tegmentale Capdysplasie	Störung	22 Cases
2492	FATCO-Syndrom	Störung	22 Cases
247820	Ektodermale Dysplasie-Pili-Torti-Syndaktylie-Syndrom	Störung	22 Cases
228423	Monozytopenie mit erhöhter Infektionsanfälligkeit	Störung	22 Cases
209908	Isolierte Sprechapraxie im Kindesalter	Störung	22 Cases
1827	Dysplasie, akromele frontonasale	Störung	22 Cases
1723	Mosaik-Trisomie 2	Störung	22 Cases
168612	Alpha-Fetoprotein-Mangel, kongenitaler	Störung	22 Cases
163690	Hypotonie-Cystinurie-Syndrom	Störung	22 Cases
93606	Nephrogenes Syndrom mit unverhältnismäßiger Antidiurese	Störung	21 Cases
93114	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ E	Störung	21 Cases
79091	Hereditäre Einschlusskörperchenmyopathie - Gelenkkontrakturen - Ophthalmoplegie	Störung	21 Cases
69082	Odonto-tricho-ungual-digito-palmares Syndrom	Störung	21 Cases
66625	Zerebro-okulo-nasales Syndrom	Störung	21 Cases
542301	Immundefekt, kombinierter, durch CARMIL2-Mangel	Störung	21 Cases
482077	Zerebrale Mikroangiopathie, HTRA1-abhängige, autosomal-dominante	Störung	21 Cases
468672	Kolobomatöse Makrophthalmie-Mikrokornea-Syndrom	Störung	21 Cases
466768	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2Z	Störung	21 Cases
447964	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2V	Störung	21 Cases
402003	Autosomal-dominante fokale nicht-epidermolytische Palmoplantarkeratose mit Blasenbildungen an den Füßen	Störung	21 Cases
401869	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 1	Störung	21 Cases
398189	Fokale faziale dermale Dysplasie Typ IV	Subtyp der Störung	21 Cases
391389	Familiäres episodisches Schmerzsyndrom mit vorwiegender Beteiligung der oberen Körperregion	Subtyp der Störung	21 Cases
363649	Mandibuläre Hypoplasie-Schwerhörigkeit-Progeroide Merkmale-Lipodystrophie-Syndrom	Störung	21 Cases
324972	MAGIC-Syndrom	Störung	21 Cases
3063	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Snyder	Störung	21 Cases
221145	Cutis laxa mit schweren Lungen-, Magen-, Darm- und Harnwegs-Anomalien	Störung	21 Cases
199326	Hypomagnesiämie, isolierte, autosomal-dominante, Typ Glaudemans	Störung	21 Cases
171881	Cap-Myopathie	Störung	21 Cases
168593	Plötzlicher Kindstod - Hodendysgenese	Störung	21 Cases
1578	Pterin-4-alpha-Carbinolamin-Dehydratase-Mangel	Subtyp der Störung	21 Cases
98791	Alpha-Thalassämie-Intelligenzminderung-Syndrom, gekoppelt an Chr. 16	Störung	20 Cases
98768	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 13	Störung	20 Cases
97232	Fingerprint-Body-Myopathie	Störung	20 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
971	Akrorenales Syndrom	Störung	20 Cases
96175	Ringchromosom-11-Syndrom	Störung	20 Cases
93941	Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte Typ 4	Subtyp der Störung	20 Cases
88642	Kongenitale Schmerzempfindlichkeit mit Anosmie und neuropathischer Arthropathie	Störung	20 Cases
88639	Neurodegeneration durch 3-Hydroxyisobutyryl-CoA-Hydrolase-Mangel	Störung	20 Cases
88628	Hinterstrangataxie - Retinitis pigmentosa	Störung	20 Cases
86920	Dermatopathia pigmentosa reticularis	Störung	20 Cases
86919	Keratosis palmaris et plantaris - Klinodaktylie	Störung	20 Cases
86797	Lichen myxoedematosus, atypischer	Störung	20 Cases
85192	Doughnut-förmige Läsionen der Schädelkalotte - Knochenfragilität	Störung	20 Cases
83616	Röteln-Panenzephalitis	Störung	20 Cases
79476	Griscelli-Syndrom Typ 1	Subtyp der Störung	20 Cases
79154	2-Aminoacidipin-2-Oxo-Adipin-Azidurie	Störung	20 Cases
79084	Lipodystrophie, familiäre partielle, Typ Köbberling	Störung	20 Cases
73271	Hämorrhagische Diathese durch Kollagen-Rezeptor-Mangel	Störung	20 Cases
71289	Radioulnar-Synostose - amegakaryozytische Thrombozytopenie	Störung	20 Cases
69723	Tyrosinämie Typ 3	Störung	20 Cases
69084	Dysplasie, ektodermale, reiner Haar-Nagel-Typ	Störung	20 Cases
67046	3-Methylglutaconazidurie Typ 1	Störung	20 Cases
63442	Dysplasie, engelförmige phalango-epiphysäre	Störung	20 Cases
599376	Hypomyelinisierung der früh myelinisierenden Strukturen	Störung	20 Cases
53583	Paroxysmale dystonische Choreoathetose mit episodischer Ataxie und Spastik	Störung	20 Cases
457240	X-chromosomale Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Übergewicht-Syndrom	Störung	20 Cases
455	Ichthyose, epidermolytische superfizielle	Störung	20 Cases
448242	Brachyolmie, autosomal-rezessive	Störung	20 Cases
443811	PGM3-CDG	Störung	20 Cases
420179	Malan-Großwuchs-Syndrom	Störung	20 Cases
391376	Kongenitale Mikrozephalie-schwere Enzephalopathie-progressive zerebrale Atrophie-Syndrom	Störung	20 Cases
369897	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, enzephalomyopathische Form mit variablen kraniofazialen Anomalien	Störung	20 Cases
3387	Hypertrichose, ventrale zervikale, isolierte	Störung	20 Cases
33445	Neuroektodermale melanolytische Krankheit	Störung	20 Cases
3226	Taubheit-Lymphödem-Leukämie-Syndrom	Störung	20 Cases
3137	Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel	Störung	20 Cases
309854	Zirrhose-Dystonie-Polyzythämie-Hypermanganämie-Syndrom	Störung	20 Cases
3021	RAPADILINO-Syndrom	Störung	20 Cases
30	Orotazidurie, hereditäre	Störung	20 Cases
289863	Glycin-Enzephalopathie, atypische	Subtyp der Störung	20 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
2847	Perikarddefekt - Hernia diaphragmatica	Störung	20 Cases
280779	Vaskulopathie, kutane kollagenöse	Störung	20 Cases
2755	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 8	Störung	20 Cases
2751	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 2	Störung	20 Cases
2717	Okulo-tricho-anales Syndrom	Störung	20 Cases
268114	RAS-assoziierte autoimmun-lymphoproliferative Krankheit	Störung	20 Cases
26137	Arteriitis temporalis, juvenile	Störung	20 Cases
251393	Epidermolysis bullosa, junktionale lokalisierte	Störung	20 Cases
251061	Mikrodeletionssyndrom 7q31	Störung	20 Cases
251028	SATB2-assoziiertes-Syndrom durch chromosomales Rearrangement	Subtyp der Störung	20 Cases
247522	Primäre Ziliendyskinesie - Retinitis pigmentosa	Störung	20 Cases
2394	Pyruvat-Dehydrogenase E3-Mangel	Subtyp der Störung	20 Cases
2375	Laryngeale Abduktorenlähmung-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	20 Cases
228247	Pseudoxanthoma elasticum, erworbenes	Störung	20 Cases
228179	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2M	Störung	20 Cases
2021	Fibrochondrogenese	Störung	20 Cases
1807	Dysplasie, dermale faziale fokale, Typ III	Subtyp der Störung	20 Cases
178364	Syndromale Mikrophthalmie Typ 5	Störung	20 Cases
1513	Dysplasie, kraniodiaphysäre	Störung	20 Cases
1466	COFS-Syndrom	Subtyp der Störung	20 Cases
1447	Ringchromosom-4-Syndrom	Störung	20 Cases
139455	Bestrophinopathie, autosomal-rezessive	Störung	20 Cases
1394	Dysplasie, zerebro-fazio-thorakale	Störung	20 Cases
1387	Katarakt-Intelligenzminderung-Hypogonadismus-Syndrom	Störung	20 Cases
1358	Carey-Fineman-Ziter-Syndrom	Störung	20 Cases
1134	Arrhinie, isolierte	Störung	20 Cases
101110	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 20	Störung	20 Cases
100976	Bathing-suit-Ichthyose	Störung	20 Cases
100043	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ A	Störung	20 Cases
935	Skelettdysplasie mit verkürzten Extremitäten und schwerem kombinierten Immundefekt	Störung	19 Cases
89838	Epidermolysis bullosa simplex, autosomal-rezessive, K14	Störung	19 Cases
75857	Terminales 6q-Deletion-Syndrom	Störung	19 Cases
597623	IRF2BPL-assoziierte regressive neurologische Entwicklungsstörung-Dystonie-Krampfankfälle-Syndrom	Störung	19 Cases
529962	Mikrodeletionssyndrom 17q24.2	Störung	19 Cases
505248	Mukopolysaccharidose-ähnliches Syndrom mit kongenitalen Herzfehlern und hämatopoetischen Störungen	Störung	19 Cases
497757	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch MME-Genmutation	Störung	19 Cases
494433	MIRAGE-Syndrom	Störung	19 Cases
482601	Adenylosuccinat-Synthase ähnliche 1-abhängige distale Myopathie	Störung	19 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
466962	Sarkom des Thorax bei SMARCA4-Mangel	Störung	19 Cases
438159	STAT3-assoziierte früh beginnende multisystemische Autoimmunkrankheit	Störung	19 Cases
43115	Hereditäre Myopathie mit Laktatazidose durch ISCU-Mangel	Störung	19 Cases
397946	Spastische Paraplegie, autosomale, Typ 58	Störung	19 Cases
391320	Gerinnungsstörung vom Ost-Texanischen Typ	Subtyp der Störung	19 Cases
352662	Intraepitheliale korneale Dyskeratose-palmoplantare Hyperkeratose-laryngeale Dyskeratose-Syndrom	Störung	19 Cases
3339	Toriello-Lacassie-Droste-Syndrom	Störung	19 Cases
3145	Nephrogener Diabetes insipidus-intrakranielle Kalzifikation-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	19 Cases
284169	Gesichtsdysmorphie-Entwicklungsverzögerung-Verhaltensstörungen-Syndrom durch Mikrodeletionssyndrom 10p11.21p12.31	Subtyp der Störung	19 Cases
280671	Muskeldystrophie, megakoniale kongenitale	Störung	19 Cases
2707	Okulo-zerebro-faziales Syndrom, Typ Kaufman	Störung	19 Cases
268261	Intelligenzminderung-Syndrom, DYRK1A-assoziiertes, durch Mikrodeletion 21q22.13q22.2	Subtyp der Störung	19 Cases
251046	Mikrodeletionssyndrom 6p22	Störung	19 Cases
247868	NLRP12-assoziiertes hereditäres Periodisches Fiebersyndrom	Störung	19 Cases
2399	Nasopalpebrales Lipom-Kolobom-Syndrom	Störung	19 Cases
228410	Syndrom der polyvalkulären Herzfehlbildung	Störung	19 Cases
228387	Dysplasie, spondylo-megaepiphysäre-metaepiphysäre	Störung	19 Cases
178487	Botulismus, intestinaler, adulter	Subtyp der Störung	19 Cases
171848	Polyneuropathie - Hörverlust - Ataxie - Retinitis pigmentosa - Katarakt	Störung	19 Cases
139447	Leukoenzephalopathie, kavitierende progressive	Störung	19 Cases
139441	Hypomyelinisierung mit Atrophie der Basalganglien und des Kleinhirns	Störung	19 Cases
99741	King-Denborough-Syndrom	Störung	18 Cases
96171	Ringchromosom-2-Syndrom	Störung	18 Cases
86309	DPAGT1-CDG	Störung	18 Cases
85167	Spondylometaphysäre Dysplasie mit Zapfen-Stäbchendystrophie	Störung	18 Cases
66637	Diaphano-spondylo-Dysostose	Störung	18 Cases
589856	Choanalatresie-Athelie-Hypothyreose-verzögerte Pubertät-Kleinwuchs-Syndrom	Störung	18 Cases
508498	Intelligenzminderung-kardiale Anomalien-Kleinwuchs-Gelenkinstabilität-Syndrom	Störung	18 Cases
481152	PYCR2-abhängige Mikrozephalie-progressive Leukoenzephalopathie	Störung	18 Cases
468641	Enteropathie, chronische, SLC2A1-Gen-assoziierte	Störung	18 Cases
370046	Didymosis aplasticosebacea	Störung	18 Cases
369962	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cblX	Subtyp der Störung	18 Cases
363417	Temtamy präaxiales Brachydaktylie-Syndrom	Störung	18 Cases
324588	Familiäre Dyskinesie und faziale Myokymie	Störung	18 Cases
319569	Autosomal-rezessive Suszeptibilität für Mykobakterien	Störung	18 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
	durch partiellen IFN-gamma-R1-Defekt		
300319	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2P	Störung	18 Cases
261344	Trisomie 1q	Störung	18 Cases
251523	Hyperzinkämie und Hypercalprotectinämie	Störung	18 Cases
2501	Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Spahr	Störung	18 Cases
238505	Lymphoproliferative Krankheit, autosomal-rezessive	Störung	18 Cases
2353	Schilbach-Rott-Syndrom	Störung	18 Cases
228402	Mikrodeletionssyndrom 2q23.1	Störung	18 Cases
171719	Cutis laxa-marfanoides Syndrom	Störung	18 Cases
158025	Histiozytose, progressive, muzinöse, hereditäre	Störung	18 Cases
1449	Ringchromosom-7-Syndrom	Störung	18 Cases
1441	Ringchromosom 17-Syndrom	Störung	18 Cases
139515	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4J	Störung	18 Cases
1272	Aymé-Gripp-Syndrom	Störung	18 Cases
99853	Ovarioleukodystrophie	Subtyp der Störung	17 Cases
93282	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ PAPSS2	Störung	17 Cases
91131	DK1-CDG	Störung	17 Cases
79283	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cbl D	Subtyp der Störung	17 Cases
69744	Hypokeratose, palmoplantare zirkumskripte	Störung	17 Cases
560	Marshall-Syndrom	Störung	17 Cases
543470	Optikusatrophie-Ataxie-periphere Neuropathie-globale Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	17 Cases
502434	Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-gastroösophagealer Reflux-Syndrom, STAG1-assoziiert	Störung	17 Cases
500533	Polyhydramnion-Megalenzephalie-symptomatische Epilepsie-Syndrom	Störung	17 Cases
480880	X-chromosomale Gesichtsdysmorphien-Kleinwuchs-Choanalatresie-Intelligenzminderung-Syndrom, auf das weibl. Geschl. beschränkt	Störung	17 Cases
477673	Postnatale Microzephalie-infantile Hypotonie-spastische Diplegie-Dysarthrie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	17 Cases
464760	Familiäre kavitäre Papillenanomalie	Störung	17 Cases
436159	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom durch CTLA4-Haploinsuffizienz	Störung	17 Cases
435988	Syndrom der chronischen atrialen und intestinalen Rhythmusstörung	Störung	17 Cases
404443	Tatton-Brown-Rahman-Syndrom	Störung	17 Cases
399058	Alpha-B Crystallin-abhängige spät beginnende Myopathie	Störung	17 Cases
363429	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie-Pyramidenbahnzeichen-Nystagmus-okulomotorische Apraxie-Syndrom	Störung	17 Cases
353298	Roifman-Syndrom	Störung	17 Cases
3350	Tremor - Nystagmus - Ulkus	Störung	17 Cases
324381	Einschlusskörperchenmyopathie, hereditäre, Typ 4	Störung	17 Cases
3204	Stormorken-Sjaastad-Langslet-Syndrom	Störung	17 Cases
319595	Suszeptibilität für Mykobakterien durch partielle STAT1-	Störung	17 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
	Defizienz		
300530	Pseudohypoaldosteronismus Typ 2E	Subtyp der Störung	17 Cases
2318	Joubert-Syndrom mit okulo-renalem Defekt	Störung	17 Cases
230839	Ehlers-Danlos-Syndrom, klassisch-ähnlicher Typ 1	Störung	17 Cases
227976	Optikusatrophie, autosomal-rezessive, Typ 7	Störung	17 Cases
210141	Spastische Tetraplegie, kongenitale	Störung	17 Cases
210115	Sterile multifokale Osteomyelitis mit Periostitis und Pustulose	Störung	17 Cases
1954	Erythrodermie, kongenitale letale	Störung	17 Cases
1908	Aminopterin/Methotrexat-Embryopathie	Störung	17 Cases
1325	Kamptodaktylie-Taurinurie-Syndrom	Störung	17 Cases
1104	Anophthalie plus-Syndrom	Störung	17 Cases
93357	SPONASTRIME-Dysplasie	Störung	16 Cases
920	Ablepharon-Makrostomie-Syndrom	Störung	16 Cases
85198	Dyspondyloenchondromatose	Störung	16 Cases
71528	Adipositas durch Prohormon-Konvertase I-Mangel	Subtyp der Störung	16 Cases
69737	Bosley-Salih-Alorainy-Syndrom	Störung	16 Cases
63273	Distale Myopathie mit Beteiligung der posterioren Bein- und anterioren Handmuskulatur	Störung	16 Cases
53296	Kollagenom, familiäres kutanes	Störung	16 Cases
488191	Infertilität, weibliche, durch Stillstand der meiotischen Eizellreifung	Störung	16 Cases
464282	Spastische Paraplegie-schwere Entwicklungsverzögerungen-Epilepsie-Syndrom	Störung	16 Cases
457279	Intelligenzminderung-Makrozephalie-Hypotonie-Verhaltensstörungen-Syndrom	Störung	16 Cases
397606	PrP-Amyloidose, systemische	Störung	16 Cases
369861	Kongenitale sideroblastische Anämie-B-Zell-Immundefekt-periodisches Fieber-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	16 Cases
369852	Rezidivierende Infekte-Myelofibrose-Nephromegalie-Syndrom	Störung	16 Cases
34514	Telethonin-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R7	Störung	16 Cases
33067	Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Jansen	Störung	16 Cases
319524	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 15	Störung	16 Cases
319171	Mikrodeletionssyndrom 17p13.1, distal	Störung	16 Cases
314566	Sprachapraxie, primäre progressive	Störung	16 Cases
314376	Intestinale Obstruktion des Neugeborenen durch Guanilatcyclasen 2C-Mangel	Störung	16 Cases
306734	Dystonie, primäre, Typ DYT21	Störung	16 Cases
306674	Kufor-Rakeb-Syndrom	Störung	16 Cases
293864	Hypoplastischer Pankreas-Intestinalatresie-Hypoplastische Gallenblase-Syndrom	Störung	16 Cases
289601	Multiple Kalzifikation der Gelenke und Arterien, hereditäre Form	Störung	16 Cases
279943	Neutrophilie, hereditäre	Störung	16 Cases
261257	Mikrodeletionssyndrom 17p13.3, distal	Störung	16 Cases
2538	Mikrogastrie-Extremitätenreduktionsdefekt-Syndrom	Störung	16 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
238455	Infantile Dystonie-Parkinsonismus	Störung	16 Cases
2102	GTP-Cyclohydrolase I-Mangel	Subtyp der Störung	16 Cases
2089	Glykogen-Speicherkrankheit durch hepatischen Glykogensynthase-Mangel	Störung	16 Cases
178355	Smith-McCort-Dysplasie	Störung	16 Cases
1438	Ringchromosom-10-Syndrom	Störung	16 Cases
1231	Barber-Say-Syndrom	Störung	16 Cases
1195	Atransferrinämie, kongenitale	Störung	16 Cases
99954	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4H	Störung	15 Cases
98949	Kryptophthalmie, komplette	Subtyp der Störung	15 Cases
96181	Uniparentale Disomie 6, maternale	Störung	15 Cases
90796	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY, durch isolierten 17,20-Lyase-Mangel	Störung	15 Cases
90400	Skleromyxödem ohne monoklonale Gammopathie	Subtyp der Störung	15 Cases
88620	Anosmie, isolierte kongenitale	Störung	15 Cases
88618	S-Adenosylhomocystein-Hydrolase-Defizienz	Störung	15 Cases
85146	Neurogenes scapulo-peroneales Syndrom Typ Kaeser	Störung	15 Cases
79351	3-Phosphoglycerat-Dehydrogenase-Mangel, infantile/juvenile Form	Subtyp der Störung	15 Cases
79325	ALG8-CDG	Störung	15 Cases
79321	ALG3-CDG	Störung	15 Cases
79284	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cbl F	Subtyp der Störung	15 Cases
79149	Dystrophie, dermo-chondro-corneale	Störung	15 Cases
69063	Kongenitale membranöse Nephropathie durch Alloimmunisierung gegen fetomaternale anti-neutrale Endopeptidase	Störung	15 Cases
570371	Bartter-Syndrom Typ 5	Subtyp der Störung	15 Cases
53696	Arthrogrypose-anteriore Hornzellkrankheit-Syndrom	Störung	15 Cases
527276	Enzephalopathie durch mitochondrialen und peroxisomalen Teilungsdefekt	Störung	15 Cases
521426	PLAA-assoziierte neurologische Entwicklungsstörung	Störung	15 Cases
513456	Intelligenzminderung-Krampfanfälle-Ganganomalien-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	15 Cases
482606	X-chromosomale keloide Vernarbung-verminderte Gelenkmobilität-erhöhte Papillenexkavation-Syndrom	Störung	15 Cases
457050	Autosomal-dominante mitochondriale Myopathie mit Belastungsintoleranz	Störung	15 Cases
456369	Polyglucosan-Körper-Myopathie Typ 2	Störung	15 Cases
447997	Spastische Tetraplegie-dünnes Corpus callosum-progressive postnatale Mikrozephalie-Syndrom	Störung	15 Cases
436169	Thrombomodulin-abhängige Blutgerinnungsstörung	Störung	15 Cases
436144	Intrauterine Wachstumsretardierung-Kleinwuchs-im frühen Erwachsenenalter beginnender Diabetes-Syndrom	Störung	15 Cases
401768	Proximale Myopathie mit extrapyramidalen Zeichen	Störung	15 Cases
397744	Periphere Neuropathie-Myopathie-Heiserkeit-Hörverlust-Syndrom	Störung	15 Cases
397615	Adipositas durch CEP19-Mangel	Subtyp der Störung	15 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
329324	Inverses Klippel-Trenaunay-Syndrom	Störung	15 Cases
314647	Zerebelläre Ataxie, nicht-progressive, mit Intelligenzminderung	Störung	15 Cases
314432	Spiegelhel-Hernie-Kryptorchismus-Syndrom	Störung	15 Cases
280763	Intelligenzminderung, schwere, mit progressiver spastischer Paraplegie	Störung	15 Cases
280633	Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krampfanfälle-Syndrom	Störung	15 Cases
250984	Stickler-Syndrom, autosomal-rezessives	Subtyp der Störung	15 Cases
221043	Hereditäre fibröse Poikilodermie-Sehnenkontraktur-Myopathie-Lungenfibrose-Syndrom	Störung	15 Cases
2075	Genito-palato-kardiales Syndrom	Störung	15 Cases
1901	Ehlers-Danlos-Syndrom, Dermatosparaxis Typ	Störung	15 Cases
171680	Lissenzephalie durch TUBA1A-Genmutation	Störung	15 Cases
137754	Enzephalopathie mit assoziiertem Aminoacylase 1-Mangel	Störung	15 Cases
93356	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Missouri	Störung	14 Cases
90390	Anonychie-Onychodystrophie-Syndrom	Subtyp der Störung	14 Cases
88659	Nephropathie, progressive mit Hypertension, autosomal-dominante Form	Störung	14 Cases
75378	Oligocone-Trichromasie	Störung	14 Cases
589515	PUM1-assoziiertes Syndrom der Entwicklungsstörung, Ataxie und Krampfanfälle	Störung	14 Cases
562528	Kongenitale Extremitäten- und Gesichtskontrakturen-Hypotonie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	14 Cases
508529	Intermediäre Epidermolysis bullosa simplex mit Kardiomyopathie	Störung	14 Cases
480907	X-chromosomale Intelligenzminderung-globale Entwicklungsverzögerung-Gesichtsdysmorphie-sakraler kaudaler Überrest	Störung	14 Cases
480483	Cholestase, intrahepatische progressive, familiäre, Typ 4	Subtyp der Störung	14 Cases
466718	Martinique zerknitterte retinale Pigmentepitheliopathie	Störung	14 Cases
457351	Mikrozephalie-Intelligenzminderung-sensorineuraler Hörverlust-Epilepsie-abnormer Muskeltonus-Syndrom	Störung	14 Cases
423384	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch JAGN1-Mangel	Störung	14 Cases
401849	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 72	Störung	14 Cases
397758	Netzhautdystrophie mit Dysfunktion der inneren Retina und Ganglienzell anomalies	Störung	14 Cases
371007	Kongenitale Muskeldystrophie mit Gelenkinstabilität	Störung	14 Cases
369970	Mikrokornea-myopische chorioretinale Atrophie-Telekanthus-Syndrom	Störung	14 Cases
369920	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 9	Störung	14 Cases
364028	Intelligenzminderung, X-chromosomale, durch GRIA3-Mutationen	Störung	14 Cases
36355	Blutgerinnungsstörung durch P2Y12-Defekt	Störung	14 Cases
3363	Trichomegalie - retinale Pigmentdegeneration - Kleinwuchs	Störung	14 Cases
320375	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 55	Störung	14 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
314394	Kleinwuchs-Onychodysplasie-Gesichtsdysmorphie-Hypotrichose-Syndrom	Störung	14 Cases
314051	Leukoenzephalopathie-Thalamus und Hirnstamm-Anomalien-Hoher Laktatwert-Syndrom	Störung	14 Cases
313892	Entwicklungs- und Sprachverzögerung durch SOX5-Mangel	Subtyp der Störung	14 Cases
307766	Kraushaar-akrales Keratoderm-Karies-Syndrom	Störung	14 Cases
284289	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie mit Beginn im Erwachsenenalter	Störung	14 Cases
284139	Larsen-ähnliches Syndrom, B3GAT3 Typ	Störung	14 Cases
2789	Syndrom der lateralen Meningozele	Störung	14 Cases
2719	Okulozerebrales Hypopigmentierungs-Syndrom Typ Cross	Störung	14 Cases
261323	Mikrodeletionssyndrom 21q22.11q22.12	Störung	14 Cases
2435	Maculae, hypopigmentierte und hyperpigmentierte, hereditäre kongenitale	Störung	14 Cases
238750	Mikrodeletionssyndrom 4q21	Störung	14 Cases
2378	Laurin-Sandrow-Syndrom	Störung	14 Cases
199351	Dystonie-Parkinsonismus mit Beginn im Erwachsenenalter	Störung	14 Cases
1791	Dysplasie, fronto-fazio-nasale	Störung	14 Cases
168796	Herz-Hand-Syndrom, slowenischer Typ	Störung	14 Cases
1516	Bilaterale Lambdoid- und Sagittalsynostose, nicht-syndromale	Störung	14 Cases
139578	Mutilierende hereditäre sensorische Neuropathie mit spastischer Paraplegie	Störung	14 Cases
137783	Syndrom der kongenitalen letalen Kontrakturen Typ 3	Störung	14 Cases
1193	Atkin-Flaitz-Syndrom	Störung	14 Cases
96055	Tetrasomie 21	Störung	13 Cases
939	3-Hydroxy-Isobuttersäure-Krankheit	Störung	13 Cases
85174	Dysplasie, pseudodiastrophische	Störung	13 Cases
79502	Palmoplantarkeratose, punktierte, Typ 2	Störung	13 Cases
79478	Griscelli-Syndrom Typ 3	Subtyp der Störung	13 Cases
79329	MGAT2-CDG	Störung	13 Cases
69739	Athabasken-Hirnstammdysgenese-Syndrom	Störung	13 Cases
66631	CEDNIK-Syndrom	Störung	13 Cases
556985	Früh-einsetzende kalzifizierende Leukenzephalopathie mit Skelettdysplasie	Störung	13 Cases
542657	Hyperchlorhydrie, isolierte	Störung	13 Cases
538963	Immundefekt, kombinierter, durch ITK-Mangel	Störung	13 Cases
538096	Autosomal-rezessive letale neonatale axonale sensorimotorische Polyneuropathie	Störung	13 Cases
50945	Chondrodysplasie Typ Blomstrand	Störung	13 Cases
476394	PMP2-abhängige Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1	Störung	13 Cases
476102	Behçet-ähnliche Krankheit des Kindes, hereditäre	Störung	13 Cases
466934	Hypomyelinisierende Leukodystrophie, VPS11-abhängige, autosomal-rezessive	Störung	13 Cases
448251	Ataxie-Taubheit-Syndrom, progressives, autosomal-rezessives	Störung	13 Cases
443098	Hyperostosis cranialis interna	Störung	13 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
439212	Früh-beginnende Myopathie-Areflexie-Atemnot-Dysphagie-Syndrom	Störung	13 Cases
436274	Pseudoxanthoma elasticum-ähnliche Hautmanifestationen mit Retinis pigmentosa	Störung	13 Cases
436151	Intelligenzminderung-expressive Aphasie-Gesichtsdysmorphien-Syndrom	Störung	13 Cases
435438	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 7	Störung	13 Cases
401953	Episodische Ataxie mit undeutlicher Aussprache	Störung	13 Cases
399103	Distale Nebulin-Myopathie	Störung	13 Cases
363412	Hypomyelinisierung mit Hirnstamm- und Rückenmarkbeteiligung und Beinspastik	Störung	13 Cases
356978	D,L-2-Hydroxy-Glutarazidurie	Störung	13 Cases
329813	Genomweite paternale uniparentale Disomie im Mosaik	Störung	13 Cases
329249	Schwere früh-beginnende Adipositas mit Insulin-Resistenz-Syndrom durch SH2B1-Mangel	Subtyp der Störung	13 Cases
3268	Radiulnare Synostose-Mikrozephalie-Skoliose-Syndrom	Störung	13 Cases
319605	Suszeptibilität für Mykobakterien, X-chromosomal	Störung	13 Cases
319547	Suszeptibilität für Mykobakterien durch kompletten IFN-gamma-R2-Defekt	Störung	13 Cases
313936	PENS-Syndrom	Störung	13 Cases
3097	Meacham-Syndrom	Störung	13 Cases
306530	Kongenitale hereditäre Fazialisparese mit variablem Hörverlust	Störung	13 Cases
3042	Intelligenzminderung-Katarakt-kalzifizierte Ohrknorpel-Myopathie-Syndrom	Störung	13 Cases
293958	Hypertelorismus-Präaurikulärer Sinus - punktuelle Löcher - Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung	13 Cases
284160	Mikrodeletionssyndrom 8q21.11	Störung	13 Cases
280406	Nephrotisches Syndrom, steroid-resistentes, mit sensorineuraler Hörstörung, familiäre Form	Störung	13 Cases
2802	X-chromosomale sideroblastische Anämie und spinozerebelläre Ataxie	Störung	13 Cases
2319	Juberg-Hayward-Syndrom	Störung	13 Cases
231720	Nicht erworbener kombinierter Hypophysenhormon-Mangel-sensorineuraler Hörverlust-spinale Fehlbildungen-Syndrom	Störung	13 Cases
1788	Dysostose, akrofaziale, Typ Rodriguez	Störung	13 Cases
178377	Osteosklerose-Entwicklungsverzögerung-Kraniosynostose-Syndrom	Störung	13 Cases
171612	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 37	Störung	13 Cases
168549	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, axiale Form	Störung	13 Cases
1435	Mikrodeletionssyndrom Xq21	Störung	13 Cases
140969	Saldino-Mainzer-Syndrom	Störung	13 Cases
101102	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2H	Störung	13 Cases
99672	Zahn-Nagel-Syndrom Typ Fried	Störung	12 Cases
98772	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 19/22	Störung	12 Cases
96186	Uniparentale Disomie 20, maternale	Störung	12 Cases
85320	X-chromosomale Intelligenzminderung-Makrozephalie-	Störung	12 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
	Makroorchidie-Syndrom		
844	Lown-Ganong-Levine-Syndrom	Störung	12 Cases
79328	ALG9-CDG	Störung	12 Cases
603689	Bohring-Opitz-ähnliches Syndrom, KLHL7-assoziiertes	Störung	12 Cases
597743	SETD2-assoziierte Mikrozephalie-schwere Intelligenzminderung-multiple kongenitale Anomalien-Syndrom	Störung	12 Cases
59303	Neonatale Ichthyose-sklerosierende Cholangitis-Syndrom	Störung	12 Cases
508533	Skelettdysplasie-T-Zell-Immundefekt-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	12 Cases
505237	Früh beginnende Krampfanfälle-distale Gliedmaßenanomalien-Gesichtsdysmorphien-allgemeine Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	12 Cases
496689	Kyphoskoliose-laterale Zungenatrophie-hereditäre spastische Paraplegie-Syndrom	Störung	12 Cases
459033	Ataxie mit okulomotorischer Apraxie Typ 4	Störung	12 Cases
442582	AH-Amyloidose	Störung	12 Cases
420573	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch CTPS1-Defizienz	Störung	12 Cases
412066	PRKAR1B-assoziierte neurodegenerative Demenz mit intermediären Filamenten	Störung	12 Cases
363523	Hypohidrose-Schmelzhypoplasie-Palmoplantarkeratose-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	12 Cases
314585	15q-Großwuchs-Syndrom	Störung	12 Cases
300570	Kortikale Dysgenese mit pontozebellärer Hypoplasie durch TUBB3-Genmutation	Störung	12 Cases
300547	Hyperkalzämie, infantile, autosomal-rezessive	Störung	12 Cases
2935	Polysyndaktylie, gekreuzte	Störung	12 Cases
2919	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 5	Störung	12 Cases
284460	Retinopathie, akute äußere ringförmige	Störung	12 Cases
280620	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 6	Störung	12 Cases
280384	Intelligenzminderung - motorische Dysfunktion - multiple Gelenkkontrakturen, rezessiv	Störung	12 Cases
2662	Keipert-Syndrom	Störung	12 Cases
2579	Muskelatrophie-Ataxie-Retinitis pigmentosa-Diabetes mellitus-Syndrom	Störung	12 Cases
254531	Temple-Syndrom durch paternale 14q32.2-Hypomethylierung	Subtyp der Störung	12 Cases
247794	Juvenile Katarakt-Mikrokornea-renale Glukosurie-Syndrom	Störung	12 Cases
244305	Dominante Hypophosphatämie mit Nephrolithiasis oder Osteoporose	Störung	12 Cases
238763	Megalokornea - Sphärophakie - sekundäres Glaukom	Störung	12 Cases
2224	Hypertryptophanämie, familiäre	Störung	12 Cases
217377	Mikroduplikationssyndrom Xp11.22-p11.23	Störung	12 Cases
217346	Mikrodeletionssyndrom 19q13.11	Störung	12 Cases
210571	Dystonie 16	Störung	12 Cases
209973	Benigne nächtliche alternierende Hemiplegie im Kindesalter	Störung	12 Cases
199340	Muskeldystrophie Typ Selcen	Störung	12 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
1784	Dysostose, akro-fronto-fazio-nasale	Störung	12 Cases
171829	Mikrodeletionssyndrom 6q16	Störung	12 Cases
166035	Brachydaktylie-Kleinwuchs-Retinitis pigmentosa-Syndrom	Störung	12 Cases
1555	Cutis gyrata-Acanthosis nigricans-Kraniosynostose-Syndrom	Störung	12 Cases
1487	Cooks-Syndrom	Störung	12 Cases
1473	Uvea-Kolobom mit Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und Intelligenzminderung	Störung	12 Cases
1458	CODAS-Syndrom	Störung	12 Cases
141148	Myohyperplasie, hemifaziale	Störung	12 Cases
1179	Ataxie mit tonischer Aufwärtsabweichung der Augen	Störung	12 Cases
1008	Alopezie-Epilepsie-Pyorrhoe-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	12 Cases
100046	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ D	Störung	12 Cases
98912	Spät-beginnende distale Myopathie Typ Markesbery-Griggs	Störung	11 Cases
96172	Ringchromosom-3-Syndrom	Störung	11 Cases
91135	Hyperlaxität der Haut durch Mangel an Vitamin K-abhängigen Koagulationsfaktoren	Störung	11 Cases
91132	Ichthyose-Hypotrichose-Syndrom	Störung	11 Cases
85336	Neurodegeneratives Syndrom, X-chromosomales, Typ Hamel	Störung	11 Cases
83629	Leukoenzephalopathie-spondylometaphysäre Dysplasie-Syndrom	Störung	11 Cases
79324	ALG12-CDG	Störung	11 Cases
79076	Polyposis-Syndrom, juveniles, frühkindliche Form	Subtyp der Störung	11 Cases
600663	NRXN1-abhängige schwere neurologische Entwicklungsstörung-stereoTyp Bewegungsstörung-chronische Obstipation-Schlaf-Wach-Zyklus-Störung	Störung	11 Cases
597738	Luscan-Lumish-Syndrom	Störung	11 Cases
572798	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung, WARS2-assoziierter	Störung	11 Cases
569816	CELSR1-assoziertes spät-einsetzendes primäres Lymphödem	Störung	11 Cases
555407	NAD(P)HX-Epimerase-Mangel	Störung	11 Cases
522077	Infantile Hypotonie-okulomotorische Anomalien-hyperkinetische Bewegungsstörungen-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	11 Cases
521450	LAMA5-assoziertes multisystemisches Syndrom	Störung	11 Cases
521406	Dystonie-Parkinsonismus-Hypermanganämie-Syndrom	Störung	11 Cases
521308	Frontonasale Dysplasie-bifide Nase-Anomalien der oberen Extremitäten-Syndrom	Störung	11 Cases
506307	Stromme-Syndrom	Störung	11 Cases
477749	Pontine autosomal-dominante Mikroangiopathie mit Leukoenzephalopathie	Störung	11 Cases
468661	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 74	Störung	11 Cases
464724	Fieber-assoziertes akutes infantiles Leberversagen-Syndrom	Störung	11 Cases
457185	Neonatale Enzephalomyopathie-Kardiomyopathie-Atemnot-Syndrom	Störung	11 Cases
444077	Kognitive Störung-grobe Gesichtszüge-Herzdefekte-Adipositas-Lungenbeteiligung-Kleinwuchs-Skelettdysplasie-	Störung	11 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
	Syndrom		
444051	Mikrodeletionssyndrom 20q11.2	Störung	11 Cases
444013	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 23	Störung	11 Cases
443988	Ventrikulomegalie mit zystischer Nierenkrankheit	Störung	11 Cases
397937	Polyglucosan-Körper-Myopathie Typ 1	Störung	11 Cases
352712	Gesichtsdysmorphie-Immundefekt-Livedo-Kleinwuchs-Syndrom	Störung	11 Cases
330050	Enzephalopathie durch mitochondrialen und peroxisomalen Teilungsdefekt, DNM1L-assoziiert	Subtyp der Störung	11 Cases
319189	Kortikaler Myoklonus, familiärer	Störung	11 Cases
313884	Mikrodeletionssyndrom 12p12.1	Subtyp der Störung	11 Cases
313855	FGFR2-abhängige Dysplasie mit gekrümmten Knochen	Störung	11 Cases
313850	Zerebellär-retinale Degeneration, infantile	Störung	11 Cases
300293	Transiente infantile Hypertriglyceridämie und Hepatosteatose	Störung	11 Cases
2987	Pterygium-Syndrom, antekubitales	Störung	11 Cases
2959	Progerie - Kleinwuchs - Pigmentnaevi	Störung	11 Cases
2854	Fuhrmann-Syndrom	Störung	11 Cases
2832	kurzer Tarsus - Fehlen der unteren Augenwimpern	Störung	11 Cases
280553	Fatale infantile hypertone myofibrilläre Myopathie	Störung	11 Cases
261349	Mikrodeletionssyndrom 2p15p16.1	Störung	11 Cases
238744	Mammary-digital-nail-Syndrom	Störung	11 Cases
2329	Karsch-Neugebauer-Syndrom	Störung	11 Cases
228169	Neurodegeneration, striatale, autosomal-dominante	Störung	11 Cases
2253	Foveahypoplasie - präsenile Katarakt	Störung	11 Cases
221120	Pseudoaminopterin-Syndrom	Störung	11 Cases
217390	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch DOCK8-Mangel	Störung	11 Cases
2163	Holoprosenzephalie-Kraniosynostose-Syndrom	Störung	11 Cases
210133	Leukonychia totalis - Acanthosis-nigricans-artige Läsionen - Haarveränderungen	Störung	11 Cases
2016	Gaumenspalte-Laterale Synechie-Syndrom	Störung	11 Cases
1757	Fibuläre Dimelie-Diplopodie-Syndrom	Störung	11 Cases
168624	Skaphozephalie-Syndrom, familiäres, Typ McGillivray	Störung	11 Cases
168588	Hyperandrogenismus durch Cortison-Reduktase-Mangel	Störung	11 Cases
166282	Sick-Sinus-Syndrom, familiäres	Störung	11 Cases
166272	Goldblatt-Syndrom	Störung	11 Cases
1660	Dermodontodysplasie	Störung	11 Cases
1497	Corpus callosum-Dysgenese, komplizierte, X-chromosomale	Subtyp der Störung	11 Cases
1479	Atriumseptumdefekt mit atrio-ventrikulären Reizleitungsstörungen	Störung	11 Cases
1031	Zahnschmelz-Niere-Syndrom	Störung	11 Cases
99807	PEHO-ähnliches Syndrom	Störung	10 Cases
99329	48,XXXX-Syndrom	Störung	10 Cases
97340	Hunter-McAlpine -Syndrom	Störung	10 Cases
97240	Zebra-Körperchen-Myopathie	Störung	10 Cases
968	Dysplasie, akromesomele, Typ Hunter-Thompson	Störung	10 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
96178	Ringchromosom-16-Syndrom	Störung	10 Cases
958	Akro-reno-mandibuläres Syndrom	Störung	10 Cases
93599	Hyperoxalurie, primäre, Typ 2	Subtyp der Störung	10 Cases
93406	Syndaktylie Typ 5	Störung	10 Cases
93398	Genochondromatose Typ 2	Störung	10 Cases
93347	Dysplasie, anauxetische	Störung	10 Cases
916	Aase-Smith-Syndrom	Störung	10 Cases
90398	Lichen myxoedematosus, lokalisierter, mit gemischten Eigenschaften der Subtypen	Subtyp der Störung	10 Cases
86918	Diffuse palmoplantare Keratose-Akrozyanose-Syndrom	Störung	10 Cases
85329	X-chromosomale Intelligenzminderung-Hypotonie-Gesichtsdysmorphien-aggressives Verhalten-Syndrom	Störung	10 Cases
85274	Intelligenzminderung, X-chromosomale, syndromale Typ 7	Störung	10 Cases
85163	Hypomyelinisierung - kongenitale Katarakt	Störung	10 Cases
79503	Ichthyosis hystrix Curth-Macklin	Störung	10 Cases
79281	Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel Typ 3	Subtyp der Störung	10 Cases
79280	Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel Typ 2	Subtyp der Störung	10 Cases
79279	Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel Typ 1	Subtyp der Störung	10 Cases
79083	Lipodystrophie, familiäre partielle, durch PPARG-Genmutation	Störung	10 Cases
71212	Hyperinsulinismus durch Kurzketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	Störung	10 Cases
568062	PIEZO1-assoziiertes fetales Hydrops mit generalisierter lymphatischer Dysplasie	Störung	10 Cases
567502	B-Zell-Immundefekt-Extremitätenanomalien-urogenitale Fehlbildungen-Syndrom	Störung	10 Cases
562569	TMEM94-assoziiertes kongenitales Herzdefekt-Gesichtsdysmorphie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	10 Cases
531151	Mikrodeletionssyndrom 9q21.13	Störung	10 Cases
529665	Neurologische Entwicklungsverzögerung-Krampfanfälle-Augenanomalien-Osteopenie-zerebelläre Atrophie-Syndrom	Störung	10 Cases
521445	Mikrozephalie-Gesichtsdysmorphie-okuläre Anomalien-multiple kongenitale Anomalien-Syndrom	Störung	10 Cases
506358	Gabriele-De Vries-Syndrom	Störung	10 Cases
495274	Charcot-Marie-Tooth Krankheit Typ 2T	Störung	10 Cases
494344	RERE-assoziierte neurologische Entwicklungsstörung	Störung	10 Cases
468699	SLC39A8-CDG	Störung	10 Cases
466950	Gesichtsdysmorphie-Entwicklungsverzögerung-Verhaltensstörungen-Syndrom durch Punktmutation im WAC-Gen	Subtyp der Störung	10 Cases
466926	Krämpfe-Skoliose-Makrozephalie-Syndrom	Störung	10 Cases
464443	COG6-CGD	Störung	10 Cases
453504	Neurologische Entwicklungsstörungen-kranio-faziale Dysmorphie-Herzfehler-Hüftdysplasie-Syndrom durch Punktmutationen	Subtyp der Störung	10 Cases
439854	Fatale kongenitale hypertrophe Kardiomyopathie durch Glykogenose	Störung	10 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
420789	Autoimmune Enzephalopathie mit Parasomnie und obstruktiver Schlafapnoe	Störung	10 Cases
401901	Chorea Huntington-ähnliches Syndrom durch C9ORF72-Expansionen	Störung	10 Cases
399081	KLHL9-abhängige distale Myopathie mit Beginn in der Kindheit	Störung	10 Cases
39	Akromelanoze	Störung	10 Cases
363400	Schweres Neurodegeneratives Syndrom mit Lipodystrophie	Störung	10 Cases
352737	Albinismus, okulokutaner, Typ 1, temperaturempfindlicher	Subtyp der Störung	10 Cases
352734	Albinismus, okulokutaner, Typ 1, minimal-pigmentierter	Subtyp der Störung	10 Cases
352641	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, mit spät-einsetzender Spastik	Störung	10 Cases
35107	Desmosterolose	Störung	10 Cases
3469	XK-Aprosenzephalie-Syndrom	Störung	10 Cases
3439	Von-Voss-Cherstvoy-Syndrom	Störung	10 Cases
33574	Glutamat-Cystein-Ligase-Mangel	Störung	10 Cases
3317	Dysostose, thorakopelvine	Störung	10 Cases
329228	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, durch ZNF335-Mangel	Störung	10 Cases
3259	Syndakylie-Polydakylie-Ohrmuschel-Syndrom	Störung	10 Cases
324262	Autosomal-rezessive kongenitale zerebelläre Ataxie durch MGLUR1-Mangel	Subtyp der Störung	10 Cases
319671	Alazami-Syndrom	Störung	10 Cases
314662	Segmental-progressives Großwuchs-Syndrom mit fibroadipöser Hyperplasie	Störung	10 Cases
313906	Pankreaszysten, kongenitale	Störung	10 Cases
309246	GM2-Gangliosidose, AB-Variante	Störung	10 Cases
3032	NPHP3-assoziiertes Meckel-ähnliches Syndrom	Störung	10 Cases
3023	Gehörgangsatresie-vertikaler Talus-Hypertelorismus-Syndrom	Störung	10 Cases
294016	Mikrozephalie-kapilläre Fehlbildung-Syndrom	Störung	10 Cases
2880	Phosphoenolpyruvat-Carboxykinase-Mangel	Störung	10 Cases
284227	TEMPI-Syndrom	Störung	10 Cases
2839	Becken-Schulter-Dysplasie	Störung	10 Cases
280794	Kutane Mastozytose, diffuse pseudoxanthomatöse	Subtyp der Störung	10 Cases
280615	Hämoglobinopathie Toms River	Störung	10 Cases
276280	Hemihyperplasie-multiples Lipomatosis-Syndrom	Störung	10 Cases
2658	Kleinwuchs, hyperostotischer, Typ Lenz-Majewski	Störung	10 Cases
263482	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Maroteaux	Störung	10 Cases
263458	Hyperinsulinismus durch INSR-Mangel	Störung	10 Cases
2590	Spinale Muskelatrophie-progressive Myoklonusepilepsie-Syndrom	Störung	10 Cases
254504	Botulismus, inhalativer	Subtyp der Störung	10 Cases
254411	Annulärer atrophischer Lichen planus	Störung	10 Cases
2496	Mesomelie-Synostosen-Syndrom	Störung	10 Cases
240112	Progressive supranukleäre Blickparese mit nicht-flüssiger progredienter Aphasie	Subtyp der Störung	10 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
228426	Autoimmunkrankheit, multisystemische syndromale, durch Itch-Mangel	Störung	10 Cases
2255	Pankreashypoplasie - Diabetes - Herzkrankheit, kongenital	Störung	10 Cases
220465	Laron-Syndrom mit Immundefekt	Störung	10 Cases
217335	RIN2-Syndrom	Störung	10 Cases
210144	Letales polymalformatives Syndrom Typ Boissel	Störung	10 Cases
2072	Gaucher-Krankheit - Ophthalmoplegie - kardiovaskuläre Verkalkungen	Subtyp der Störung	10 Cases
2047	Flynn-Aird-Syndrom	Störung	10 Cases
2008	Akro-kardio-faziales Syndrom	Störung	10 Cases
169090	Immundefekt, kombinierter, durch Defekt des CRAC-Kanals	Störung	10 Cases
168486	Ceroid-Lipofuszinose, neuronale, kongenitale	Störung	10 Cases
166073	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 6	Störung	10 Cases
163966	Chondrodysplasie, X-chromosomal-dominante, Typ Chassaing-Lacombe	Störung	10 Cases
1627	Deletion 5q35	Störung	10 Cases
1568	X-chromosomale Intelligenzminderung-Dandy-Walker-Malformation-Basalganglienkrankheit-Krämpfe-Syndrom	Störung	10 Cases
1471	Makula-Kolobom - Brachydaktylie Typ B	Störung	10 Cases
1443	Ringchromosom-19-Syndrom	Störung	10 Cases
1439	Ringchromosom-12-Syndrom	Störung	10 Cases
1426	Greenberg-Dysplasie	Störung	10 Cases
141007	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 9	Störung	10 Cases
139426	Periorale Myoklonie mit Absencen	Störung	10 Cases
139406	Enzephalopathie durch Prosaposin-Mangel	Störung	10 Cases
1336	Hyperkeratose-Hyperpigmentierung-Syndrom	Störung	10 Cases
1313	Infantile Plexus choroideus-Kalzifikation-Syndrom	Störung	10 Cases
1263	Boomerang-Dysplasie	Störung	10 Cases
1171	Zerebelläre Ataxie - Areflexie - Pes cavus - Optikusatrophy - sensorineurale Schwerhörigkeit	Störung	10 Cases
1150	Arthrogryposis multiplex congenita-Whistling-face-Syndrom	Störung	10 Cases
101111	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 25	Störung	10 Cases
101007	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 27	Störung	10 Cases
1010	Palmoplantarkeratose - kongenitale Alopezie, autosomal-dominant	Störung	10 Cases
100994	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 13	Störung	10 Cases
99014	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 5	Störung	9 Cases
94124	Ataxie, spinozerebelläre mit axonaler Neuropathie, Typ 1	Störung	9 Cases
93952	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Hedera	Störung	9 Cases
93317	Dysplasie, spondylometaphysäre, Typ Sedaghatian	Störung	9 Cases
85338	X-chromosomale Intelligenzminderung-Ataxie-Apraxie-Syndrom	Störung	9 Cases
85286	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Shashi	Störung	9 Cases
85199	Kraniosynostose-anale Anomalien-Porokeratose-Syndrom	Störung	9 Cases
83619	Makrostomie - präaurikuläre Anhängsel - externe Ophthalmoplegie	Störung	9 Cases
79405	Epidermolysis bullosa inversa, junktionale	Störung	9 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
79322	DPM1-CDG	Störung	9 Cases
505208	3-Methylglutaconazidurie Typ 8	Störung	9 Cases
502423	Mitochondriale Myopathie-zerebelläre Ataxie-Pigmentretinopathie-Syndrom	Störung	9 Cases
488197	Familiäre progressive Netzhautdystrophie-Iriskolobom-kongenitale Katarakt-Syndrom	Störung	9 Cases
480851	Hereditäre Thrombozytopenie mit früh-beginnender Myelofibrose	Störung	9 Cases
477814	Progressive Mikrozephalie-Krämpfe-Kortikale Blindheit-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	9 Cases
438075	Ketoazidose durch Monocarboxylat-Transporter 1-Mangel	Störung	9 Cases
425120	STING-assoziierte Vaskulopathie mit Beginn in der Kindheit	Störung	9 Cases
420561	Temple-Baraitser-Syndrom	Störung	9 Cases
401945	Moyamoya-Krankheit mit früh-einsetzender Achalasie	Störung	9 Cases
397787	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch IKK2-Mangel	Störung	9 Cases
397750	Periodische Paralyse mit später einsetzender distaler motorischer Neuropathie	Störung	9 Cases
397612	Makrozephalie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	9 Cases
370927	SSR4-CDG	Störung	9 Cases
363710	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 37	Störung	9 Cases
35704	L-Arginin:Glycin-Amidino-transferase-Mangel	Störung	9 Cases
35701	3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA-Synthase-Mangel	Störung	9 Cases
352745	Albinismus, okulokutaner, Typ 7	Störung	9 Cases
329478	Distale Myopathie durch VCP-Genmutation mit Beginn im Erwachsenenalter	Störung	9 Cases
324585	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, dominant-intermediäre, mit neuropathischem Schmerz	Störung	9 Cases
319199	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 53	Störung	9 Cases
314679	Zerebro-fazio-artikuläres Syndrom	Störung	9 Cases
314466	Meigs-Syndrom, atypisches	Störung	9 Cases
300179	Kyphoskolistisches Ehlers-Danlos-Syndrom durch FKBP22-Defizienz	Subtyp der Störung	9 Cases
2952	Adduzierte Daumen-Arthrogrypose-Syndrom Typ Christian	Störung	9 Cases
293948	Mikrodeletionssyndrom 1p21.3	Störung	9 Cases
293939	Mikroduplikationssyndrom Xq28, distal	Störung	9 Cases
2808	Kehlkopfmuskulatur, Lähmung der	Störung	9 Cases
280679	Moyamoya-Krankheit-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphien-hypergonadotroper Hypogonadismus-Syndrom	Störung	9 Cases
2680	Hypomyelinisierung-Neuropathie-Arthrogrypose-Syndrom	Störung	9 Cases
263487	COG5-CDG	Störung	9 Cases
261190	Mikrodeletionssyndrom 15q14	Subtyp der Störung	9 Cases
2557	Mietens-Syndrom	Störung	9 Cases
254525	Temple-Syndrom durch paternale Mikrodeletion 14q32.2	Subtyp der Störung	9 Cases
251279	Mikrophthalmie-Retinitis pigmentosa-Foveoschisis-Drusenpapille-Syndrom	Störung	9 Cases
231531	Hermansky-Pudlak-Syndrom durch BLOC1-Defizienz	Subtyp der Störung	9 Cases
231154	Immundefekt, kombinierter, durch partiellen RAG1-Mangel	Störung	9 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
228003	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch CORO1A-Mangel	Störung	9 Cases
2213	Hypertelorismus - Mikrotie - Gesichtsspalten	Störung	9 Cases
221039	Poikilodermie, hereditäre sklerosierende, Typ Weary	Störung	9 Cases
209951	Spastische Paraplegie Typ 18	Störung	9 Cases
169095	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch FOXN1-Defizienz	Störung	9 Cases
168558	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY - Nebenniereninsuffizienz, durch CYP11A1-Mangel	Störung	9 Cases
163979	X-chromosomale Intelligenzminderung - kranio-fazioskelettales Syndrom	Störung	9 Cases
1553	Curry-Jones-Syndrom	Störung	9 Cases
1512	Crane-Heise-Syndrom	Störung	9 Cases
140936	Lelis-Syndrom	Störung	9 Cases
137628	Herzanomalien-Heterotaxie-Syndrom	Störung	9 Cases
1345	Kardiomyopathie-Katarakt-Hüftwirbelsäulenerkrankung-Syndrom	Störung	9 Cases
1292	Brachymorphie-Onychodysplasie-Dysphalangie-Syndrom	Störung	9 Cases
1264	Tricho-retino-dento-digitales Syndrom	Störung	9 Cases
1120	Lungenagenesie-Herzfehler-Daumenanomalien-Syndrom	Störung	9 Cases
1000	Okulärer Albinismus mit spät einsetzender sensorineuraler Schwerhörigkeit	Störung	9 Cases
99330	49,YYYYY-Syndrom	Störung	8 Cases
98807	Dystonie, primäre, Typ DYT13	Störung	8 Cases
922	Syndrom der fehlenden Nasenzilien, familiäre Form	Störung	8 Cases
85273	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Abidi	Störung	8 Cases
79350	3-Phosphoserin-Phosphatase-Mangel, infantile/juvenile Form	Subtyp der Störung	8 Cases
79333	COG7-CDG	Störung	8 Cases
79323	MPDU1-CDG	Störung	8 Cases
600731	Clark-Baraitser-Syndrom	Störung	8 Cases
597201	TRIM22-abhängige chronisch-entzündliche Darmerkrankung	Störung	8 Cases
572013	Vorwiegend posteriore Lissenzephalie mit breiter flacher Pons und Medulla-Mittelliniendefekt	Störung	8 Cases
542585	Auditorische Neuropathie-Optikusatrophie-Syndrom	Störung	8 Cases
536516	Ehlers-Danlos-Syndrom, myopathischer Typ	Störung	8 Cases
519388	Autosomal-rezessive Dysgenese des vorderen Augensegmentes	Störung	8 Cases
514352	Kongenitaler Brachyösophagus-intrathorakaler Magen-Wirbelanomalien-Syndrom	Störung	8 Cases
502430	Metopicaeleiste-Ptois-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	8 Cases
496790	Optikusatrophie-periphere Neuropathie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	8 Cases
494526	Infantile generalisierte Dyskinesie mit orofazialer Beteiligung	Störung	8 Cases
494444	Sensorineuraler Hörverlust-Thrombozytopenie-Syndrom, DIAPH1-assoziiertes	Störung	8 Cases
476093	Autosomal-dominante distale axonale motorische	Störung	8 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
	Neuropathie-myofibrilläre Myopathie-Syndrom		
468684	CCDC115-CDG	Störung	8 Cases
466722	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 77	Störung	8 Cases
464336	BENTA-Krankheit	Störung	8 Cases
459061	Kraniofaziale Dysplasie-Kleinwuchs-ektodermale Anomalien-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	8 Cases
457485	Makrozephalie-Intelligenzminderung-neurologische Entwicklungsstörungen-schmaler Thorax-Syndrom	Störung	8 Cases
457406	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 4	Störung	8 Cases
438274	GCGR-abhängige Hyperglucagonämie	Störung	8 Cases
435845	Letale neonatale Spastik-epileptische Enzephalopathie-Syndrom	Störung	8 Cases
435638	Mikrodeletionssyndrom 3p25.3	Störung	8 Cases
420686	Wollhaare-Palmoplantarkeratose-Syndrom	Störung	8 Cases
404454	Alakrimie-Choreoathetose-Leberdysfunktion-Syndrom	Störung	8 Cases
401942	Mediane Spalte der Ober- und Unterlippe, familiäre Form	Störung	8 Cases
397715	Joubert-Syndrom mit Jeune asphyxierender Thoraxdystrophie	Störung	8 Cases
397590	Silver-Russell-Syndrom durch Punktmutation	Subtyp der Störung	8 Cases
391408	Primäre Mikrozephalie-milde Intelligenzminderung-früh beginnender Diabetes-Syndrom	Störung	8 Cases
370943	Autismus-Spektrum-Störung-Epilepsie-Arthrogrypose-Syndrom	Störung	8 Cases
352675	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 6	Störung	8 Cases
352670	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, dominant-intermediäre, Typ F	Störung	8 Cases
352649	Störung des zerebralen vesikulären Dopamin-Serotonin-Transportes	Störung	8 Cases
352479	ISPD-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R20	Störung	8 Cases
3474	CHIME-Syndrom	Störung	8 Cases
33572	5-Oxoprolinase-Mangel	Störung	8 Cases
331226	Suszeptibilität für Infektionen durch TYK2-Mangel	Störung	8 Cases
329258	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2Q	Störung	8 Cases
324321	Sinusknoten-Dysfunktion und Schwerhörigkeit	Störung	8 Cases
3219	Fountain-Syndrom	Störung	8 Cases
3216	Schalleitungsschwerhörigkeit - Fehlbildungen des äußeren Ohres	Störung	8 Cases
314811	Kleinwuchs durch GHSR-Mangel	Störung	8 Cases
314637	Kardiomyopathie, hypertrophe mitochondriale, mit Laktatazidose durch MTO1-Mangel	Störung	8 Cases
306577	Natrium-Ionenkanalkrankheit-assoziierte Small-Fiber-Neuropathie	Störung	8 Cases
306558	Primäre Mikrozephalie-Epilepsie-permanentes neonatales Diabetes-Syndrom	Störung	8 Cases
306547	Porencephalie-Mikrozephalie-bilaterale kongenitale Katarakte-Syndrom	Störung	8 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
3019	Ramon-Syndrom	Störung	8 Cases
2958	X-chromosomale Intelligenzminderung-Dysmorphie-zerebrale Atrophie-Syndrom	Störung	8 Cases
2934	Polysyndaktylie - Herzfehler	Störung	8 Cases
2885	Piebaldismus - neurologische Anomalien	Störung	8 Cases
2812	Parana-Syndrom	Störung	8 Cases
280325	Distale Deletion 12p	Störung	8 Cases
280071	ALG11-CDG	Störung	8 Cases
276432	Ogden-Syndrom	Störung	8 Cases
263665	NK-Zellen-Enteropathie	Störung	8 Cases
261483	Mikroduplikationssyndrom Xq27.3-q28	Störung	8 Cases
261211	Mikrodeletionssyndrom 16p11.2p12.2	Störung	8 Cases
2563	MOMO-Syndrom	Störung	8 Cases
2561	Pyramidale Molare-Oberlippenanomalie-Syndrom	Störung	8 Cases
254528	Kagami-Ogata-Syndrom durch maternale Mikrodeletion 14q32.2	Subtyp der Störung	8 Cases
251290	Foramina parietalia mit Klavikulahypoplasie	Störung	8 Cases
244310	RFT1-CDG	Störung	8 Cases
2371	Larsen-ähnliches Syndrom, letale Form	Störung	8 Cases
2351	Kousseff-Syndrom	Störung	8 Cases
2326	Kallmann-Syndrom - Kardiopathie	Störung	8 Cases
231736	Mikrokornea-Vorderer Lentikonus-persistierender primärer Vitreus-Kolobom-Syndrom	Störung	8 Cases
2252	Radiushypoplasie - triphalangeale Daumen - Hypospadie - Progenie - maxilläres Diastema	Störung	8 Cases
221054	Akrozehalopolydaktylie	Störung	8 Cases
2206	Hyperostose, ankylosierende vertebrale mit Tylosis	Störung	8 Cases
2180	Hydrozephalus - costovertebrale Dysplasie - Sprengel-Anomalie	Störung	8 Cases
2107	Hall-Riggs-Syndrom	Störung	8 Cases
2013	Gaumenspalte-große Ohren-Kleinwuchs-Syndrom	Störung	8 Cases
1884	Ectopia lentis-chorioretinale Dystrophie-Myopie-Syndrom	Störung	8 Cases
1852	Retinadysplasie, X-chromosomale	Störung	8 Cases
1824	Lowry-Wood-Syndrom	Störung	8 Cases
178506	Verkalkung des Gehirns vom Typ Rajab	Störung	8 Cases
178389	Osteopetrose-Hypogammaglobulinämie-Syndrom	Störung	8 Cases
1655	Müller-Gang-Derivate - Lymphangiektasie - Polydaktylie	Störung	8 Cases
163956	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Nascimento	Störung	8 Cases
157965	SLC39A13-assoziiertes spondylodysplastisches Ehlers-Danlos-Syndrom	Subtyp der Störung	8 Cases
1454	Joubert-Syndrom mit hepatischem Defekt	Störung	8 Cases
1450	Ringchromosom-8-Syndrom	Störung	8 Cases
137639	Leukoenzephalopathie-Ataxie-Hypodontie-Hypomyelinisierung-Syndrom	Subtyp der Störung	8 Cases
1366	Palmoplantarkeratose - kongenitale Alopezie, autosomal-rezessiv	Störung	8 Cases
1327	Kamptodaktylie Guadalajara Typ 1	Störung	8 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
1318	Kampomelie Typ Cumming	Störung	8 Cases
1278	Präaxiale Brachydaktylie-Hallux varus-Syndrom	Störung	8 Cases
1226	Bamforth-Lazarus-Syndrom	Störung	8 Cases
1188	Ataxie-Schwerhörigkeit-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	8 Cases
99843	Leukozytenadhäsionsdefekt Typ II	Subtyp der Störung	7 Cases
99710	Punktirtes Akrokeratoderm mit Sommersprossen-ähnlicher Pigmentierung	Störung	7 Cases
93382	Brachydaktylie A6	Störung	7 Cases
93316	Dysplasie, spondylometaphysäre, Typ Schmidt	Störung	7 Cases
929	Achalasie - Mikrozephalie	Störung	7 Cases
90103	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit-Schwerhörigkeit-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	7 Cases
85334	Neurodegeneratives Syndrom, X-chromosomales, Typ Bertini	Störung	7 Cases
85194	Spondylo-okuläres Syndrom	Störung	7 Cases
83620	Anendokrinose, enterische	Störung	7 Cases
79094	Grange-Syndrom	Störung	7 Cases
71526	Adipositas durch Proopiomelanocortin-Mangel	Subtyp der Störung	7 Cases
65282	Carvajal-Syndrom	Störung	7 Cases
589608	Lineare Hypopigmentierung und kraniofaziale Asymmetrie mit Akren-, Augen- und Gehirnanomalien	Störung	7 Cases
589527	Ataxie, spinocerebelläre, Typ 45	Störung	7 Cases
589442	Kleinwuchs-Skelettdysplasie-Netzhautdystrophie-Intelligenzminderung-sensorineuraler Hörverlust-Syndrom	Störung	7 Cases
562559	Vordere Oberkieferprotrusion-Strabismus-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	7 Cases
544628	Atypisches Fanconi-Syndrom-neonataler Hyperinsulinismus-Syndrom	Störung	7 Cases
538101	Kongenitale axonale Neuropathie mit Enzephalopathie	Störung	7 Cases
536532	Ehlers-Danlos-Syndrom, klassisch-ähnlicher Typ 2	Störung	7 Cases
529977	Immundefizienz-entzündliche Darmerkrankung-Arthritis-rekurrenente Infektionen-Lymphopenie	Störung	7 Cases
513436	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 78	Störung	7 Cases
508476	Lippen-Gaumenspalte-kraniofaziale Dysmorphie-kongenitaler Herzfehler-Hörverlust-Syndrom	Störung	7 Cases
508093	MEPAN-Syndrom	Störung	7 Cases
504530	Kombinierter Immundefekt durch Moesin-Defizienz	Störung	7 Cases
500548	Dysplasie, osteosklerotische metaphysäre	Störung	7 Cases
500180	Im Kindesalter beginnendes motorisches und kognitives Regressions-Syndrom mit extrapyramidaler Bewegungsstörung	Störung	7 Cases
497764	Spinocerebelläre Ataxie Typ 43	Störung	7 Cases
496693	Omphalozele-Diaphragmahernie-kardiovaskuläre Anomalien-Radialstrahlendefekt-Syndrom	Störung	7 Cases
488650	Myopathie, distale, Typ Tateyama	Störung	7 Cases
487825	Pierpont-Syndrom	Störung	7 Cases
486811	Pränatale spinale Muskelatrophie mit kongenitalen Knochenbrüchen	Störung	7 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
477857	Mendelsche Anfälligkeit für Erkrankungen durch Mykobakterien, autosomal-rezessive, durch kompletten RORgamma-Rezeptor-Mangel	Störung	7 Cases
468666	Anhidrose, generalisierte isolierte, mit normalen Schweißdrüsen	Störung	7 Cases
467166	Tubulinopathie-assoziierte Dysgyrie	Störung	7 Cases
466703	TMEM199-CDG	Störung	7 Cases
459051	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Stanescu	Störung	7 Cases
457375	ITPA-assoziierte letale infantile neurologische Störung mit Katarakt und kardialer Beteiligung	Störung	7 Cases
447896	Tremor-Ataxie-zentrale Hypomyelinisierung-Syndrom	Subtyp der Störung	7 Cases
439822	PDE4D-Haploinsuffizienz-Syndrom	Störung	7 Cases
436242	Familiäre atriale Tachyarrhythmie mit infrahissärer Leitungsstörung	Störung	7 Cases
435387	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2Y	Störung	7 Cases
404463	Multisystemische Dysfunktion der glatten Muskeln	Störung	7 Cases
404440	Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom durch SETD5-Haploinsuffizienz	Störung	7 Cases
401785	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 62	Störung	7 Cases
399086	Distale Myopathie der obere Extremitäten mit Beginn im Erwachsenenalter, Finnischer Typ	Störung	7 Cases
397695	Mikrodeletionssyndrom 3q27.3	Störung	7 Cases
391646	Feingold-Syndrom Typ 2	Subtyp der Störung	7 Cases
370022	Ataxie-Intelligenzminderung-okulomotorische Apraxie-zerebelläre Zysten-Syndrom	Störung	7 Cases
369950	Intelligenzminderung-Krämpfe-Makrozephalie-Adipositas-Syndrom	Störung	7 Cases
369939	Schwere motorische und intellektuelle Beeinträchtigung-sensorineurale Schwerhörigkeit-Dystonie-Syndrom	Störung	7 Cases
363992	Ichthyose-Kleinwuchs-Brachydaktylie-Mikrosphärenphakie-Syndrom	Störung	7 Cases
363432	Zerebelläre Ataxie durch GRID2-Mangel, autosomal-rezessive kongenitale	Subtyp der Störung	7 Cases
363396	Hochgradige Myopie-sensorineurale Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung	7 Cases
357001	Mikrodeletionssyndrom 19p13.13	Störung	7 Cases
352587	Fokale Epilepsie - Intelligenzminderung - zerebro-zerebelläre Fehlbildung	Störung	7 Cases
352582	Myoklonusepilepsie, infantile familiäre	Störung	7 Cases
33573	Gamma-Glutamyltranspeptidase-Mangel	Störung	7 Cases
3341	Torticollis-Keloide-Kryptoorchidie-Nierendysplasie-Syndrom	Störung	7 Cases
329802	Mikroduplikationssyndrom 5p13	Störung	7 Cases
329329	Pachygyrie, frontotemporale, autosomal-rezessive	Störung	7 Cases
324632	Hendra-Virusinfektion	Störung	7 Cases
320355	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 41	Störung	7 Cases
319623	X-chromosomale Suszeptibilität für Mykobakterien durch	Subtyp der Störung	7 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
	CYBB-Defekt		
319504	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 8	Störung	7 Cases
3194	Korneo-dermato-ossäres-Syndrom	Störung	7 Cases
317476	Immundefekt, X-chromosomaler, mit Magnesium-Defekt, Epstein-Barr-Virus-Infektion und Neoplasie	Störung	7 Cases
314689	Immundefekt, kombinierter, durch STK4-Mangel	Störung	7 Cases
314655	Schwere neonatale Hypotonie-Krämpfe-Enzephalopathie-Syndrom durch Mikrodeletion 5q31.3	Subtyp der Störung	7 Cases
308425	Methylmalonazidämie durch Methylmalonyl-CoA-Epimerase-Mangel	Störung	7 Cases
3078	Schwere X-chromosomale Intelligenzminderung Typ Gustavson	Störung	7 Cases
300382	Lipodystrophie-Syndrom mit marfanoiden und progeroiden Merkmalen	Störung	7 Cases
293978	Störung des Hypophysenvorderlappens-variables Immundefekt-Syndrom	Störung	7 Cases
293165	Fragile Haut-Wollhaare-Palmoplantarkeratose-Syndrom	Störung	7 Cases
2920	Oliver-Syndrom	Störung	7 Cases
2872	Kardiokraniales Syndrom Typ Pfeiffer	Störung	7 Cases
280365	Laminopathie, lipodystrophe, schwere, autosomal-dominante	Störung	7 Cases
2645	Dysplasie, osteoglophone	Störung	7 Cases
263347	MRCS-Syndrom	Störung	7 Cases
261279	Mikrodeletionssyndrom 17q23.1q23.2	Störung	7 Cases
261229	Mikroduplikationssyndrom 14q11.2	Störung	7 Cases
261204	Mikroduplikationssyndrom 16p11.2p12.2	Störung	7 Cases
2598	Mitochondriale Myopathie und sideroblastische Anämie	Störung	7 Cases
2560	Moebius-Syndrom - axonale Neuropathie - hypogonadotroper Hypogonadismus	Störung	7 Cases
254930	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 7	Störung	7 Cases
254534	Kagami-Ogata-Syndrom durch maternale 14q32.2-Hypomethylierung	Subtyp der Störung	7 Cases
247198	PCCA	Störung	7 Cases
2439	Spalthand mit mandibulofazialer Dysostose	Störung	7 Cases
228379	Trichodysplasia spinulosa, Virus-assoziierte	Störung	7 Cases
228190	Persistierender Ducuts arteriosus-bikuspide Aortenklappe-Handanomalien-Syndrom	Störung	7 Cases
2232	Hypergonadotroper Hypogonadismus, primärer - partielle Alopezie	Störung	7 Cases
2141	Diaphragma-Hernie - Extremitätenfehlbildung - Schädelanomalien	Störung	7 Cases
211067	Ataxie, episodische, Typ 5	Störung	7 Cases
209970	Ataxie, episodische, Typ 7	Störung	7 Cases
2095	Gorlin-Chaudhry-Moss-Syndrom	Störung	7 Cases
199332	Endokrin-zerebro-osteodysplastisches Syndrom	Störung	7 Cases
1875	Kongenitale Muskeldystrophie-infantile Katarakt-Hyogonadismus-Syndrom	Störung	7 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
1858	Skelettdysplasie - Epilepsie - Kleinwuchs	Störung	7 Cases
1842	Knochendysplasie, letale, Typ Holmgren	Störung	7 Cases
1818	Dysplasie, ektodermale, tricho-odonto-onychaler Typ	Störung	7 Cases
178338	UV-sensitives Syndrom	Störung	7 Cases
168566	Fatale mitochondriale Krankheit durch kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 3	Störung	7 Cases
163976	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Van Esch	Störung	7 Cases
163693	Mikrodeletionssyndrom 2p21	Störung	7 Cases
1574	Netzhautdegeneration-Nanophthalmus-Glaukom-Syndrom	Störung	7 Cases
140952	Syndakylie-Telekanthus-anogenitale und renale Fehlbildungen-Syndrom	Störung	7 Cases
139474	Mikroduplikationssyndrom 17q11.2	Störung	7 Cases
1299	Branchio-skeleto-genitales Syndrom	Störung	7 Cases
1131	Dysostose, mandibulofaziale, X-chromosomale	Störung	7 Cases
1078	Steifer Daumen-Brachydakylie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	7 Cases
101078	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 4	Störung	7 Cases
101008	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 28	Störung	7 Cases
999	Albinismus, kutaner, Hermelin-Phänotyp	Störung	6 Cases
99141	Posteriore Choanalatresie - Lymphödem-Syndrom	Störung	6 Cases
991	PAGOD-Syndrom	Störung	6 Cases
98893	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ 1B	Störung	6 Cases
91498	Trochlearislähmung, kongenitale, familiäre Form	Störung	6 Cases
85276	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Armfield	Störung	6 Cases
79156	Krampfanfälle - Intelligenzminderung, durch Hydroxylysinurie	Störung	6 Cases
79106	Eiken-Syndrom	Störung	6 Cases
66518	Insulinresistenz - kurzes 5. Metakarpale	Störung	6 Cases
569274	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom Typ 5	Störung	6 Cases
565624	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 39	Störung	6 Cases
555402	NAD(P)HX-Dehydratase-Mangel	Störung	6 Cases
541423	Wachstumsverzögerung-Intelligenzminderung-Hepatopathie-Syndrom	Störung	6 Cases
538958	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch CD70-Mangel	Störung	6 Cases
512260	Kongenitale zerebelläre Ataxie durch RNU12-Genmutation	Störung	6 Cases
508523	Hyperphenylalaninämie durch DNAJC12-Mangel	Störung	6 Cases
505242	Psychomotorische Regression-okulomotorische Apraxie-Bewegungsstörung-Nephropathie-Syndrom	Störung	6 Cases
500545	Schwere neurologische Entwicklungsstörung mit Fütterproblemen-stereotype Handbewegungen-bilateraler Katarakt	Störung	6 Cases
500055	Hao-Fountain-Syndrom durch Mikrodeletion 16p13.2	Subtyp der Störung	6 Cases
496756	Früh-beginnende progressive Enzephalopathie-spastische Ataxie-distale spinale Muskelatrophie-Syndrom	Störung	6 Cases
495879	Skrotum, kongenitale Agenesie des	Störung	6 Cases
495844	Hypomyelinisierende Leukodystrophie, autosomal-rezessive, C11ORF73-assoziierte	Störung	6 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
488642	TELO2-assoziierte Intelligenzminderung mit neurologischer Entwicklungsstörung	Störung	6 Cases
480898	Globale Entwicklungsverzögerung-Sehanomalien-progressive zerebelläre Atrophie-trunkale Hypotonie-Syndrom	Störung	6 Cases
467176	Schwere Hypotonie-psychomotorische Entwicklungsverzögerung-Strabismus-Septumdefekt-Syndrom	Störung	6 Cases
466791	Makrozephalie-Intelligenzminderung-linksventrikuläre Noncompaction-Kardiomyopathie-Syndrom	Störung	6 Cases
466688	Schwere Intelligenzminderung-Corpus callosum-Agenesie-faziale Dysmorphien-zerebelläre Ataxie-Syndrom	Störung	6 Cases
464288	Kleinwuchs-Brachydaktylie-Adipositas-globale Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	6 Cases
457378	Osteochondrodysplasie, komplexe letale	Störung	6 Cases
447980	Mikroduplikationssyndrom 19p13.3	Störung	6 Cases
444463	Evans-Syndrom mit assoziiertem primären Immundefekt	Störung	6 Cases
436141	Schwere Intelligenzminderung-Hypotonie-Strabismus-grobe Gesichtszüge-Planovalgus-Syndrom	Störung	6 Cases
436003	Kontrakturen-Entwicklungsverzögerung-Pierre Robin-Syndrom	Störung	6 Cases
423454	Nägel- und Zahn-Anomalien-marginale Palmoplantarkeratose-orale Hyperpigmentierung-Syndrom	Störung	6 Cases
401874	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 2	Störung	6 Cases
401777	Optikusatrophie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	6 Cases
398127	Neonatale Sklerodermie	Störung	6 Cases
370088	Akutes infantiles Leberversagen-multisystemische Beteiligung-Syndrom	Störung	6 Cases
363540	Leukoenzephalopathie mit milder zerebellärer Ataxie und Ödem der weißen Substanz	Störung	6 Cases
357329	Kombinierter Immundefekt durch IL21R-Mangel	Störung	6 Cases
352682	Cobblestone-Lissenzephalie ohne muskuläre oder okuläre Beteiligung	Störung	6 Cases
352654	Früh beginnende progressive Neurodegeneration-Blindheit-Ataxie-Spastik-Syndrom	Störung	6 Cases
352447	Progressive externe Ophthalmoplegie-Myopathie-Kachexie-Syndrom	Störung	6 Cases
3316	Thomas-Syndrom	Störung	6 Cases
3246	Symphalangismus mit multiplen Anomalien der Hände und Füße	Störung	6 Cases
324569	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 8	Störung	6 Cases
319651	Konstitutionelle megaloblastäre Anämie mit schwerer neurologischer Krankheit	Störung	6 Cases
319612	X-chromosomale Suszeptibilität für Mykobakterien durch IKBKG-Defekt	Subtyp der Störung	6 Cases
319574	Autosomal-rezessive Suszeptibilität für Mykobakterien durch partiellen IFN-gamma-R2-Defekt	Störung	6 Cases
319563	Suszeptibilität für Mykobakterien durch kompletten ISG15-Defekt	Störung	6 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
3175	X-chromosomale Spastik-Intelligenzminderung-Epilepsie-Syndrom	Störung	6 Cases
317428	Immundefekt, kombinierter, durch ORAI1-Mangel	Subtyp der Störung	6 Cases
314667	TMEM165-CDG	Störung	6 Cases
314399	Autosomal-dominante Aplasie und Myelodysplasie	Störung	6 Cases
3077	X-chromosomale Intelligenzminderung-Psychose-Makroorchidie-Syndrom	Störung	6 Cases
3074	Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Hypertelorismus-Syndrom	Störung	6 Cases
3038	Verzögerte Sprachentwicklung-Gesichtsasymmetrie-Strabismus-Ohrmuscheldefekte-Syndrom	Störung	6 Cases
289513	Mikrodeletionssyndrom 12q15q21.1	Störung	6 Cases
2824	Paraplegie-Intelligenzminderung-Hyperkeratose-Syndrom	Störung	6 Cases
2815	Spastische Paraparese-Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung	6 Cases
2804	W-Syndrom	Störung	6 Cases
2793	Oto-onycho-peroneales Syndrom	Störung	6 Cases
2743	Ophthalmoplegie-Intelligenzminderung-Lingua scrotalis-Syndrom	Störung	6 Cases
254361	Plectin-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R17	Störung	6 Cases
254346	Mikrodeletionssyndrom 19p13.12	Störung	6 Cases
254343	Autosomal-rezessive spastische Ataxie-Optikusatrophy-Dysarthrie-Syndrom	Störung	6 Cases
247815	Ataxie, autosomal-rezessive, durch PEX10-Mangel	Störung	6 Cases
2464	Marfanoides-Syndrom vom Typ de Silva	Störung	6 Cases
2339	Keratosis follicularis-Kleinwuchs-Hirnatrophie-Syndrom	Störung	6 Cases
2328	Kapur-Toriello-Syndrom	Störung	6 Cases
230851	Ehlers-Danlos-Syndrom, kardio-valvulärer Typ	Störung	6 Cases
2306	Isotretinoin-ähnliches-Syndrom	Störung	6 Cases
2230	Hypogonadotroper Hypogonadismus - frontoparietale Alopezie	Störung	6 Cases
211017	Ataxie, spinocerebelläre, Typ 30	Störung	6 Cases
2057	Blepharophimose-Ptozis-Esotropie-Syndaktylie-Kleinwuchs-Syndrom	Störung	6 Cases
1951	Epilepsie-Teleangiektasie-Syndrom	Störung	6 Cases
1808	Dysplasie, ektodermale hidrotische, Typ Christianson-Fourie	Störung	6 Cases
178303	Nabbus mask-like facial-Syndrom	Störung	6 Cases
169464	CD59-Mangel, primärer	Störung	6 Cases
168984	CLAPO-Syndrom	Störung	6 Cases
1661	Korneales Dermoid, X-chromosomales	Störung	6 Cases
157820	Kälteinduziertes Schwitzen	Störung	6 Cases
1307	Distale Gliedmaßenreduktionen-Mikrognathie-Syndrom	Störung	6 Cases
1051	Ramos-Arroyo-Syndrom	Störung	6 Cases
100071	Mosaik-Trisomie 3	Störung	6 Cases
98676	Optikusatrophy, isolierte, autosomal-rezessive	Störung	5 Cases
97341	Makulopathie, persistierende plakoide	Störung	5 Cases
94056	Synostose, humero-ulnare	Störung	5 Cases
93352	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Shohat	Störung	5 Cases
90399	Lichen myxoedematosus, lokalisierter, mit monoklonaler	Subtyp der Störung	5 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
	Gammopathie/oder systemischen Symptomen		
90301	Acanthosis nigricans-Insulinresistenz-Muskelkrämpfe Akrenvergrößerung-Syndrom	Störung	5 Cases
86915	Lymphödem-Atriumseptumdefekte-charakteristische Gesichtszüge-Syndrom	Störung	5 Cases
86914	Lymphödem-zerebrale arteriovenöse Fehlbildung-primäre pulmonale Hypertonie-Syndrom	Störung	5 Cases
86821	Lissenzephalie Typ III - familiäre fetale Akinesie/Hypokinesie- Sequenz	Störung	5 Cases
85297	Ataxie, spinozerebelläre X-chromosomale, Typ 3	Störung	5 Cases
85295	HSD10-Mangel, atypische Form	Subtyp der Störung	5 Cases
85284	BRESEK-Syndrom	Störung	5 Cases
85280	X-chromosomale Intelligenzminderung-Cubitus valgus- Dysmorphie-Syndrom	Störung	5 Cases
85175	Astley-Kendall-Dysplasie	Störung	5 Cases
85165	Schwere Achondroplasie-Entwicklungsverzögerung- Acanthosis nigricans-Syndrom	Störung	5 Cases
85112	Palmoplantarkeratose-XX-Geschlechtsumkehr-Prädisposition für Plattenepithelkarzinom-Syndrom	Störung	5 Cases
84132	Desmin-abhängige Myopathie mit Mallory Körperchen- ähnlichen Einschlüssen	Störung	5 Cases
83472	CAMOS-Syndrom	Störung	5 Cases
79095	Gallensäuresynthesedefekt, kongenitaler, Typ 4	Störung	5 Cases
75374	Bradyopsie	Störung	5 Cases
73272	Wachstumsverzögerung durch IGF-1 (insulin-like growth factor I)-Mangel	Störung	5 Cases
65287	Beta-Ureidopropionase-Mangel	Störung	5 Cases
596759	Immundefekt, kombinierter, durch Rela-Haploinsuffizienz	Störung	5 Cases
572428	Pulmonale Alveolarproteinose-Hypogammaglobulinämie, infantile Form	Störung	5 Cases
569290	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom Typ 6	Störung	5 Cases
566192	Kongenitale autosomal-rezessive Thrombozytopenie der kleinen Blutplättchen	Störung	5 Cases
557056	Spastische Ataxie mit Dysarthrie durch Glutaminase-Mangel	Störung	5 Cases
557003	Okuloskeletodentales Syndrom	Störung	5 Cases
544488	Allgemeine Entwicklungsverzögerung-Alopezie- Makrozephalie-Gesichtsdysmorphie-strukturelle Hirnanomalien-Syndrom	Störung	5 Cases
529965	Intelligenzminderung-Autismus-Sprachapraxie-kraniofaziale Dysmorphie-Syndrom	Störung	5 Cases
527450	Schwere Myopie-generalisierte Überstreckbarkeit der Gelenke-Kleinwuchs-Syndrom	Störung	5 Cases
508542	Kongenitales progressives Knochenmarkversagen-B-Zell- Immundefekt-Skelettdysplasie-Syndrom	Störung	5 Cases
50815	Branchiogene Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung	5 Cases
505227	Immundefekt, kombinierter, durch GINS1-Mangel	Störung	5 Cases
500144	Früh-beginnende progressive Enzephalopathie-Hörverlust-	Störung	5 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
	Ponshypoplasie-Hirnatrophie-Syndrom		
500062	Periodisches Fieber mit Beginn im Kindesalter-Pannikulitis-Dermatose-Syndrom	Störung	5 Cases
498251	Periodisches Fieber, Menstruationszyklus-abhängiges	Störung	5 Cases
488635	Epilepsie mit frühem Beginn-Intelligenzminderung-Gehirnanomalien-Syndrom	Störung	5 Cases
488618	Transketolase Mangel	Störung	5 Cases
488434	Kamptodaktylie Guadalajara Typ 3	Störung	5 Cases
488232	Spaltfuß-Fehlbildung-mesoaxiale Polydaktylie-Syndrom	Störung	5 Cases
488168	Mikrozephalie-kongenitale Katarakt-psoriasiforme Dermatose-Syndrom	Störung	5 Cases
481665	USP18-Mangel	Störung	5 Cases
480491	Cholestase, familiäre intrahepatische progressive, MYO5B-abhängige	Subtyp der Störung	5 Cases
466695	Supratip-Dysplasie	Störung	5 Cases
464756	Familiärer Neuroendokriner Tumor des Magens Typ 1	Störung	5 Cases
464440	Dystonie, primäre, Typ DYT27	Störung	5 Cases
464366	NEK9-assozierte letale Skelettdysplasie	Störung	5 Cases
459056	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 75	Störung	5 Cases
457284	Mikrozephalie-Corpus callosum-Hypoplasie-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie Syndrom	Störung	5 Cases
457212	Progressiver essentieller Tremor-Sprachstörung-Gesichtsdysmorphie-Intelligenzminderung-Verhaltensstörung-Syndrom	Störung	5 Cases
447737	DOCK2-Mangel	Störung	5 Cases
445062	Juveniler Diabetes mellitus-zentrale und periphere Neurodegeneration-Syndrom	Störung	5 Cases
444002	Mikrodeletionssyndrom 11q22.2q22.3	Störung	5 Cases
423275	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 40	Störung	5 Cases
402364	Infantile zerebrale und zerebelläre Atrophie mit postnataler progressiver Mikrozephalie	Störung	5 Cases
401986	Mikrodeletionssyndrom 1p31p32	Störung	5 Cases
397593	Schwere neonatale Laktatazidose durch NFS1-ISD11-Komplex-Mangel	Störung	5 Cases
391487	Autoimmune Enteropathie und Endokrinopathie-Empfänglichkeit für chronische Infektionen-Syndrom	Störung	5 Cases
369847	Intelligenzminderung-Hyperkinetische Bewegungsstörungen-Trunkale Ataxie-Syndrom	Störung	5 Cases
363665	Akro-osteolyse-keloid-ähnliche Läsionen-vorzeitige Alterung-Syndrom	Störung	5 Cases
363654	Parkinsonismus-Spantik-Syndrom, X-chromosomal	Störung	5 Cases
363618	LMNA-abhängiges kardiokutanes Progerie-Syndrom	Störung	5 Cases
363611	Neurologische Entwicklungsstörung, CTCF-assozierte	Störung	5 Cases
356996	ANK3-assozierte Intelligenzminderung-Sprachstörung-Schlafstörung-Syndrom	Störung	5 Cases
353320	Pyruvatcarboxylase-Mangel, benigner Typ	Subtyp der Störung	5 Cases
352718	Progressive Retinadystrophie durch Retinol-Transportdefekt	Störung	5 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
352596	Myoklonusepilepsie, progressive, mit Dystonie	Störung	5 Cases
3383	Trochlea humeri-Aplasie	Störung	5 Cases
3304	Fallot-Tetralogie mit Intelligenzminderung und Wachstumsverzögerungen	Störung	5 Cases
329173	Autoinflammatorisches Syndrom mit pyogener Bakterieninfektion und Amylopektinose	Störung	5 Cases
3291	Teebi-Shaltout-Syndrom	Störung	5 Cases
3238	Kardio-spondylo-carpo-faziales Syndrom	Störung	5 Cases
3230	Schwerhörigkeit - Oligodontie	Störung	5 Cases
3217	Schwerhörigkeit-Dünnarm-Divertikulose-Neuropathie-Syndrom	Störung	5 Cases
320391	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 46	Störung	5 Cases
320385	Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie durch TECPR2-Mutation	Störung	5 Cases
320360	Mitochondriale spastische Paraplegie, MT-ATP6-assoziierte	Störung	5 Cases
319519	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 14	Störung	5 Cases
319160	Kongenitale Myopathie mit internen Nuclei und atypischen Kernen	Störung	5 Cases
3180	Spondylo-Kamptodaktylie-Syndrom	Störung	5 Cases
3168	Sillence-Syndrom	Störung	5 Cases
3166	Sialurie	Störung	5 Cases
3164	Omphalozele-Syndrom Typ Shprintzen-Goldberg	Störung	5 Cases
314652	ABeta2M-Amyloidose, variante	Störung	5 Cases
314555	Gesichtsdysmorphie-okuläre Anomalien-Osteopenie-Intelligenzminderung-Zahnanomalien-Syndrom	Störung	5 Cases
314034	Mikroduplikationssyndrom 7p22.1	Störung	5 Cases
3079	Intelligenzminderung Typ Buenos-Aires	Störung	5 Cases
300552	Cholangitis und Pankreatitis, follikuläre	Störung	5 Cases
300504	Onychozytisches Matrikom	Störung	5 Cases
300313	Kongenitale Katarakt-Schwerhörigkeit-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	5 Cases
3003	Pyknoachondrogenese	Störung	5 Cases
293964	Hypoinsulinämische Hypoglykämie - Hemihypertrophie	Störung	5 Cases
293955	Enzephalopathie der Kindheit durch Thiamin-Pyrophosphokinase-Mangel	Störung	5 Cases
293925	Letal okzipitale Enzephalozele-Skelettdysplasie-Syndrom	Störung	5 Cases
293462	Prae-Descemet-Hornhautdystrophie	Störung	5 Cases
2840	Pelvis Dysplasie - Pseudoarthrogrypose	Störung	5 Cases
2831	Dysplasie, rhizomele, Typ Patterson-Lowry	Störung	5 Cases
2819	Spastische Paraplegie-kutane Gesichtsläsionen-Syndrom	Störung	5 Cases
280403	Syndrom der Omphalozele mit Gesichtsdysmorphien, familiäre Form	Störung	5 Cases
280183	Methylmalonazidurie durch Transcobalamin-Rezeptor-Defekt	Störung	5 Cases
2798	Pachygyrie-Intelligenzminderung-Epilepsie-Syndrom	Störung	5 Cases
2752	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 3	Störung	5 Cases
2736	Omphalozele-Gaumenspalte-Syndrom, letales	Störung	5 Cases
2729	Okamoto-Syndrom	Störung	5 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
2715	Okulo-reno-zerebelläres Syndrom, schweres	Störung	5 Cases
2714	Okulo-palato-zerebrales Syndrom	Störung	5 Cases
2703	Portweinnaevus - Megacisterna magna - Hydrozephalus	Störung	5 Cases
2672	Neuhauser-Eichner-Opitz-Syndrom	Störung	5 Cases
2669	Nephrose-Schwerhörigkeit-Harnwegsanomalien-Fingerfehlbildungen-Syndrom	Störung	5 Cases
2668	Nephropathie-Schwerhörigkeit-Hyperparathyreoidismus-Syndrom	Störung	5 Cases
264200	Mikrodeletionsyndrom 14q22q23	Störung	5 Cases
261102	Mikroduplikationssyndrom 7q11.23, distal	Störung	5 Cases
2571	Immuno-neurologische Krankheit, X-chromosomale	Störung	5 Cases
2558	Mikati-Najjar-Sahli-Syndrom	Störung	5 Cases
255235	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, enzephalomyopathische Form mit renaler Tubulopathie	Störung	5 Cases
2536	Mikrokornea-Glaukom-fehlende Stirnhöhlen-Syndrom	Störung	5 Cases
2491	Müller-Gang-Anomalien - Extremitätenanomalien	Störung	5 Cases
2432	Makrosomie - Mikrophthalmie - Gaumenspalte	Störung	5 Cases
2325	Epidermolysis bullosa simplex mit Anodontie/Hypodontie	Störung	5 Cases
228390	Fronto-nasale Dysplasie mit Alopezie und Genitalanomalien	Störung	5 Cases
228240	Elastoderma	Störung	5 Cases
228227	Elastose, dermale fokale, spät-beginnende	Störung	5 Cases
217026	Mikrozephalie-fazio-kardio-skelettales Syndrom Typ Hadziselimovic	Störung	5 Cases
2158	Histidinurie-Nierentubulusdefekt-Syndrom	Störung	5 Cases
2085	Glaukom - Schlafapnoe	Störung	5 Cases
2077	German-Syndrom	Störung	5 Cases
206580	Vorderhornkrankung, autosomal-rezessive, des Kindes	Störung	5 Cases
2001	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte-intestinale Malrotation-Kardiopathie-Syndrom	Störung	5 Cases
199337	Pankreasinsuffizienz - Anämie - Hyperostose	Störung	5 Cases
1811	Dysplasie, ektodermale odonto-mikronychiale	Störung	5 Cases
169079	Cernunnos/XLF-Mangel	Störung	5 Cases
168563	Gonadendysgenese 46,XY-Typ - motorisch-sensorische Neuropathie	Störung	5 Cases
168443	Spondyloepimetaphysäre Dysplasie-Hypotrichose-Syndrom	Störung	5 Cases
1657	Dermato-Osteolyse, kirgisischer Typ	Störung	5 Cases
157962	Okuloaurikuläres Syndrom Typ Schorderet	Störung	5 Cases
157954	ANE-Syndrom	Störung	5 Cases
156728	Spondyloepimetaphysäre Dysplasie, MATN3-Gen-assoziierte	Störung	5 Cases
1566	Dandy-Walker-Malformation-postaxiale Polydaktylie-Syndrom	Störung	5 Cases
1562	Dakryozystitis-Osteopoikilose-Syndrom	Störung	5 Cases
1514	Kraniodigitales Syndrom mit Intelligenzminderung	Störung	5 Cases
1415	Hardikar-Syndrom	Störung	5 Cases
1129	Arachnodaktylie-Ossifikationsstörungen-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	5 Cases
1113	Aphalangie-Syndaktylie-Mikrozephalie-Syndrom	Störung	5 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
101076	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 2	Störung	5 Cases
1005	Alopezie-Kontrakturen-Kleinwuchs-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	5 Cases
96192	Uniparentale Disomie 7, paternale	Störung	4 Cases
96188	Uniparentale Disomie 22, maternale	Störung	4 Cases
93946	Zerebro-palato-kardiales Syndrom Hamel	Subtyp der Störung	4 Cases
93405	Syndaktylie Typ 4	Störung	4 Cases
93333	Dysplasie, pelvi-skapuläre	Störung	4 Cases
921	Abruzzo-Erickson-Syndrom	Störung	4 Cases
90023	Primäres Immundefekt-Syndrom durch LAMTOR2-Defizienz	Störung	4 Cases
88635	Vakuoläre Myopathie mit Proteinaggregaten des sarkoplasmatischen Retikulums	Störung	4 Cases
85326	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Stoll	Störung	4 Cases
85325	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Stevenson	Störung	4 Cases
85323	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Seemanova	Störung	4 Cases
85285	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Schimke	Störung	4 Cases
85283	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Miles-Carpenter	Störung	4 Cases
85186	Endosteale Sklerose-zerebelläre Hypoplasie-Syndrom	Störung	4 Cases
85184	Dysplasie, kranio-metadiaphysäre, Schaltknochen-Typ	Störung	4 Cases
85172	Dysplasie, mikrozephal osteodysplastische, Typ Saul-Wilson	Störung	4 Cases
806	Scott-Syndrom	Störung	4 Cases
77295	Odontoleukodystrophie	Subtyp der Störung	4 Cases
75391	Primärer Immundefekt mit Mangel der natürlichen Killerzellen und Nebenniereninsuffizienz	Störung	4 Cases
69735	Hypotrichose - Lymphödem - Telangiektasie	Störung	4 Cases
65743	Multiples Pterygium-Syndrom, autosomal-dominantes	Störung	4 Cases
65288	Diabetes mellitus, permanenter neonataler - Pankreas- und Kleinhirngenesie	Störung	4 Cases
600668	CCNK-abhängige neurologische Entwicklungsstörung-schwere Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	4 Cases
598603	Gesichtsdysmorphie-Hypertrichose-Epilepsie-Intelligenzminderung/Entwicklungsverzögerung-Gingivahypertrophie-Syndrom	Störung	4 Cases
580933	Gehirn- und Herzentwicklungsdefekte, letale	Störung	4 Cases
566067	CEBPE-assoziierte Autoinflammation-Immundefekt-neutrophile Funktionsstörung-Syndrom	Störung	4 Cases
557064	Neonatale epileptische Enzephalopathie durch Glutaminase-Mangel	Störung	4 Cases
556955	Pankreasagenesie-Holoprosenzephalie-Syndrom	Störung	4 Cases
529574	Duane-Retraktionssyndrom mit kongenitaler Schwerhörigkeit	Störung	4 Cases
521438	Kongenitales vertebral-kardial-renales Fehlbildungssyndrom	Störung	4 Cases
521390	Spastische Paraplegie-Intelligenzminderung-Nystagmus-Adipositas-Syndrom	Störung	4 Cases
521305	Proximale Myopathie mit fokaler mitochondrialer Depletion	Störung	4 Cases
506353	Autosomal-rezessive komplexe spastische Paraplegie durch Störung im Kennedy-Stoffwechselweg	Störung	4 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
505216	3-Methylglutaconazidurie Typ 9	Störung	4 Cases
500188	X-chromosomale äußere Gehörgangatresie-dilatierter innerer Gehörgang-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	4 Cases
500159	Mikrozephalie-Corpus callosum- und zerebelläre Vermishypoplasie-Gesichtsdysmorphie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	4 Cases
500095	Hochwuchs-Intelligenzminderung-renale Anomalien-Syndrom	Störung	4 Cases
498693	Arthrogryposis multiplex congenita-Syndrom, autosomal-rezessives, nicht-letales, MYBPC1-assoziiertes	Störung	4 Cases
498488	Großwuchs-Syndrom mit Translokation 2q37	Störung	4 Cases
498485	Großwuchs-metaphysäre Untermodellierung-spondyläre Dysplasie-Syndrom	Störung	4 Cases
497906	Basalgangliendegeneration-Syndrom mit Beginn im Kindesalter	Störung	4 Cases
495818	Mikrodeletionssyndrom 9q33.3q34.11	Störung	4 Cases
486815	Kongenitale Muskeldystrophie-Atemversagen-Hautanomalien-Gelenkinstabilität-Syndrom	Störung	4 Cases
485421	MFF-abhängige Enzephalopathie durch mitochondrialen und peroxisomalen Teilungsdefekt	Subtyp der Störung	4 Cases
480682	POGLUT1-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R21	Störung	4 Cases
480556	Sklerosierende Cholangitis, isolierte neonatale	Störung	4 Cases
480536	MSH3-abhängige adenomatöse attenuierte familiäre Polyposis	Subtyp der Störung	4 Cases
480476	Cholestase, intrahepatische progressive, familiäre, Typ 5	Subtyp der Störung	4 Cases
478049	Letale linksventrikuläre Noncompaction-Kardiomyopathie-Krämpfe-Hypotonie-Katarakt-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	4 Cases
476126	Mikrognathie-rezidivierende Infekte-Verhaltensstörungen-milde Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	4 Cases
468717	Chondrodysplasia punctata, rhizomele, Typ 5	Subtyp der Störung	4 Cases
46059	Lathosterolose	Störung	4 Cases
459074	Corpus callosum-Agenesie-Makrozephalie-Hypertelorismus-Syndrom	Störung	4 Cases
457395	Progressive spondyloepimetaphysäre Dysplasie-Kleinwuchs-kurze vierte Metatarsalen-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	4 Cases
456328	X-chromosomale myotubuläre Myopathie-Genitalanomalien-Syndrom	Störung	4 Cases
451612	Tränenwegsverschluss, familiärer kongenitaler	Störung	4 Cases
447893	Hypomyelinisierung-zerebelläre Atrophie-Corpus callosum-Hypoplasie-Syndrom	Subtyp der Störung	4 Cases
447784	Mitochondrialer Pyruvat-Carrier-Mangel	Störung	4 Cases
444138	Hautablösung-Leukonychie-akral punktierte Keratosen-Cheilitis-Fingerknöchelpolster-Syndrom	Störung	4 Cases
444069	Letale fetale Hirnfehlbildung-duodenale Atresie-bilaterale Nierenhypoplasie-Syndrom	Störung	4 Cases
443995	Mandibulofaziale Dysostose mit Alopezie	Störung	4 Cases
438134	PCNA-assoziiertes progressives neurodegeneratives	Störung	4 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
	photosensitives-Syndrom		
438114	Hypomyelinisierende Leukodystrophie, RARS-abhängige, autosomal-rezessive	Störung	4 Cases
436166	Periodisches Fieber-infantile Enterocolitis-autoinflammatorisches Syndrom	Störung	4 Cases
435998	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediäre, Typ D	Störung	4 Cases
435660	Lipodystrophie, familiäre partielle, durch LIPE-Genmutation	Störung	4 Cases
424027	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 8	Störung	4 Cases
420702	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch CSF3R-Mangel	Störung	4 Cases
412069	Intelligenzminderung-obstruktive Schlafapnoe-milde Dymorphien-Syndrom durch AHDC1-Genmutation	Störung	4 Cases
404473	Schwere Intelligenzminderung-progressive spastische Diplegie-Syndrom	Störung	4 Cases
404466	Weibliche Infertilität durch Zona pellucida-Defekt	Störung	4 Cases
404437	Diffuse zerebrale und zerebelläre Atrophie-Intraktable Krämpfe-progressive Mikrozephalie-Syndrom	Störung	4 Cases
401979	Dysplasie, spondylometaphysäre, autosomal-rezessive, Typ Mégardbané	Störung	4 Cases
401948	Hyperammonämische Enzephalopathie durch Carboanhydrase VA-Mangel	Störung	4 Cases
401862	Lipoyl-Transferase 1-Mangel	Störung	4 Cases
401835	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 70	Störung	4 Cases
401810	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 64	Störung	4 Cases
401780	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 61	Störung	4 Cases
398079	SIM1-assoziiertes Prader-Willi-ähnliches Syndrom	Störung	4 Cases
397951	Mikrozephalie-dünnes Corpus callosum-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	4 Cases
397927	Sakrale Agenesie-abnormale Verknöcherung der Wirbelkörper-persistierender notochordaler Kanal-Syndrom	Störung	4 Cases
397755	Periodische Paralyse mit transienten Kompartiment-ähnlichem Syndrom	Störung	4 Cases
397623	Kleinwuchs-Hörkanalatresie-Mandibuläre Hypoplasie-Skelettanomalien-Syndrom	Störung	4 Cases
370052	SCALP-Syndrom	Störung	4 Cases
369942	CADDS	Störung	4 Cases
369837	Intelligenzminderung-Krämpfe-Hypophosphatasie-ophthalmologische und skelettale Anomalien-Syndrom	Störung	4 Cases
364577	Intelligenzminderung-Brachydaktylie-Pierre Robin-Syndrom	Störung	4 Cases
363969	Zerebrale Atrophie, autosomal-rezessive	Störung	4 Cases
363965	Koolen-De Vries-Syndrom durch Punktmutation	Subtyp der Störung	4 Cases
363705	Kranio-fazio-fronto-digitales Syndrom	Störung	4 Cases
363686	Schwere Intelligenzminderung-eingeschränktes Sprachvermögen-Strabismus-grimassierendes Gesicht-lange Finger-Syndrom	Störung	4 Cases
363444	THOC6-assoziierte Entwicklungsverzögerung mit	Störung	4 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
	Mikrozephalie und Gesichtsdysmorphien		
357175	Kurze Ulna - Dysmorphien - Hypotonie - Intelligenzminderung	Störung	4 Cases
356961	SLC35A2-CDG	Störung	4 Cases
356947	Mikrodeletionssyndrom 3q26q27	Störung	4 Cases
352470	Mitochondriales DNA-Deletionssyndrom, DNA2-assoziiertes	Störung	4 Cases
3355	Tricho-odonto-onychiale Dysplasie	Störung	4 Cases
329332	Mikrozephalie-zerebelläre Hypoplasie-kardiale Reizleitungsstörung-Syndrom	Störung	4 Cases
3270	Radioulnare Synostose-Entwicklungsretardierung-Hypotonie-Syndrom	Störung	4 Cases
324581	Myopathie, benigne, Typ Samariter	Störung	4 Cases
324313	Mikrodeletionssyndrom 9p13	Störung	4 Cases
3232	Schwerhörigkeit - Ohrfehlbildungen - Gesichtslähmung	Störung	4 Cases
3207	Hypoplasie der weißen Gehirnsubstanz-Corpus-callosum-Agenesie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	4 Cases
319509	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 9	Störung	4 Cases
319195	Chondroektodermale Dysplasie mit Nachtblindheit	Störung	4 Cases
3186	Steinfeld-Syndrom	Störung	4 Cases
314721	Dentindysplasie, atypische, durch SMOC2-Mangel	Subtyp der Störung	4 Cases
314632	Juvenile neuronale Ceroid-Lipofuszinose, ATP13A2-assoziierte	Störung	4 Cases
314381	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 6	Störung	4 Cases
313795	Jawad-Syndrom	Störung	4 Cases
313781	Mikrodeletionssyndrom 20p13	Störung	4 Cases
3132	Say-Barber-Miller-Syndrom	Störung	4 Cases
3101	Richieri-Costa-da-Silva-Syndrom	Störung	4 Cases
3088	Revesz-Syndrom	Störung	4 Cases
306550	FADD-abhängiger Immundefekt	Störung	4 Cases
3055	X-chromosomale Intelligenzminderung-Hypogonadismus-Ichthyose-Adipositas-Kleinwuchs-Syndrom	Störung	4 Cases
3052	X-chromosomale Intelligenzminderung-Krämpfe-Psoriasis-Syndrom	Störung	4 Cases
3044	Intelligenzminderung-Dysmorphien-Hypogonadismus-Diabetes mellitus-Syndrom	Störung	4 Cases
3035	Wachstumsretardierung-Hydrozephalus-Lungenhypoplasie-Syndrom	Störung	4 Cases
3015	Radial-renales Syndrom	Störung	4 Cases
300501	Schmerzhafte orbitale und systemische Neurofibromer-marfanoider Habitus-Syndrom	Störung	4 Cases
2972	Fehlender Zahndurchbruch-Maxillahypoplasie-Genu valgum-Syndrom	Störung	4 Cases
2946	Brachydaktylie mit langem Daumen	Störung	4 Cases
293967	Hypogonadotroper Hypogonadismus - schwere Mikrozephalie - Sensorineurale Schwerhörigkeit - Dysmorphien	Störung	4 Cases
293825	Anämie, dyserythropoetische kongenitale, Typ IV	Störung	4 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
2878	Phokomelie - Ektrodaktylie - Schwerhörigkeit - Sinusarrhythmie	Störung	4 Cases
2865	Kleinwuchs - Pterygium colli - Kardiopathie	Störung	4 Cases
284339	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 7	Störung	4 Cases
2838	Nierenkelchdivertikel - Taubheit	Störung	4 Cases
2820	Spastische Paraplegie-Nephritis-Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung	4 Cases
280654	Nageldysplasie, autosomal-rezessive	Störung	4 Cases
280598	Sensorimotorische Neuropathie mit hyperelastischer Haut, hereditäre Form	Störung	4 Cases
280586	Chondrodysplasie mit Gelenkkontrakturen, gPAPP-Typ	Störung	4 Cases
280558	Warsaw-Breakage-Syndrom	Störung	4 Cases
280142	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch LCK-Mangel	Störung	4 Cases
2769	Osteodysplasie, familiäre, Typ Anderson	Störung	4 Cases
2730	Oligodaktylie, tetramelische postaxiale	Störung	4 Cases
2723	Odonto-trichomelisches Syndrom	Störung	4 Cases
263410	Infantile Spasmen-psychomotorische Retardierung-progressive Hirnatrophie-Basalganglienerkrankung-Syndrom	Störung	4 Cases
2589	Myoklonie-zerebelläre Ataxie-Taubheit-Syndrom	Störung	4 Cases
2570	Letale intrauterine Wachstumsverzögerung-kortikale Fehlbildungen-kongenitale Kontrakturen-Syndrom	Störung	4 Cases
251304	Pannikulitis mit Uveitis und systemischer Granulomatose, infantile Form	Störung	4 Cases
251056	Mikrodeletionssyndrom 6q25	Störung	4 Cases
250977	AICA-Ribosidurie	Störung	4 Cases
250972	Polymikrogyrie mit Sehnerv-Hypoplasie	Störung	4 Cases
2497	Dysplasie, mesomale, der oberen Extremität	Störung	4 Cases
247827	Ektodermale Dysplasie-Hyperhidrose-kutane Syndaktylie-Syndrom	Störung	4 Cases
247790	FTH1-abhängige Eisenüberladung	Störung	4 Cases
247604	Lateralsklerose, juvenile primäre	Störung	4 Cases
2463	Autosomal-rezessives Syndrom des marfanoiden Habitus mit Intelligenzminderung	Störung	4 Cases
2412	Hüftdislokation-Dysmorphie-Syndrom	Störung	4 Cases
2386	Leukoenzephalopathie - Palmoplantarkeratose	Störung	4 Cases
228399	Mikroduplikationssyndrom 8q12	Störung	4 Cases
228374	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2B5	Störung	4 Cases
2278	Ichthyose-Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Niereninsuffizienz-Syndrom	Störung	4 Cases
2269	Ichthyose-Alopezie-Eklabium-Ektropion-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	4 Cases
2218	Hypertrichose der Hals-Vorderseite - periphere Neuropathie	Störung	4 Cases
2215	Multiples Pterygium-maligne Hyperthermie-Syndrom	Störung	4 Cases
217407	Hereditäre Hypotrichose mit rezidivierenden Hautbläschen	Störung	4 Cases
217396	Polyneuropathie, progressive, mit bilateraler striataler Nekrose	Störung	4 Cases
2150	Hirschsprung-Krankheit Typ D - Brachydaktylie	Störung	4 Cases
210163	Myopathie, letale, kongenitale, Typ Compton-North	Störung	4 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
210136	Lungenfibrose - Leberhyperplasie - Knochenmarkhypoplasie	Störung	4 Cases
210128	Urocanase-Azidurie	Störung	4 Cases
209967	Ataxie, episodische, Typ 6	Störung	4 Cases
2031	Hepatische Fibrose - Nierenzysten - Intelligenzminderung	Störung	4 Cases
1973	Fazio-kardio-renales Syndrom	Störung	4 Cases
1952	Epiphysäre Tüpfelung-osteoklastische Hyperplasie-Syndrom	Störung	4 Cases
1816	Leukomelanodermie-Infantilismus-Intelligenzminderung-Hypodontie-Hypotrichose-Syndrom	Störung	4 Cases
1809	Dysplasie, ektodermale hidrotische, Typ Halal	Störung	4 Cases
1794	Dysostose, okulo-maxillo-faziale	Störung	4 Cases
1787	Dysostose, akrofaziale, Palagonien-Typ	Störung	4 Cases
178400	Distale Myopathie mit Beginn am vorderen Schienbein	Störung	4 Cases
178396	Hämorrhagische Krankheit durch Alpha-1-Antitrypsin Pittsburgh-Mutation	Störung	4 Cases
1768	Dysgenese, familiäre kaudale	Störung	4 Cases
171844	Blindheit-Skoliose-Arachnodaktylie-Syndrom	Störung	4 Cases
171703	Microzephalie - Polymikrogyrie - Corpus callosum-Agenesie	Störung	4 Cases
1682	Arteriendissektion mit Lentiginose	Störung	4 Cases
166024	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ Al-Gazali	Störung	4 Cases
165805	Temporallappenepilepsie, mesiale, mit Fieberkrämpfen, familiäre Form	Störung	4 Cases
163985	Hyperekplexie - Epilepsie	Störung	4 Cases
163971	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Cilliers	Störung	4 Cases
163668	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ MacDermot	Störung	4 Cases
163654	Spondyloepiphysäre Dysplasie-Brachydaktylie- Sprachstörung-Syndrom	Störung	4 Cases
163649	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Nishimura	Störung	4 Cases
158687	Epidermolysis bullosa, akantolytische letale	Störung	4 Cases
157832	Kraniorhinie	Störung	4 Cases
1538	Kraniosynostose - Dandy-Walker-Malformation - Hydrozephalus	Störung	4 Cases
1528	Dysplasie, kraniotelenzephalie	Störung	4 Cases
1508	Coxo-aurikuläres Syndrom	Störung	4 Cases
1436	X-chromosomale Skelettdysplasie-Intelligenzminderung- Syndrom	Störung	4 Cases
1423	Chondrodysplasie, letale, rezessive	Störung	4 Cases
140976	RHYS-Syndrom	Störung	4 Cases
1406	Charlie M-Syndrom	Störung	4 Cases
139573	Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie mit Taubheit und allgemeiner Entwicklungsverzögerung	Störung	4 Cases
137908	Hypotonie mit Laktatazidose und Hyperammonämie	Störung	4 Cases
137625	Glykogenose durch muskulären Glykogensythesemangel	Störung	4 Cases
1338	Herzfehler-Zungenhamartom-Polysyndaktylie-Syndrom	Störung	4 Cases
1323	Kamptodaktylie-Gelenkkontrakturen-faziale Skelettdefekte- Syndrom	Störung	4 Cases
1296	Lambert-Syndrom	Störung	4 Cases
1261	Bonneman-Meinecke-Reich-Syndrom	Störung	4 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
1135	Arrhinie-Choanalatresie-Mikrophthalmie-Syndrom	Störung	4 Cases
1117	Aplasia cutis congenita-Myopie-Syndrom	Störung	4 Cases
1110	Aortenbogen-Anomalie-Gesichtsdysmorphie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	4 Cases
1094	Anonychie-Mikrozephalie-Syndrom	Störung	4 Cases
97678	Uniparentale Disomie 13, maternale	Störung	3 Cases
95700	Familiäre Nebennierenhypoplasie mit fehlendem hypophysären luteinisierenden Hormon	Störung	3 Cases
93947	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Golabi-Ito-Hall	Subtyp der Störung	3 Cases
93267	Kleeblattschädel - multiple kongenitale Anomalien	Störung	3 Cases
90030	Anämie, hämolytische durch Glutathion-Reduktase-Mangel	Störung	3 Cases
85324	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Shrimpton	Störung	3 Cases
85321	Schwerhörigkeit-Intelligenzminderung-Syndrom Typ Martin-Probst	Störung	3 Cases
85317	X-chromosomale Intelligenzminderung - Hypogammaglobulinämie - progressive neurologische Ausfälle	Störung	3 Cases
85290	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Wilson	Störung	3 Cases
83642	Mikrozytische Anämie mit hepatischer Eisenüberladung	Störung	3 Cases
83617	Agammaglobulinämie-Mikrozephalie-Kraniosynostose-schwere Dermatitis-Syndrom	Störung	3 Cases
79347	Chondrodysplasia punctata Typ Toriello	Störung	3 Cases
79330	GCS1-CDG	Störung	3 Cases
79118	Neugeborenen-Diabetes - kongenitale Hypothyreose - kongenitales Glaukom - Leberfibrose - polyzystische Nieren	Störung	3 Cases
77299	Mikrophthalmie-Hirnatrophie-Syndrom	Störung	3 Cases
75325	Osteosklerose - Ichthyose - vorzeitige Ovarialinsuffizienz	Störung	3 Cases
73223	Allgemeine Entwicklungsverzögerung-Osteopenie-ektodermaler Defekt-Syndrom	Störung	3 Cases
71278	Hirnfehlbildung, kongenitale, durch Glutamin-Synthetase-Mangel	Störung	3 Cases
69125	Anonychie mit umschriebener Pigmentierung	Störung	3 Cases
66633	Sensorineurale Schwerhörigkeit - frühes Ergrauen - essentieller Tremor	Störung	3 Cases
65798	Goodman-Syndrom	Störung	3 Cases
629	Kleinwuchs durch qualitative Wachstumshormonanomalien	Subtyp der Störung	3 Cases
603684	KLHL7-assoziiertes Bohring-Opitz und Crisponi/CISS-ähnliches Overlap-Syndrom	Störung	3 Cases
597874	MTHFS-assoziierte Entwicklungsverzögerung-Mikrozephalie-Kleinwuchs-Epilepsie-Syndrom	Störung	3 Cases
565899	POMGNT2-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R24	Störung	3 Cases
565858	Kraniosynostose-Mikroretrognathie-schwere Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	3 Cases
565788	Infantile chronisch-entzündliche Darmerkrankung mit neurologischer Beteiligung	Störung	3 Cases
564178	Syndrom der primären Hypomagnesiämie mit refraktären Krämpfen und Intelligenzminderung	Störung	3 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
562509	Hämoxygenase 1-Mangel	Störung	3 Cases
544503	Enzephalopathie, epileptische, frühinfantile, RNF13-assozierte	Störung	3 Cases
52054	Kraniosynostose-intrakranielle Kalzifizierung-Syndrom	Störung	3 Cases
508501	Oro-Fazio-Digitales Syndrom mit Kleinwuchs und Brachymesophalangie	Störung	3 Cases
50811	Lipodystrophie-Intelligenzminderung-Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung	3 Cases
504523	Schwerer kombinierter Immundefekt durch LAT-Defizienz	Störung	3 Cases
502437	Proximale Deletion 4q25-Syndrom	Störung	3 Cases
500135	Mehrkernige Neuronale Zellen-Anhydramnion-renale Dysplasie-zerebelläre Hypoplasie-Hydranenzephalie-Syndrom	Störung	3 Cases
496751	EVEN plus-Syndrom	Störung	3 Cases
496686	Kyphose-laterale Zungenatrophie-myofibrilläre Myopathie-Syndrom	Störung	3 Cases
495875	Kongenitale labioskrotale Agenesie-zerebelläre Fehlbildung-Hornhautdystrophie-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	3 Cases
494541	Im Kindesalter beginnende benigne Chorea mit striataler Beteiligung	Störung	3 Cases
494439	Retinitis pigmentosa-Hörverlust-vorzeitige Alterung-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	3 Cases
488627	Schwere Wachstumsstörung-Strabismus-extensive dermale Melanozytose-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	3 Cases
485418	EMILIN-1-assozierte Bindegewebskrankheit	Störung	3 Cases
485405	Triplikation 16p12.1p12.3	Störung	3 Cases
477993	Gaumenanomalien-weiter Zahnabstand-Gesichtsdysmorphien-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	3 Cases
477774	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 27	Störung	3 Cases
477661	IL21-abhängige infantile chronisch-entzündliche Darmerkrankung	Störung	3 Cases
476096	Erythrokeratodermie-Kardiomyopathie-Syndrom	Störung	3 Cases
476084	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2X	Störung	3 Cases
468620	Intelligenzminderung-Epilepsie-extrapyramidale Störung-Syndrom	Störung	3 Cases
466794	Akutes infantiles Leberversagen-zerebelläre Ataxie-periphere sensomotorische Neuropathie-Syndrom	Störung	3 Cases
466784	Neonatales schweres kardio-pulmonales Versagen durch mitochondrialen Methylierungsdefekt	Störung	3 Cases
457365	Intelligenzminderung--Muskelschwäche-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	3 Cases
453533	Polyendokrine Polyneuropathie-Syndrom	Störung	3 Cases
453510	Kongenitale Schmerzunempfindlichkeit mit schwerer Intelligenzminderung	Störung	3 Cases
444458	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 24	Störung	3 Cases
444048	Ovardysgenese-Kleinwuchs-Syndrom	Störung	3 Cases
438178	Fettsäure Acyl-CoA-Reduktase 1-Mangel	Störung	3 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
437552	Autosomal-rezessiver primärer Immundefekt mit defekter spontaner natürlicher Killer-Zellen-Zytotoxizität	Störung	3 Cases
436245	Retinitis pigmentosa-juvenile Katarakt-Kleinwuchs-Intelligenzminderung Syndrom	Störung	3 Cases
436174	Katarakt-Wachstumshormonmangel-sensorische Neuropathie-sensorineurale Schwerhörigkeit-Skelettdysplasie-Syndrom	Störung	3 Cases
435953	Progeroide Merkmale-Hepatozelluläres Karzinom-Prädispositionssyndrom	Störung	3 Cases
435938	X-chromosomale Mikrozephalie-Wachstumsverzögerung-Prognathie-Kryptorchismus-Syndrom	Störung	3 Cases
435930	Kolobomatöser Sehnervenkopf-Makula-Atrophie-Chorioretinopathie-Syndrom	Störung	3 Cases
435628	Keppen-Lubinsky-Syndrom	Störung	3 Cases
424261	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2Y	Störung	3 Cases
423894	Mikrozephalie - komplexe motorische und sensorische axonale Neuropathie	Störung	3 Cases
420794	Cono-spondyläre Dysplasie	Störung	3 Cases
420566	Blutungskrankheit durch CalDAG-GEFI-Mangel	Störung	3 Cases
412189	Epidermolysis bullosa simplex durch Exophilin 5-Mangel	Störung	3 Cases
412035	Mikrodeletionssyndrom 13q12.3	Störung	3 Cases
411986	Frühinfantile epileptische Enzephalopathie-kortikale Blindheit-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	3 Cases
404493	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie-Epilepsie-Intelligenzminderung-Syndrom durch TUD-Mangel	Störung	3 Cases
404451	FBLN1-abhängiges Entwicklungsverzögerung-ZNS-Anomalien-Syndaktylie-Syndrom	Störung	3 Cases
402082	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 5	Störung	3 Cases
401935	Mikrodeletionssyndrom 14q24.1q24.3	Störung	3 Cases
401866	Spastik mit Hyperglyzinämie, im Kindesalter beginnend	Störung	3 Cases
401859	Liponsäure-Synthase-Mangel	Störung	3 Cases
401795	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 59	Störung	3 Cases
401764	Panzytopenie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	3 Cases
398117	Dermatomyositis, neonatale	Störung	3 Cases
397964	Immundefekt, kombinierter, durch MALT1-Mangel	Störung	3 Cases
397933	Schwere Intelligenzminderung-progressive postnatale Mikrozephalie-stereotype Mittellinien-Handbewegungen-Syndrom	Störung	3 Cases
397922	Ferro-zerebro-kutanes Syndrom	Störung	3 Cases
391457	HSD10-Krankheit, neonataler Typ	Subtyp der Störung	3 Cases
391397	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 7	Störung	3 Cases
391351	SURF1-abhängige Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4	Störung	3 Cases
391316	Infantile mesiale Temporallappenepilepsie mit schwerer kognitiver Regression	Störung	3 Cases
391307	Schwere Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Verhaltensstörungen-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	3 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
370127	Medich Giant-Platelet-Syndrom	Störung	3 Cases
370103	Dystonie, primäre, Typ DYT17	Störung	3 Cases
370010	Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphien-Handanomalien-Syndrom	Störung	3 Cases
369992	Schwere Dermatitis-multiple Allergien-metabolischer Verlust-Syndrom	Störung	3 Cases
369867	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediäre, Typ C	Störung	3 Cases
369840	TRAPPC11-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R18	Störung	3 Cases
363981	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4B3	Störung	3 Cases
363534	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, hepato-zerebro-renale Form	Störung	3 Cases
363409	Fetale Akinesie-zerebrale und retinale Blutungen-Syndrom	Störung	3 Cases
357237	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch CARD11-Mangel	Störung	3 Cases
3433	Mikrozephalie - Brachydaktylie - Kyphoskoliose	Störung	3 Cases
3409	Urban-Rogers-Meyer-Syndrom	Störung	3 Cases
3404	Ulbright-Hodes-Syndrom	Störung	3 Cases
3369	Trigonozephalie - Kleinwuchs - Entwicklungsverzögerung	Störung	3 Cases
3353	Trichodermodyplasie mit Zahnveränderungen	Störung	3 Cases
3328	Tibia, fehlende - Polydaktylie - arachnoide Zysten	Störung	3 Cases
3326	Thymus-Nieren-Anus-Lungendysplasie	Störung	3 Cases
330054	Kongenitale Katarakt-progressive Muskelhypotonie-Hörverlust-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	3 Cases
329178	Kongenitale Muskeldystrophie mit Intelligenzminderung und schwerer Epilepsie	Störung	3 Cases
324525	Hypertrophe Kardiomyopathie mit Nierenanomalien durch mitochondriale DNA-Mutation	Störung	3 Cases
324290	Früh beginnende Lafora-Einschlusskörperchen-Krankheit	Störung	3 Cases
3236	Schalleitungsschwerhörigkeit-Ptois-Skelettanomalien-Syndrom	Störung	3 Cases
3210	Summitt-Syndrom	Störung	3 Cases
320401	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 44	Störung	3 Cases
3172	Augenbrauen, verdoppelte - Syndaktylie	Störung	3 Cases
314572	Autosomal-rezessive Leukoenzephalopathie-ischämischer Schlaganfall-Retinitis pigmentosa-Syndrom	Störung	3 Cases
314485	Neuropathie, distale kongenitale motorische, des jungen Erwachsenen	Störung	3 Cases
314389	Duplikations-Syndrom Xq12-q13.3	Störung	3 Cases
313800	Netzhautdystrophie-Sehnervödem-Splenomegalie-Anhidrose-Migräne-Kopfschmerz-Syndrom	Störung	3 Cases
3104	Pierre-Robin-Sequenz - Oligodaktylie	Störung	3 Cases
3098	Rhizomeles Syndrom Typ Urbach	Störung	3 Cases
309147	Hyper-beta-Alaninämie	Störung	3 Cases
309111	Kombinierter Lipase-Colipase-Mangel des Pankreas	Störung	3 Cases
3086	Vitreoretinochoroidopathie, autosomal-dominante	Störung	3 Cases
306542	Fronto-nasale Dysplasie-schwere Mikrophthalmie-	Störung	3 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
	Gesichtsspalten-Syndrom		
306504	Interstitielle Lungenkrankheit-Nephrotisches Syndrom-Epidermolysis bullosa-Syndrom	Störung	3 Cases
3041	Intelligenzminderung-Glatzenbildung-Patellaluxation-Akromikrie-Syndrom	Störung	3 Cases
3026	Radiushypoplasie - Choanalatresie	Störung	3 Cases
3018	Retinales Ischämiesyndrom mit Hyalinose kleiner Gefäße des Verdauungstraktes und diffuser Hirn-Verkalkung	Störung	3 Cases
3010	Qazi-Markouizos-Syndrom	Störung	3 Cases
300333	Nephrotisches Syndrom-Epidermolysis bullosa-sensorineurale Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung	3 Cases
300298	Schwere kongenitale hypochrome Anämie mit Ringsideroblasten	Störung	3 Cases
2983	Störung der Geschlechtsentwicklung-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	3 Cases
2957	Gutmacher-Syndrom	Störung	3 Cases
2951	Fehlende Daumen-Kleinwuchs-Immundefekt-Syndrom	Störung	3 Cases
294023	Neonatale Haut- und Darmerkrankung, entzündliche	Störung	3 Cases
2928	Polyneuropathie-Intelligenzminderung-Akromikrie-vorzeitige Menopause-Syndrom	Störung	3 Cases
2926	Aplasie der Fingerstrecker mit Polyneuropathie	Störung	3 Cases
2916	Polydaktylie, postaxiale - dentale und vertebrale Anomalien	Störung	3 Cases
2881	Kutane Photosensitivität - letale Kolitis	Störung	3 Cases
2868	Kleinwuchs - Herzklappenfehler - charakteristisches Gesicht	Störung	3 Cases
2863	Kleinwuchs-Wormsche Knochen-Dextrokardie-Syndrom	Störung	3 Cases
280640	Okzipitale Pachygyrie und Polymikrogyrie	Störung	3 Cases
280356	Lipodystrophie, familiäre partielle, PLIN1-abhängige	Störung	3 Cases
2779	Osteopathia striata - Hyperpigmentierung - weiße Stirnlocke	Störung	3 Cases
2772	Osteogenesis imperfecta - Mikrozephalie - Katarakte	Störung	3 Cases
2760	OSLAM-Syndrom	Störung	3 Cases
2741	Ophthalmo-mandibulo-mele Dysplasie	Störung	3 Cases
2724	Odontomatose - Aorten- und Ösophagusstenose	Störung	3 Cases
2713	Okulo-osteo-kutanes Syndrom	Störung	3 Cases
2690	Neutropenie - Monozytopenie - Schwerhörigkeit	Störung	3 Cases
2673	Neuro-fazio-digito-renales Syndrom	Störung	3 Cases
263508	COG1-CDG	Störung	3 Cases
2617	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, Typ Montreal	Störung	3 Cases
2613	Nagel-Patella-Syndrom-ähnliche Nierenerkrankung	Störung	3 Cases
261295	Mikrodeletionssyndrom 20p12.3	Störung	3 Cases
261144	FOXG1-Syndrom durch Mikrodeletion 14q12	Subtyp der Störung	3 Cases
261120	Mikrodeletionssyndrom 14q11.2	Störung	3 Cases
2608	N-Syndrom	Störung	3 Cases
2523	Mikrozephalie-Hirndefekt-Spastik-Hypernatriämie-Syndrom	Störung	3 Cases
2521	Mikrozephalie-Gaumenspalte-abnorme Retinapigmentierung-Syndrom	Störung	3 Cases
2516	Mikrozephalie - Herzfehler - Lungenfehlbildung	Störung	3 Cases
2515	Mikrozephalie - Kardiomyopathie	Störung	3 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
251066	Mikrodeletionssyndrom 8p11.2	Störung	3 Cases
2502	Metaphysäre Dysostose-Intelligenzminderung-Schallleitungsschwerhörigkeit-Syndrom	Störung	3 Cases
2476	Dysraphie mit Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte und Reduktionsdefekt der Extremitäten	Störung	3 Cases
2437	Czeizel-Losonci-Syndrom	Störung	3 Cases
2410	Hypergonadotroper Hypogonadismus-Katarakt-Syndrom	Störung	3 Cases
2409	Lowry-Maclean-Syndrom	Störung	3 Cases
238459	SLC35A1-CDG	Störung	3 Cases
2370	Larsen-ähnliches Syndrom - Knochendysplasie - Kleinwuchs	Störung	3 Cases
228396	Ptoxis - Bewegungseinschränkung des Auges - Fehlen des Tränenpünktchens	Störung	3 Cases
2261	Hypospadie - Intelligenzminderung, Typ Goldblatt	Störung	3 Cases
2246	Zerebelläre Hypoplasie-tapetoretinale Degeneration-Syndrom	Störung	3 Cases
217382	Neurodegeneratives Syndrom durch zerebrale Folattransportstörung	Störung	3 Cases
217017	Zechi-Ceide-Syndrom	Störung	3 Cases
2167	Holzgreve-Syndrom	Störung	3 Cases
2153	Hirschsprung-Krankheit-Nagelhypoplasie-Dysmorphie-Syndrom	Störung	3 Cases
2135	Hennekam-Beemer-Syndrom	Störung	3 Cases
2115	Harrod-Syndrom	Störung	3 Cases
2111	Zystisches Hamartom der Lunge und Nieren	Störung	3 Cases
2101	Grubben-de-Cock-Borghgraef-Syndrom	Störung	3 Cases
2091	Struma, mehrknotig - Nierenzysten - Polydaktylie	Störung	3 Cases
2084	Glaukom-Ektopia lentis-Mikrosphärophakie-steife Gelenke-Kleinwuchs-Syndrom	Störung	3 Cases
2064	Wirbelfusion, hintere lumbo-sakrale - Blepharoptose	Störung	3 Cases
2050	Cole-Carpenter-Syndrom	Störung	3 Cases
1972	Dysplasie, faziokardiomele letale	Störung	3 Cases
1970	Gesichtsdysmorphie - Makrozephalie - Myopie - Dandy-Walker-Malformation	Störung	3 Cases
1969	Gesichtsdysmorphie-Anorexie-Kachexie-Augen- und Hautanomalien-Syndrom	Störung	3 Cases
1943	Früh beginnende progressive Enzephalopathie mit wanderndem kontinuierlichem Myoklonus	Störung	3 Cases
1891	Intelligenzminderung-spastische Paraplegie-Ektrodaktylie-Syndrom	Störung	3 Cases
1882	Hypohidrotische ektodermale Dysplasie-Hypothyreose-Ziliendyskinesie-Syndrom	Störung	3 Cases
1837	Ulna-Dysplasie, metaphysäre	Störung	3 Cases
1790	Dysostose, faziokraniale hypomandibuläre	Störung	3 Cases
171866	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Aggrecan	Störung	3 Cases
169157	Immundefekt, kombinierter schwerer, T- B+, durch CD45-Mangel	Störung	3 Cases
168577	Kryohydrozytose mit reduziertem Stomatin, hereditäre Form	Störung	3 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
168555	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ A4	Störung	3 Cases
168544	Dysplasie, spondylometaphysäre, Typ Golden	Störung	3 Cases
166277	Skelettdysplasie mit Wormschen Knochen-multiplen Frakturen-Dentinogenesis imperfecta-Syndrom	Störung	3 Cases
166105	Enzephalomyopathie, mitochondriale, Typ Ghezzi-Zeviani	Störung	3 Cases
166029	Dysplasie, epiphysäre multiple, mit schwerer proximaler Femur-Dysplasie	Störung	3 Cases
163961	X-chromosomales zerebral-zerebelläres-Kolobom-Syndrom	Störung	3 Cases
163665	Dysplasie, spondyloepiphysäre, verzögerte, Typ Kohn	Störung	3 Cases
1548	Kryptorchismus-Arachnodaktylie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	3 Cases
1529	Schädel-Gesicht-Schwerhörigkeit-Hand-Syndrom	Störung	3 Cases
1495	Intelligenzminderung - Corpus callosum-Hypoplasie - präaurikuläre Anhängsel	Störung	3 Cases
139466	SERKAL-Syndrom	Störung	3 Cases
139414	Naevus, panfollikulärer, kongenitaler	Störung	3 Cases
1389	Kortikale Blindheit-Intelligenzminderung-Polydaktylie-Syndrom	Störung	3 Cases
1383	Katarakt-Schwerhörigkeit-Hypogonadismus-Syndrom	Störung	3 Cases
1381	Katarakt-Intelligenzminderung-Analatresie-Urographie-Syndrom	Störung	3 Cases
137622	Therapieresistente Diarrhoe - Choanalatresie - Augenanomalien	Störung	3 Cases
1373	Katarakt - aberrante orale Frenula - Wachstumsverzögerung	Störung	3 Cases
1355	Kongenitaler Herzfehler-rundes Gesicht-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	3 Cases
1259	Blepharoptose - Myopie - Linsenektopie	Störung	3 Cases
1185	Spinocerebelläre Ataxie-Dysmorphie-Syndrom	Störung	3 Cases
1133	AREDYLD-Syndrom	Störung	3 Cases
1130	Arachnodaktylie-Intelligenzminderung-Dysmorphie-Syndrom	Störung	3 Cases
1116	Aplasia cutis congenita mit intestinaler Lymphangiektasie	Störung	3 Cases
1112	Aphalangie-Hemivertebrae-urogenital-intestinale Dysgenese-Syndrom	Störung	3 Cases
1101	Anophthalmie-Megalokornea-Kardiopathie-Skelettanomalien-Syndrom	Störung	3 Cases
1069	Aniridie-Patellaaplasie-Syndrom	Störung	3 Cases
1067	Aniridie-Ptoxis-Intelligenzminderung-familiäre Adipositas-Syndrom	Störung	3 Cases
103910	Enterozyten-Heparansulfat-Mangel, kongenitaler	Störung	3 Cases
1027	Amelie, autosomal-rezessive	Störung	3 Cases
1006	Alopezie mit Antikörper-Mangel	Störung	3 Cases
99832	Thyrotropin-Releasing-Hormon (TRH)-Resistenz	Störung	2 Cases
977	Adrenomyodystrophie	Störung	2 Cases
97290	Papilläres Schilddrüsenkarzinom mit papillärem Nierenzellkarzinom	Störung	2 Cases
96187	Uniparentale Disomie 21, maternale	Störung	2 Cases
95428	COG8-CDG	Störung	2 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
949	Dysostose, akro-kranio-faziale	Störung	2 Cases
94066	Schwere Intelligenzminderung-Epilepsie-Analanomalien-Hypoplastische distale Phalangen	Störung	2 Cases
91494	Makulakolobom-Gaumenspalte-Hallux valgus-Syndrom	Störung	2 Cases
91130	Hypertrophe Kardiomyopathie - Muskelhypotonie - Laktatazidose	Störung	2 Cases
88643	Adipositas - Kolitis - Hypothyreoidismus - Herzhypertrophie - Entwicklungsverzögerung	Störung	2 Cases
86822	Lissenzephalie Typ III - metakarpale Knochendysplasie	Störung	2 Cases
85327	X-chromosomale Intelligenzminderung-Akromegalie-Hyperaktivität-Syndrom	Störung	2 Cases
85319	X-chromosomale Intelligenzminderung-Epilepsie-progressive Gelenkkontrakturen-Dysmorphie-Syndrom	Störung	2 Cases
79507	Hypotonie - Gedeihstörungen - Mikrozephalie	Störung	2 Cases
79302	Gallensäuresynthesedefekt, kongenitaler, Typ 3	Störung	2 Cases
79107	Entwicklungsdefekte-Schwerhörigkeit-Dystonie-Syndrom	Störung	2 Cases
785	Östrogen-Resistenz-Syndrom	Störung	2 Cases
77300	Ohrenanomalien - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - Augenanomalien	Störung	2 Cases
75389	Hirnfehlbildungen - kongenitaler Herzfehler - postaxiale Polydaktylie	Störung	2 Cases
73246	Viszerale Neuropathie-Gehirnanomalien-Gesichtsdysmorphien-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	2 Cases
73245	Spinale Muskelatrophie - Dandy-Walker-Malformation - Katarakte	Störung	2 Cases
73230	Ossifikationsstörung - psychomotorische Entwicklungsverzögerung	Störung	2 Cases
73224	Syndrom der Nierentubulopathie mit dilatierter Kardiomyopathie	Störung	2 Cases
71267	Dentinogenesis imperfecta-Kleinwuchs-Hörverlust-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	2 Cases
69088	Anhidrotische ektodermale Dysplasie-Immundefekt-Osteopetrose-Lymphödem-Syndrom	Störung	2 Cases
64542	Dysostose, akrofaziale, Typ Kennedy-Teebi	Störung	2 Cases
597887	Darmerkrankung, chronisch-entzündliche, ALPI-assoziierte	Störung	2 Cases
597733	Albinismus, okulokutaner, Typ 8	Störung	2 Cases
589435	Spondylometaphysäre Dysplasie-Hornhautdystrophie-Syndrom	Störung	2 Cases
568056	Warzen-Immundefekt-Lymphödem-anogenitale Dysplasie-Syndrom	Störung	2 Cases
544602	Kongenitale Myopathie mit reduzierten Typ 2-Muskelfasern	Störung	2 Cases
527468	Zwerchfellhernie-Kurzdarm-Asplenie-Syndrom	Störung	2 Cases
521432	Kongenitale Katarakt-schwere neonatale Hepatopathie-allgemeine Entwicklungsverzögerung-Syndrom	Störung	2 Cases
521411	Autosomal-rezessive axonale Charcot-Marie-Tooth-Krankheit durch Defekt im Kupfermetabolismus	Störung	2 Cases
52055	Corpus-callosum-Agenesie-Intelligenzminderung-Kolobom-Mikrognathie-Syndrom	Störung	2 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
52047	Braddock-Syndrom	Störung	2 Cases
508512	Intrauterine Wachstumsverzögerung-kongenitale multiple Café-au-lait-Flecken-gesteigerter Schwesterchromatid-Austausch-Syndrom	Störung	2 Cases
508488	Mikrodeletionssyndrom 8q24.3	Störung	2 Cases
50817	Duane-Anomalie - Myopathie - Skoliose	Störung	2 Cases
50812	Zellweger-ähnliches Syndrom ohne Anomalien der Peroxisomen	Störung	2 Cases
50810	Mikrolissenzephalie-Mikromelie-Syndrom	Störung	2 Cases
50809	Syndrom der Osteolyse von Talus, Patella und Skaphoid	Störung	2 Cases
502444	Alkalische Ceramidase 3-Mangel	Störung	2 Cases
498497	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ 5	Störung	2 Cases
487814	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch DGAT2-Genmutation	Störung	2 Cases
487796	Makrothrombozytopenie-Lymphödem-Entwicklungsverzögerung-Gesichtsdysmorphien-Kamptodaktylie-Syndrom	Störung	2 Cases
480528	Letale Hydranenzephalie-Zwerchfellhernie-Syndrom	Störung	2 Cases
478042	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 30	Störung	2 Cases
477831	Kosaki-Großwuchs-Syndrom	Störung	2 Cases
477787	Blutungskrankheit mit assoziiertem Mangel der zytosolischen Phospholipase-A2 alpha	Störung	2 Cases
477684	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 26	Störung	2 Cases
476406	Syndrom der kongenitalen generalisierten hyperkontraktilen Muskelsteifheit	Störung	2 Cases
465824	Syndrom der fetalen Einkapselung	Störung	2 Cases
459070	X-chromosomale Intelligenzminderung-zerebelläre Hypoplasie-Spondyloepiphysäre Dysplasie-Syndrom	Störung	2 Cases
457359	Megalenzephalie-schwere Kyphoskoliose-Großwuchs-Syndrom	Störung	2 Cases
457265	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 9	Störung	2 Cases
457223	Syndromale sensorineurale Schwerhörigkeit durch kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung	Störung	2 Cases
457205	Infantile axonale motorische und sensorische Neuropathie-Optikusatrophy-Neurodegeneration-Syndrom	Störung	2 Cases
456312	Infantile multisystemische neurologisch-endokrine-pankreatische Krankheit	Störung	2 Cases
456298	Mikrodeletionssyndrom 1p35.2	Störung	2 Cases
453521	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, durch CWF19L1-Mangel	Störung	2 Cases
448267	Dysplasie, spondylometaphysäre, rezessive	Störung	2 Cases
448264	Palmoplantarkeratose, isolierte fokale nichtepidermolytische	Störung	2 Cases
447974	Klippel-Feil-Anomalie-Myopathie-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	2 Cases
447961	Pigmentierungsdefekte-Palmoplantarkeratose-Hautkarzinom-Syndrom	Störung	2 Cases
447954	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 25	Störung	2 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
447731	NIK-Mangel	Störung	2 Cases
445110	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch POMK-Mangel	Störung	2 Cases
443950	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, Typ 2, DNAJB2-assoziierte	Störung	2 Cases
443236	Posturales orthostatisches Tachykardiesyndrom durch NET-Mangel	Störung	2 Cases
440731	L-Ferritin-Mangel	Störung	2 Cases
440713	Sedoheptulose Kinase-Mangel, isolierte	Störung	2 Cases
439897	Letales fetales zerebro-reno-urogenitales Agenesie/Hypoplasie-Syndrom	Störung	2 Cases
439232	AApoAIV-Amyloidose	Störung	2 Cases
438207	Makrothrombozytopenie, schwere, autosomal-rezessive	Störung	2 Cases
436182	Mikrozephaler primordialer Kleinwuchs-Insulinresistenz-Syndrom	Störung	2 Cases
435819	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch TFG-Genmutation	Störung	2 Cases
431361	Progressive Enzephalopathie mit Leukodystrophie durch DECR-Mangel	Störung	2 Cases
431329	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 57	Störung	2 Cases
424107	Kongenitale Myopathie mit Myasthenie-ähnlichem Beginn	Störung	2 Cases
423479	X-chromosomale Intelligenzminderung-Spaztizität der Extremitäten-Netzhautdystrophie-Diabetes insipidus-Syndrom	Störung	2 Cases
423306	Mikrozephalie-Kleinwuchs-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	2 Cases
420741	RIDDLE-Syndrom	Störung	2 Cases
420733	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 21	Störung	2 Cases
420728	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 20	Störung	2 Cases
420699	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch CXCR2-Mangel	Störung	2 Cases
412181	Epidermolysis bullosa simplex durch BP230-Mangel	Störung	2 Cases
411712	Riboflavin-Mangel, maternaler	Störung	2 Cases
404499	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie-Epilepsie-Intelligenzminderung-Syndrom durch RUBCN-Mangel	Störung	2 Cases
404476	Allgemeine Entwicklungsverzögerung-Lungenzysten-Großwuchs-Wilms-Tumor-Syndrom	Störung	2 Cases
401959	Syndrom der partiellen Corpus callosum-Agenesie mit zerebellärer Vermishypoplasie und Zysten der hinteren Schädelgrube	Störung	2 Cases
401923	Mikrodeletionssyndrom 9q31.1q31.3	Störung	2 Cases
401830	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 69	Störung	2 Cases
401820	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 67	Störung	2 Cases
401815	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 66	Störung	2 Cases
401805	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 63	Störung	2 Cases
398109	Neonatale autoimmune hämolytische Anämie	Störung	2 Cases
397973	Intelligenzminderung-Adipositas-Prognathie-Augen- und Hautanomalien-Syndrom	Störung	2 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
397959	T-Zell-Mangel, TCR-alpha-beta-positiver	Störung	2 Cases
397735	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2U	Störung	2 Cases
397725	COASY-Protein-assoziierte Neurodegeneration	Störung	2 Cases
391366	Wachstumsstörung-milde Entwicklungsverzögerung-chronische Hepatitis-Syndrom	Störung	2 Cases
391348	Wachstums- und Entwicklungsverzögerung-Hypotonie-Sehbeeinträchtigung-Laktatazidose-Syndrom	Störung	2 Cases
391343	Fatale post-virale neurodegenerative Störung	Störung	2 Cases
370997	Muscle-Eye-Brain-Syndrom mit bilateraler multizystischer Leukodystrophie	Störung	2 Cases
370930	XYLT1-CDG	Störung	2 Cases
370921	STT3A-CDG	Störung	2 Cases
370039	Angorahaar-Naevus	Störung	2 Cases
370015	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Isidor-Toutain	Störung	2 Cases
369979	Hyperphalangie der Finger-Zehenanomalie-schweres Pectus excavatum-Syndrom	Störung	2 Cases
369955	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cblJ	Subtyp der Störung	2 Cases
369929	Primärer Hyperaldosteronismus-Krämpfe-Neurologische Anomalien-Syndrom	Störung	2 Cases
369881	2p21-Mikrodeletionssyndrom ohne Cystinurie	Störung	2 Cases
363680	Mikrodeletionssyndrom 2p13.2	Störung	2 Cases
363623	GMPPB-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R19	Störung	2 Cases
363424	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 3	Störung	2 Cases
357158	Mandibulofaziale Dysostose - Makroblepharon - Makrostomie	Störung	2 Cases
352665	Neurologische Entwicklungsstörungen-kraniofaziale Dysmorphien-Herzfehler-Skelettanomalien-Syndrom durch Mikrodeletion 9q21.3	Subtyp der Störung	2 Cases
352563	Infantile hypertrophe Kardiomyopathie durch MRPL44-Mangel	Störung	2 Cases
352530	Intelligenzminderung-Adipositas-Hirnfehlbildungen-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	2 Cases
352333	Kongenitale Ichthyose-Intelligenzminderung-spastische Tetraplegie-Syndrom	Störung	2 Cases
3448	Weaver-Williams-Syndrom	Störung	2 Cases
3429	Verloove-Vanhorick-Brubakk-Syndrom	Störung	2 Cases
3424	Velo-fazio-skelettales Syndrom	Störung	2 Cases
3368	Trigonozephalie-bifide Nase-akrale Anomalien-Syndrom	Störung	2 Cases
3365	Trigonozephalie - breite Daumen	Störung	2 Cases
3327	Thyreo-zerebro-renales Syndrom	Störung	2 Cases
3294	Anomalien der Fingerstrecksehnen	Störung	2 Cases
3293	Telekanthus - Hypertelorismus - Strabismus - Pes cavus	Störung	2 Cases
329242	Kongenitale chronische Diarrhoe mit Protein-Verlust-Enteropathie	Störung	2 Cases
329224	Intelligenzminderung-kraniofaziale Dysmorphien-Kryptorchismus-Syndrom	Störung	2 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
3262	Dobrow-Syndrom	Störung	2 Cases
324575	Hyperinsulinismus durch HNF1A-Mangel	Störung	2 Cases
324540	Aphonie-Schwerhörigkeit-Retinadystrophie-Bifid Hallux-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	2 Cases
324530	Autoinflammation mit PLCG2-assoziiertem Antikörper-Mangel und Immundysregulation	Störung	2 Cases
324416	Muskelhypertrophie-Hepatomegalie-Polyhydramnion-Syndrom	Störung	2 Cases
324410	X-chromosomale Intelligenzminderung-Kardiomegalie-kongestive Herzinsuffizienz-Syndrom	Störung	2 Cases
324364	Gemischte sklerosierende Knochendystrophie mit extraskelletalen Manifestationen	Störung	2 Cases
324307	Schwere laterale Tibiaverkrümmung-Kleinwuchs-milde Scapula alata-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	2 Cases
324299	Multiple Parangangiome mit assoziierter Polyzythämie	Störung	2 Cases
324294	T-Zell-Immundefekt mit Epidermodysplasia verruciformis	Störung	2 Cases
3241	Syndrom der Taubheit mit kranio-fazialer Dysmorphie	Störung	2 Cases
3240	Früh einsetzende progrediente Leukoenzephalopathie-ZNS-Kalzifikation-Schwerhörigkeit-Sehstörung-Syndrom	Störung	2 Cases
3239	Schwerhörigkeit - Vitiligo - Achalasie	Störung	2 Cases
3224	Schwerhörigkeit - Genitalanomalien - Synostose der Mittelhand- und der Mittelfusssknochen	Störung	2 Cases
3218	Schwerhörigkeit - epiphysäre Dysplasie - Kleinwuchs	Störung	2 Cases
3214	Hörverlust-Blindheit-Hypopigmentierung-Syndrom, jemenitischer Typ	Störung	2 Cases
320370	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 43	Störung	2 Cases
3200	Arthrogrypose mit ektodermaler Dysplasie und anderen Anomalien	Störung	2 Cases
3199	Stimmler-Syndrom	Störung	2 Cases
319675	Kleinwuchs, mikrocephaler primordialer, Typ Dauber	Störung	2 Cases
319600	Suszeptibilität für Mykobakterien durch partiellen IRF8-Defekt	Störung	2 Cases
319589	Autosomal-dominante Suszeptibilität für Mykobakterien durch partiellen IFN-gamma-R2-Defekt	Störung	2 Cases
319514	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 13	Störung	2 Cases
3177	Spinozerebelläre Degeneration-Hornhautdystrophie-Syndrom	Störung	2 Cases
317425	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch DNA-PKcs-Mangel	Störung	2 Cases
3173	Infantile Krampfanfälle - breite Daumen	Störung	2 Cases
3167	Siegler-Brewer-Carey-Syndrom	Störung	2 Cases
3151	Multiple Sklerose-Ichthyose-Faktor-VIII-Mangel-Syndrom	Störung	2 Cases
314993	Katarakt-kongenitale Kardiopathie-Neuralrohrdefekt-Syndrom	Störung	2 Cases
314575	Intelligenzminderung-Hypotonie-Brachycephalie-Pylorusstenose-Kryptorchismus-Syndrom	Störung	2 Cases
314041	Marfanoider Habitus-Inguinalhernie-Beschleunigte	Störung	2 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
	Knochenalterung-Syndrom		
314029	Osteogenesis imperfecta Hohe Knochenmasse	Störung	2 Cases
314002	Kontrakturen-Pterygium colli-Mikrognathie-hypoplastische Mamillen-Syndrom	Störung	2 Cases
313947	Mikroduplikationssyndrom 2q23.1	Störung	2 Cases
313772	Früh beginnende spastische Ataxie-myoklonische Epilepsie-Neuropathie-Syndrom	Störung	2 Cases
3134	SCARF-Syndrom	Störung	2 Cases
309108	Colipase-Mangel	Störung	2 Cases
3082	Intelligenzminderung-Polydaktylie-unkämbbare Haare-Syndrom	Störung	2 Cases
3080	Intelligenzminderung Typ Wolff	Störung	2 Cases
307936	Hypotrichosis-Osteolysis-Periodontitis-Palmoplantarkeratose-Syndrom	Störung	2 Cases
3068	Intelligenzminderung-Myopathie-Kleinwuchs-endokrine Störung-Syndrom	Störung	2 Cases
306511	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 48	Störung	2 Cases
3016	Fehlender Radius-anogenitalen Anomalien-Syndrom	Störung	2 Cases
3011	Spastische Tetraplegie-Retinitis pigmentosa-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	2 Cases
300284	Bindegewebskrankheit durch Lysyl-Hydroxylase 3-Mangel	Störung	2 Cases
2997	Ptosis-Stimmbandlähmung-Syndrom	Störung	2 Cases
2988	Pterygium colli - Intelligenzminderung - Fingeranomalien	Störung	2 Cases
2985	Pseudo-Progerie-Syndrom	Störung	2 Cases
2976	Pseudo-Leprechaunismus-Syndrom Typ Patterson	Störung	2 Cases
2975	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XX - Skelettanomalien	Störung	2 Cases
2956	Akrodysplasie - Skoliose	Störung	2 Cases
2941	Porenzephalie-zerebelläre Hypoplasie-interne Fehlbildungen-Syndrom	Störung	2 Cases
294026	Syndaktylie-Nystagmus-Syndrom durch Mikroduplikation 2q31.1	Störung	2 Cases
293807	Gallengangdilataion, Ketamine-induzierte	Störung	2 Cases
2921	Präaxiale Polydaktylie-Kolobom-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	2 Cases
2898	X-chromosomale Intelligenzminderung-Plagiozephalie-Syndrom	Störung	2 Cases
289522	Mikrotriplikation 11q24.1	Störung	2 Cases
2892	Dysplasie, pilo-dentale - Refraktionsanomalien	Störung	2 Cases
2891	Pili torti - Entwicklungsverzögerung - neurologische Anomalien	Störung	2 Cases
2888	Pierre-Robin-Sequenz - fazio-digitale Anomalien	Störung	2 Cases
2876	PHAVER-Syndrom	Störung	2 Cases
2871	Pfeiffer-Palm-Teller-Syndrom	Störung	2 Cases
2867	Kleinwuchs Typ Brüssel	Störung	2 Cases
2866	Kleinwuchs-Schwerhörigkeit-neutrophile Funktionsstörung-Dysmorphien-Syndrom	Störung	2 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
2826	Spastische Paraplegie-vorzeitige Pubertät-Syndrom	Störung	2 Cases
2825	PARC-Syndrom	Störung	2 Cases
281127	Selbstheilendes Kollodiumbaby, akrales	Störung	2 Cases
280576	Nestor-Guillermo-Progeroid-Syndrom	Störung	2 Cases
280397	Alzheimer-ähnliche familiäre Prionkrankheit	Störung	2 Cases
2773	Osteogenesis imperfecta - Retinopathie - Krämpfe - Intelligenzminderung	Störung	2 Cases
276556	Hyperinsulinismus durch UCP2-Mangel	Störung	2 Cases
276405	Hyperbiliverdinämie	Störung	2 Cases
2759	Oropharynx imperforatus - costovertebrale Fehlbildungen	Störung	2 Cases
2722	Odonto-Onycho-Dysplasie mit Alopezie	Störung	2 Cases
2720	Okulozerebrales Hypopigmentierungs-Syndrom Typ Preus	Störung	2 Cases
2718	Okulo-tricho-Dysplasie	Störung	2 Cases
2666	Adulte familiäre Nephronophthise-spastische Tetraparesis-Syndrom	Störung	2 Cases
2653	Kleinwuchs, osteochondrodysplastischer - Schwerhörigkeit - Retinitis pigmentosa	Störung	2 Cases
2643	Kleinwuchs, mikrocephaler primordialer, Typ Toriello	Störung	2 Cases
263501	COG4-CDG	Störung	2 Cases
2631	Mesomeler Kleinwuchs-Gaumenspalte-Kamptodaktylie-Syndrom	Störung	2 Cases
261534	49,XXXYY-Syndrom	Störung	2 Cases
261304	Mikrodeletionssyndrom 20q13.2q13.3, paternal	Störung	2 Cases
2597	Mitochondriale Myopathie - Laktatazidose - Schwerhörigkeit	Störung	2 Cases
2575	Zystische Fibrose mit Gastritis und Megaloblastenanämie	Störung	2 Cases
255132	Sideroblastische Anämie mit Beginn im Erwachsenenalter, autosomal-rezessiv	Störung	2 Cases
254925	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 4	Störung	2 Cases
254898	Schwerhörigkeit-Enzephaloneuropathie-Adipositas-Valvulopathie-Syndrom	Störung	2 Cases
2547	Mikrophthalmie - Mikrotie - fetale Akinesie	Störung	2 Cases
2533	Mikrozephalie - Schwerhörigkeit - Intelligenzminderung	Störung	2 Cases
2528	Mikrozephalie-Mikrokornea-Syndrom, Typ Seemanova	Störung	2 Cases
2522	Mikrozephalie - Fusionsanomalien der Halswirbelsäule	Störung	2 Cases
2519	Mikrozephalie-Krämpfe-Intelligenzminderung-Kardiopathie-Syndrom	Störung	2 Cases
2513	Mikrozephalie - Albinismus - Fingeranomalien	Störung	2 Cases
2511	Mikrobrachycephalie - Ptosis - Lippenspalte	Störung	2 Cases
2489	Fehlbildungen der oberen Gliedmaßen - Augen- und Ohranomalien	Störung	2 Cases
2487	Anomalien der unteren Extremitäten-Hypospadie-Syndrom	Störung	2 Cases
2482	Melhem-Fahl-Syndrom	Störung	2 Cases
2475	Weißer Stirnlocke mit multiplen Fehlbildungen	Störung	2 Cases
2427	Makrozephalie - Kleinwuchs - Paraplegie	Störung	2 Cases
2400	Periphere motorische Neuropathie-Dysautonomie-Syndrom	Störung	2 Cases
2390	Lichtenstein-Syndrom	Störung	2 Cases
238523	Atypische Hypotonie-Cystinurie-Syndrom	Störung	2 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
238329	Enzephalomyopathie, mitochondriale, schwere, X-chromosomale	Störung	2 Cases
2347	Kniest-ähnliche Dysplasie, letale	Störung	2 Cases
2324	Osteopenie-Intelligenzminderung-spährliches Haar-Syndrom	Störung	2 Cases
2321	Jung-Wolff-Back-Stahl-Syndrom	Störung	2 Cases
231556	Spät-einsetzende lokalisierte junktionale Epidermolysis bullosa-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	2 Cases
2310	Syndrom der Beinverlust-Deformität mit Katarakt	Störung	2 Cases
2282	Dysmorphien-Kleinwuchs-Schwerhörigkeit-Störung der Geschlechtsentwicklung-Syndrom	Störung	2 Cases
2274	Ichthyose - Hepatosplenomegalie - zerebelläre Degeneration	Störung	2 Cases
2272	Ichthyose - konische Finger - Mittellinien-Rinne	Störung	2 Cases
2271	Ichthyose, kongenitale - Mikrozephalie - Tetraplegie	Störung	2 Cases
2266	Hypotrichose mit Intelligenzminderung Typ Lopes	Störung	2 Cases
2256	Fibula-/Ulnahypoplasie - Nierenanomalien	Störung	2 Cases
2250	Hyposmie-nasale und okuläre Hypoplasie-hypogonadotroper Hypogonadismus-Syndrom	Störung	2 Cases
2249	Ulnahypoplasie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	2 Cases
2235	Hypogonadotroper Hypogonadismus - Retinitis pigmentosa	Störung	2 Cases
2234	Männlicher Hypogonadismus-Intelligenzminderung-Skelettanomalien-Syndrom	Störung	2 Cases
2233	Hypogonadismus-Mitralklappenprolaps-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	2 Cases
221142	Anetodermie, konfettiartige	Störung	2 Cases
221139	Kombinierter Immundefekt mit fazio-okulo-skelettalen Anomalien	Störung	2 Cases
220448	Makrothrombozytopenie mit Mitralklappeninsuffizienz	Störung	2 Cases
2204	Dysplastische kortikale Hyperostose Typ Kozlowski-Tsuruta	Subtyp der Störung	2 Cases
2184	Hydrozephalus - tief inserierende Nabelschnur	Störung	2 Cases
2183	Hydrozephalus - Adipositas - Hypogonadismus	Störung	2 Cases
2181	Hydrozephalus-Hochwuchs-Gelenklaxität-Syndrom	Störung	2 Cases
217399	Kongenitale Schmerzunempfindlichkeit mit Hyperhidrose und Verlust der kutanen sensorischen Innervation	Störung	2 Cases
2172	Mikrozephalie-Glomerulonephritis-marfanoider Habitus-Syndrom	Störung	2 Cases
2155	Hirschsprung-Krankheit - Polydaktylie - Innenohrtaubheit	Störung	2 Cases
2145	Kraniosynostose Typ Herrmann-Opitz	Störung	2 Cases
2119	HEC-Syndrom	Störung	2 Cases
2110	Hallux varus mit präaxialer Polysyndaktylie	Störung	2 Cases
2109	Hallermann-Streiff-ähnliches Syndrom	Störung	2 Cases
2104	Dysmorphien-Pectus carinatum-schlaffe Gelenke-Syndrom	Störung	2 Cases
2083	Prominente Glabella - Mikrozephalie - Hypogonadismus	Störung	2 Cases
2074	Gemignani-Syndrom	Störung	2 Cases
206564	POMGNT1-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R15	Störung	2 Cases
2058	Fryns-Smeets-Thiry-Syndrom	Störung	2 Cases
2025	Gingivale Fibromatose-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	2 Cases
2015	Gaumenspalte - Kleinwuchs - Fehlbildungen der Wirbel	Störung	2 Cases

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
2010	Gaumenspalte - Stapes-Fixation - Oligodontie	Störung	2 Cases
2007	Flügelknorpel-Hypoplasie-Kolobom-Telekanthus-Syndrom	Störung	2 Cases
2003	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - Schwerhörigkeit - Sakrallipom	Störung	2 Cases
1995	Lippenspalte-Retinopathie-Syndrom	Störung	2 Cases
199348	Enzephalopathie, Thiamin-responsive	Störung	2 Cases
199329	Myopathie, kongenitale, Typ Paradas	Störung	2 Cases
1968	Flaches Gesicht-Mikrostomie-Ohranomalie-Syndrom	Störung	2 Cases
1964	Extrasystolen-Kleinwuchs-Hyperpigmentierung-Mikrozephalie-Syndrom	Störung	2 Cases
1948	Epilepsie-Mikrozephalie-Skelettdysplasie-Syndrom	Störung	2 Cases
1937	Eng-Strom-Syndrom	Störung	2 Cases
1933	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, enzephalomyopathische Form mit Methylmalonazidurie	Störung	2 Cases
1927	Emery-Nelson-Syndrom	Störung	2 Cases
1883	Ektodermale Dysplasie-sensorineurale Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung	2 Cases
1861	Thoraxdysplasie-Hydrozephalus-Syndrom	Störung	2 Cases
183707	Neutrophiles Immundefekt-Syndrom	Störung	2 Cases
1825	Epiphysäre Dysplasie mit Hörverlust und Dismorphien	Störung	2 Cases
1806	Dysplasie, ektodermale - Blindheit	Störung	2 Cases
1803	Dysplasie, thorakomelische	Störung	2 Cases
1780	Thakker-Donnai-Syndrom	Störung	2 Cases
1778	Gesichtsdysmorphie-Schalskrotum-Gelenkschlaffheit-Syndrom	Störung	2 Cases
1770	Gonadendysgenese XY-Typ - multiple Fehlbildungen	Störung	2 Cases
171839	Kraniosynostose - Hydrozephalus - Chiari-Fehlbildung I - radioulnare Synostose	Störung	2 Cases
169100	Immundefekt durch CD25-Mangel	Störung	2 Cases
168598	Methionin-Adenosyltransferase I/III-Mangel	Störung	2 Cases
168552	Spondyloepimetaphysäre Dysplasie-gebogene Unterarme-Gesichtsdysmorphien-Syndrom	Störung	2 Cases
168451	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, mit gestörter Zahnentwicklung	Störung	2 Cases
1670	Diarrhoe, chronische mit Zottenatrophie	Störung	2 Cases
166038	Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Kaitila	Störung	2 Cases
166032	Dysplasie, epiphysäre multiple, mit Miniepiphyesen	Störung	2 Cases
166016	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ Lowry	Störung	2 Cases
1659	Dermatoleukodystrophie	Störung	2 Cases
163684	Leukoenzephalopathie - Dystonie - motorische Neuropathie	Störung	2 Cases
1570	Symbrachydaktylie der Hände und Füße	Störung	2 Cases
1563	Dahlberg-Borer-Newcomer-Syndrom	Störung	2 Cases
1547	Kryptomikrotie - Brachydaktylie - Anomalie der Dermatoglyphen	Störung	2 Cases
1521	Kranio-fronto-nasale Dysplasie - Poland-Anomalie	Störung	2 Cases
1506	Dünne Rippen und Röhrenknochen-Dysmorphie-Syndrom	Störung	2 Cases
1488	Cooper-Jabs-Syndrom	Störung	2 Cases
1485	Arthrogrypose - Hyperkeratose, letaler Typ	Störung	2 Cases

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
1484	Kontrakturen-ektodermale Dysplasie-Lippen-Kiefer-Gaumenspalte-Syndrom	Störung	2 Cases
1453	Cleido-rhizomeles Syndrom	Störung	2 Cases
1433	Aderhautatrophie-Alopezie-Syndrom	Störung	2 Cases
1422	Chondrodysplasie-Störung der Geschlechtsentwicklung-Syndrom	Störung	2 Cases
141258	Gesichtsspalte, Tessier 4	Störung	2 Cases
1397	Hydrozephalus-Kleinhirn-Agenesie-Syndrom	Störung	2 Cases
1390	Nachtblindheit-Skelettanomalien-Dysmorphien-Syndrom	Störung	2 Cases
1380	Katarakt-Nephropathie-Enzephalopathie-Syndrom	Störung	2 Cases
137681	Hepatoenzephalopathie durch kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 1	Störung	2 Cases
137631	Lungenfibrose - Immundefekt - Gonadendysgenese	Störung	2 Cases
1368	Katarakt - Ataxie - Taubheit	Störung	2 Cases
1354	Herzfehler-Extremitätenverkürzung-Syndrom	Störung	2 Cases
1352	Atrioventrikulärer Defekt-Blepharophimose- Radial-und Analdefekt-Syndrom	Störung	2 Cases
1326	Kamptodaktylie Guadalajara Typ 2	Störung	2 Cases
1295	Brachytelephalangie mit Dysmorphien und Kallmann-Syndrom	Störung	2 Cases
1277	Brachydaktylie, mesomele, mit mentaler Retardierung und Herzfehlern	Störung	2 Cases
1237	Beemer-Ertbruggen-Syndrom	Störung	2 Cases
1236	Schwere Mikrobrachyzephalie-Intelligenzminderung-athetoide Zerebralparese-Syndrom	Störung	2 Cases
1227	Bangstad-Syndrom	Störung	2 Cases
1217	Spinale Atrophie-Ophthalmoplegie-Pyramidenbahn-Symptomatik-Syndrom	Störung	2 Cases
1192	Atherosklerose-Schwerhörigkeit-Diabetes-Epilepsie-Nephropathie-Syndrom	Störung	2 Cases
1184	Ataxie-Lichtempfindlichkeit-Kleinwuchs-Syndrom	Störung	2 Cases
1126	Aprosenzephalie mit zerebellärer Dysgenese	Störung	2 Cases
1123	Kaudaler Appendix-Taubheit-Syndrom	Störung	2 Cases
1068	Aniridie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	2 Cases
1064	Aniridie-Nierenagenesie-psychomotorische Retardierung-Syndrom	Störung	2 Cases
1046	Letale hämolytische Anämie-Genitalfehlbildungen-Syndrom	Störung	2 Cases
1028	Amelo-onycho-hypohidrotisches Syndrom	Störung	2 Cases
1021	Amaurose-Hypertrichose-Syndrom	Störung	2 Cases
1014	Alopezie-Intelligenzminderung-hypergonadotroper Hypogonadismus-Syndrom	Störung	2 Cases
1003	Skalpdefekte - postaxiale Polydaktylie	Störung	2 Cases
100013	Lissenzephalie mit zerebellärer Hypoplasie Typ C	Störung	2 Cases
99849	Glykogenose durch muskulären beta-Enolase-Mangel	Störung	1 Case
79332	B4GALT1-CDG	Störung	1 Case
79326	ALG2-CDG	Störung	1 Case
529980	Entzündliche Darmerkrankung-rekurrente sinupulmonale	Störung	1 Case

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Fälle
	Infektionen-Syndrom		
528091	Hydrops-Laktatazidose-sideroblastische Anämie-Multisystemversagen-Syndrom	Störung	1 Case
478029	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 29	Störung	1 Case
458798	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 41	Störung	1 Case
448010	CAD-CDG	Störung	1 Case
440706	Ribose-5-phosphat-Isomerase-Mangel	Störung	1 Case
435934	COG2-CDG	Störung	1 Case
435651	Lipodystrophie, familiäre partielle, CIDEA-assozierte	Störung	1 Case
431166	Immundefekt, primärer, mit Virusinfektion nach MMR-Impfung	Störung	1 Case
431149	Immundefekt, kombinierter, durch OX40-Mangel	Störung	1 Case
404521	Spinale Muskelatrophie mit Atemnot Typ 2	Störung	1 Case
401840	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 71	Störung	1 Case
401800	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 60	Störung	1 Case
397968	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2R	Störung	1 Case
370924	STT3B-CDG	Störung	1 Case
370097	Albinismus, okulokutaner, Typ 6	Störung	1 Case
331190	Immundefekt durch Ficolin-3-Mangel	Störung	1 Case
331187	Immundefekt durch MASP-2-Mangel	Störung	1 Case
330029	Hypotrichose-Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung	1 Case
329942	Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel, multipler neonataler transienter	Störung	1 Case
324422	ALG13-CDG	Störung	1 Case
319678	Enzephalopathie mit hypertropher Kardiomyopathie und renal-tubulärer Störung	Störung	1 Case
300536	DDOST-CDG	Störung	1 Case
2963	Progerie-Syndrom Typ Petty	Störung	1 Case
280333	Alpha-Dystroglycan-assozierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R16	Störung	1 Case
2786	Osteoporose-okulokutane Hypopigmentierung-Syndrom	Störung	1 Case
263494	DPM3-CDG	Störung	1 Case
263297	Glykogenose mit schwerer Kardiomyopathie durch Glycogenin-Mangel	Störung	1 Case
254920	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 2	Störung	1 Case
254334	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediäre, Typ B	Störung	1 Case
243343	Dimethylglycin-Dehydrogenase-Mangel	Störung	1 Case
240760	Nijmegen-Breakage-Syndrom-ähnliche Krankheit	Störung	1 Case
206559	POMT2-assozierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R14	Störung	1 Case
1692	Mosaik-Trisomie 1	Störung	1 Case
141330	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 13	Störung	1 Case
141327	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 12	Störung	1 Case
1035	Beta-Mercaptolaktat-Cystein Disulfidurie	Störung	1 Case

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

Anzahl veröffentlichter Familien

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Familien
1652	Dent-Krankheit	Störung	250 Families
99879	Hyperparathyreoidismus, familiär isolierter (FIHPT)	Störung	100 Families
98784	Nächtliche Frontallappenepilepsie, autosomal-dominante	Störung	100 Families
98759	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 17	Störung	100 Families
89843	Epidermolysis bullosa, dystrophe pruriginöse	Störung	100 Families
276198	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 36	Störung	100 Families
1949	Benigne familiäre Neugeborenenepilepsie	Störung	100 Families
1416	Familiäre Kalziumpyrophosphat-Ablagerung	Störung	100 Families
2524	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 2	Störung	81 Families
51083	Short-QT-Syndrom, familiäres	Störung	80 Families
526	Liddle-Syndrom	Störung	72 Families
60030	Loeys-Dietz-Syndrom	Störung	52 Families
98934	Chorea Huntington-ähnliche Krankheit 2	Störung	50 Families
643	Riesenaxon-Neuropathie	Störung	50 Families
2526	Mikrozephalie-Lymphödem-Chorioretinopathie-Syndrom	Störung	50 Families
536467	Ehlers-Danlos-Syndrom, spondylodysplastischer Typ, B3GALT6-assoziiert	Subtyp der Störung	41 Families
98762	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 12	Störung	40 Families
79410	Epidermolysis bullosa, dystrophe lokalisierte, prätibiale Form	Subtyp der Störung	40 Families
263548	Peeling-Skin-Syndrom Typ A	Subtyp der Störung	40 Families
2254	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 1	Störung	40 Families
217330	Nierenkrankheit, tubulointerstitielle, autosomal-dominante, REN-assoziierte	Subtyp der Störung	35 Families
200418	Immundefekt mit Faktor I-Anomalie	Störung	35 Families
163937	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Najm	Störung	35 Families
1106	Mikrophthalmie mit Gliedmaßenanomalien	Störung	35 Families
324442	Axonale Neuropathie mit Neuromyotonie, autosomal-rezessiv	Störung	33 Families
98434	Vitamin K-abhängige Gerinnungsfaktoren, hereditärer kombinierter Mangel	Störung	30 Families
713	Glykogenose durch Phosphoglycerat-Kinase 1-Mangel	Störung	30 Families
452	X-chromosomale Lissenzephalie mit Genitalanomalien	Störung	30 Families
425	Apolipoprotein A-I-Mangel	Störung	30 Families
3237	Multiple Synostosen	Störung	30 Families
3222	Phosphoribosylpyrophosphat-Synthetase-Überaktivität	Störung	30 Families
293822	MITF-assoziiertes Melanom und Nierenzellkarzinom-Prädispositionssyndrom	Störung	30 Families
2848	Kamptodaktylie-Arthropathie-Coxa vara-Perikarditis-Syndrom	Störung	30 Families
263553	Peeling-Skin-Syndrom Typ B	Subtyp der Störung	30 Families
228305	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel, schwere infantile Form	Subtyp der Störung	30 Families
217012	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 31	Störung	30 Families

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Familien
424	Hyperthyreose durch TSH-Rezeptor-Genmutationen, familiäre Form	Störung	28 Families
33108	Multiples Pterygium-Syndrom, letales	Störung	28 Families
52430	Einschlusskörperchenmyopathie mit Paget-Syndrom und frontotemporaler Demenz	Störung	26 Families
3464	Woodhouse-Sakati-Syndrom	Störung	25 Families
85293	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Cabezas	Störung	24 Families
536471	Ehlers-Danlos-Syndrom, spondylodysplastischer Typ	Störung	24 Families
1065	Aniridie-zerebelläre Ataxie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	22 Families
99027	Leukodystrophie, autosomal-dominante, im Erwachsenenalter beginnend	Störung	20 Families
98763	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 14	Störung	20 Families
97286	Carney-Stratakis-Syndrom	Störung	20 Families
959	Akro-reno-okuläres Syndrom	Störung	20 Families
369913	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 17	Störung	20 Families
3203	Stomatozytose, hereditäre mit Hyperhydrierung der Erythrozyten	Störung	20 Families
3202	Dehydrierte hereditäre Stomatozytose	Störung	20 Families
228308	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel, neonatale Form	Subtyp der Störung	20 Families
2229	Kardiomyopathie, dilatative - hypergonadotroper Hypogonadismus	Störung	20 Families
1200	Burn-McKeown-Syndrom	Störung	20 Families
100998	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 17	Störung	20 Families
99791	Dentindysplasie Typ 2	Subtyp der Störung	19 Families
168615	Hereditäre Persistenz des Alpha-Fetoproteins	Störung	19 Families
93311	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ 5	Störung	18 Families
25980	Myopathie mit exzessiver Autophagie, X-chromosomal	Störung	18 Families
90031	Anämie, hämolytische, nicht-sphärozytäre durch Hexokinase-Mangel	Störung	17 Families
615	Myxom, atriales familiäres	Störung	17 Families
293168	Hereditäre Spastische Paralyse, aufsteigende, des frühen Kindesalters	Störung	17 Families
88621	Ichthyose-Frühgeburt-Syndrom	Störung	16 Families
84090	Fibronektin-Glomerulopathie	Störung	16 Families
3220	Schwerhörigkeit-Schmelzhypoplasie-Nageldefekte-Syndrom	Störung	15 Families
2850	Alopezie-Intelligenzminderung-Syndrom	Störung	15 Families
88619	Enzephalopathie, akute nekrotisierende, familiäre Form	Störung	14 Families
495930	Monosomie-7-Syndrom, familiäres	Störung	14 Families
137831	X-chromosomale Intelligenzminderung - zerebelläre Hypoplasie	Störung	14 Families
1145	Spinale Muskelatrophie, infantile, X-chromosomale	Störung	14 Families
137678	Dysplasie, spondyloepiphysäre, mit metatarsaler Verkürzung	Störung	13 Families
401996	Karyomegale interstitielle Nephritis	Störung	12 Families
228277	Anetodermie, familiäre	Störung	12 Families

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Familien
99955	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4B1	Störung	11 Families
98971	Hornhautdystrophie, amorphe posteriore	Störung	11 Families
478664	Kongenitale Schmerzunempfindlichkeit-Hypohidrose-Syndrom	Störung	11 Families
439218	Enzephalopathie, epileptische, KCNQ2-assoziierte	Störung	11 Families
90001	Zapfendystrophie-Myopie-Syndrom, X-chromosomales	Störung	10 Families
85279	Intelligenzminderung, X-chromosomale, syndromale, Typ Claes-Jensen	Störung	10 Families
535458	GPIHBP1-Mangel, familiärer	Subtyp der Störung	10 Families
481662	Chilblain-Lupus, familiärer	Störung	10 Families
412057	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, durch STUB1-Mangel	Störung	10 Families
3412	VACTERL-Assoziation mit Hydrozephalus	Störung	10 Families
309020	Apolipoprotein CII-Mangel, familiärer	Subtyp der Störung	10 Families
2791	Oto-dentales Syndrom	Störung	10 Families
2238	Hypoparathyreoidismus, familiärer isolierter	Störung	10 Families
2202	Palmoplantarkeratose-Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung	10 Families
2198	Palmoplantarkeratose - Ösophageales Karzinom	Störung	10 Families
1856	Spondyloperiphere Dysplasie mit kurzer Ulna	Störung	10 Families
178464	Hereditäre Myopathie mit frühem Atemversagen	Störung	10 Families
166063	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 4	Störung	10 Families
1658	Fehlende Dermatoglyphen-kongenitale Milien-Syndrom	Störung	10 Families
158676	Epidermolysis bullosa, dystrophe, dominante, nur Nägel	Subtyp der Störung	10 Families
158673	Epidermolysis bullosa, dystrophe lokalisierte, akrale Form	Subtyp der Störung	10 Families
1412	Tarsal-Karpal-Fusions-Syndrom	Störung	10 Families
140927	Krampfanfälle, benigne familiäre neonatal-infantile	Störung	10 Families
1276	Brachydaktylie-arterielle Hypertension-Syndrom	Störung	10 Families
101006	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 26	Störung	10 Families
100996	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 15	Störung	10 Families
100991	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 10	Störung	10 Families
100989	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 8	Störung	10 Families
100988	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 6	Störung	10 Families
263516	Myoklonische Epilepsie, progressive, Typ 3	Subtyp der Störung	9 Families
217266	BNAR-Syndrom	Störung	9 Families
1062	Neurokutane Fehlbildung, hereditäre	Störung	9 Families
100008	ACys-Amyloidose	Subtyp der Störung	9 Families
391330	Osteoporose mit Knochenbrüchen, X-chromosomal	Störung	8 Families
3248	Symphalangismus, distaler	Störung	8 Families
306527	Fazialisparese, hereditäre isolierte kongenitale	Störung	8 Families
217055	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediäre, Typ A	Störung	8 Families
1377	Katarakt-Mikrokornea-Syndrom	Störung	8 Families
1149	Kuskokwim-Syndrom	Störung	8 Families
93561	ALys-Amyloidose	Subtyp der Störung	7 Families
86817	Anämie, hämolytische durch Adenylat-Kinase-Mangel	Störung	7 Families
488594	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 76	Störung	7 Families

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Familien
397618	Syndrom der Foveahypoplasie mit Anomalie des Chiasma opticum und Dysgenese des vorderen Augensegmentes	Störung	7 Familien
324737	SRD5A3-CDG	Störung	7 Familien
324713	Beta-Amyloidose vom Italienischen Typ	Subtyp der Störung	7 Familien
320396	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 45	Störung	7 Familien
300345	Lupus erythematoses, systemischer, autosomal-rezessiver	Störung	7 Familien
281139	Ichthyose, anuläre epidermolytische	Störung	7 Familien
251274	Hyperaldosteronismus, familiärer, Typ III	Störung	7 Familien
1897	EEM-Syndrom	Störung	7 Familien
178461	X-chromosomale Myopathie mit posturaler Muskelatrophie	Störung	7 Familien
85453	X-chromosomale retikuläre Pigmentierungsstörung	Störung	6 Familien
85110	Enzephalopathie mit Neuroserpin-Einschlüssen, familiäre Form	Störung	6 Familien
79447	Multiples Pterygium-Syndrom, letales, X-chromosomales	Störung	6 Familien
79401	PLEC-assoziierte intermediäre Epidermolysis bullosa simplex ohne extrakutane Beteiligung	Störung	6 Familien
73229	HANAC-Syndrom	Störung	6 Familien
456318	Hereditäre sensorische Neuropathie-sensorineurale Schwerhörigkeit-Demenz-Syndrom	Störung	6 Familien
391411	Juveniler atypischer Parkinsonismus	Störung	6 Familien
34516	DNAJB6-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie D1	Störung	6 Familien
324561	Hypopigmentierung-punktierte Palmoplantarkeratose-Syndrom	Störung	6 Familien
320380	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 54	Störung	6 Familien
2886	TARP-Syndrom	Störung	6 Familien
2790	Endostale Hyperostose, Typ Worth	Störung	6 Familien
2045	FLOTCH-Syndrom	Störung	6 Familien
1799	Dysphasie, familiäre kongenitale	Störung	6 Familien
168454	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Geneviève	Störung	6 Familien
157801	Mesoaxiale synostotische Syndaktylie mit phalangealer Reduktion	Störung	6 Familien
140917	Stapesankylose mit breiten Daumen und Zehen	Störung	6 Familien
137634	Großwuchs-Makrozephalie-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	Störung	6 Familien
101068	Hornhautdystrophie, stromale, kongenitale	Störung	6 Familien
99940	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2F	Störung	5 Familien
98766	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 5	Störung	5 Familien
86789	Patella-Aplasie/-Hypoplasie	Störung	5 Familien
85442	Kleinwuchs - Hypophysen- und zerebelläre Defekte - kleine Sella turcica	Störung	5 Familien
444092	Autoimmune interstitielle Lungenerkrankung-Arthritis-Syndrom	Störung	5 Familien
424099	Kolobomatöse Mikropthalmie-rhizomele Dysplasie-Syndrom	Störung	5 Familien
3454	Intelligenzminderung-Entwicklungsverzögerung-Kontrakturen-Syndrom	Störung	5 Familien

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Familien
3351	Trichodentales Syndrom	Störung	5 Families
3301	Tetraamelie - Multiple Fehlbildungen	Störung	5 Families
320411	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 56	Störung	5 Families
319640	Makuladystrophie, retinale, Typ 2	Störung	5 Families
308410	Autismus-Epilepsie-Syndrom durch Verzweigtketten-Ketosäuredehydrogenase-Kinase-Mangel	Störung	5 Families
231108	Rhabdoidtumor-Prädispositionssyndrom	Störung	5 Families
2118	Hawkinsinurie	Störung	5 Families
206554	Fukutin-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R13	Störung	5 Families
1879	Melorheostose mit Osteopoikilosis	Störung	5 Families
1836	Dysplasie, mesomele, Typ Kantaputra	Störung	5 Families
178333	Åland Island-Augenkrankheit	Störung	5 Families
171851	MEDNIK-Syndrom	Störung	5 Families
139583	Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie mit Taubheit, X-chromosomal	Störung	5 Families
101039	Epilepsie mit Intelligenzminderung, auf das weibliche Geschlecht beschränkt	Störung	5 Families
101003	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 23	Störung	5 Families
98890	Optikusatrophy, X-chromosomale, mit frühem Beginn	Störung	4 Families
97239	Reducing-Body-Myopathie	Störung	4 Families
93302	Brachyolmie Typ 2	Störung	4 Families
93279	Milde spondyloepiphysäre Dysplasie durch COL2A1-Genmutation mit früh beginnender Osteoarthritis	Störung	4 Families
77297	Majeed-Syndrom	Störung	4 Families
466806	Autosomal-dominante Thrombozytopenie mit Defekt der Plättchensekretion	Störung	4 Families
46348	Paroxysmale extreme Schmerzstörung	Störung	4 Families
423296	Ataxie, spinocerebelläre, Typ 38	Störung	4 Families
412022	Gesichtsdysmorphien-Linsendislokation-vordere Segmentanomalien-spontane Sickerkissen-Syndrom	Störung	4 Families
401911	AXIN2-abhängige adenomatöse attenuierte familiäre Polyposis	Subtyp der Störung	4 Families
363694	Hyperurikämie-pulmonale Hypertension- Nierenversagen-Alkalose-Syndrom	Störung	4 Families
2947	Triphalangeale Daumen - Brachyektrodaktylie	Störung	4 Families
293936	EDICT-Syndrom	Störung	4 Families
2699	Medianes Knötchen der Oberlippe	Störung	4 Families
266	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1A	Störung	4 Families
238578	Klumpfuß, familiärer isolierter, durch Mikroduplikationssyndrom 17q23.1-q23.2	Subtyp der Störung	4 Families
2307	IVIC-Syndrom	Störung	4 Families
228012	Progressiver sensorineuraler Hörverlust - hypertrophe Kardiomyopathie	Störung	4 Families
139525	Neuropathie, distale hereditäre motorische, Typ 2	Störung	4 Families
1275	Brachydaktylie - Ellenbogen-/Handgelenk-Dysplasie	Störung	4 Families
1187	Letale Ataxie mit Schwerhörigkeit und Optikusatrophy	Störung	4 Families

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Familien
101108	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 23	Störung	4 Families
101077	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 3	Störung	4 Families
97249	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 3	Störung	3 Families
95433	Autosomal-rezessive spinozerebelläre Ataxie-Blindheit-Schwerhörigkeit-Syndrom	Störung	3 Families
94064	Schwerhörigkeit-Infertilitäts-Syndrom	Störung	3 Families
895	Waardenburg-Syndrom Typ 2	Subtyp der Störung	3 Families
67044	Thrombozytopenie mit kongenitaler dyserythropoetischer Anämie	Störung	3 Families
67036	Optikusatrophie und Katarakt, autosomal-dominante Form	Störung	3 Families
530849	Familiärer Apolipoprotein A5-Mangel	Subtyp der Störung	3 Families
488647	Hämatologische Malignität-Prädispositionssyndrom, DDX41-assoziiertes	Störung	3 Families
466921	Im Kindesalter beginnende progressive Kontrakturen mit Gliedergürtelmuskelschwäche und Muskeldystrophie	Störung	3 Families
447757	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 9B	Störung	3 Families
444072	Zerebello-fazio-dentales Syndrom	Störung	3 Families
435804	Kleinwuchs-beschleunigte Knochenalterung-früh beginnende Osteoarthritis-Syndrom	Störung	3 Families
3466	WT-Gliedmaßen-Blut-Syndrom	Störung	3 Families
329319	Hereditäre Thrombozytose mit transversalen Extremitätendefekt	Störung	3 Families
319340	Carney-Komplex-Trismus-Pseudokamptodaktylie-Syndrom	Störung	3 Families
314978	Ataxie, zerebelläre, nicht-progressive, X-chromosomale	Störung	3 Families
300359	PLCG2-associated antibody deficiency and immune dysregulation	Störung	3 Families
2994	Kleinwuchs-kraniofaziale Anomalien-Genitalhypoplasie-Syndrom	Störung	3 Families
280628	Hyper- und Hypopigmentation, familiäre progressive	Störung	3 Families
2211	Hypertelorismus-Hypospadie-Polysyndaktylie-Syndrom	Störung	3 Families
2066	Gamma-Aminobuttersäure-Transaminase-Mangel	Störung	3 Families
162	Katarakt-Glaukom-Syndrom	Störung	3 Families
1541	Kraniosynostose Typ Boston	Störung	3 Families
140963	Bilaterale Mikrotie-Schwerhörigkeit-Gaumenspalte-Syndrom	Störung	3 Families
1252	Blepharo-naso-faziales Syndrom	Störung	3 Families
1182	Spastische Ataxie mit kongenitaler Miosis	Störung	3 Families
1074	Ankyloblepharon filiformis adnatum-Anus imperforatus-Syndrom	Subtyp der Störung	3 Families
101010	Spastische Paraplegie, autosomale, Typ 30	Störung	3 Families
99846	Myoglobinurie, autosomal-dominante	Störung	2 Families
98606	Syndromale Hypoplasie der Orbitawand	Störung	2 Families
973	Kongenitale unilaterale Fingeraplasie/-hypoplasie, excl. Daumen	Störung	2 Families
94083	Partington-Syndrom	Störung	2 Families

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Familien
93409	Brachydakylie-Syndakylie Typ Zhao	Störung	2 Familien
86818	Alport-Syndrom-Intelligenzminderung-Mittelgesichtshypoplasie-Elliptozytose-Syndrom	Störung	2 Familien
85287	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Siderius	Störung	2 Familien
83639	Hyperkoagulabilitätssyndrom durch Glykosylphosphatidyl-Inositol-Mangel	Störung	2 Familien
79141	Hautschwielen, hereditäre schmerzhafte	Störung	2 Familien
79136	Ataxie, episodische, Typ 4	Störung	2 Familien
75497	Ehlers-Danlos-Syndrom, X-chromosomales	Störung	2 Familien
75373	Atrophie, bifokale chorioretinale progressive	Störung	2 Familien
75327	North-Carolina-Makuladystrophie	Störung	2 Familien
67045	X-chromosomale Intelligenzminderung mit isoliertem Wachstumshormonmangel	Subtyp der Störung	2 Familien
65720	Arthrogrypose-schwere Skoliose-Syndrom	Störung	2 Familien
568065	EPHB4-assoziiertes fetales Hydrops mit generalisierter lymphatischer Dysplasie	Störung	2 Familien
55596	HNRNPDL-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie D3	Störung	2 Familien
535453	Familiärer Lipase-Reifungsfaktor 1-Mangel	Subtyp der Störung	2 Familien
476113	Kombinierter Immundefekt durch TFRC-Mangel	Störung	2 Familien
447760	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 9B	Störung	2 Familien
447753	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 9A	Störung	2 Familien
443087	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY, durch testikulären 17,20-Desmolase-Mangel	Störung	2 Familien
439254	ITM2B-Amyloidose	Störung	2 Familien
434179	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 14	Störung	2 Familien
42665	Tietz-Syndrom	Störung	2 Familien
420492	Zervikale Dystonie mit Beginn im Erwachsenenalter Typ DYT23	Störung	2 Familien
411788	Trichomegalie, isolierte, familiäre Form	Störung	2 Familien
401964	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, mit Riesen-Axonen	Störung	2 Familien
352403	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, Spectrin-assoziierte	Störung	2 Familien
329191	Hochwuchs-lange Großzehen-multiple zusätzliche Epiphysen-Syndrom	Störung	2 Familien
324718	ABetaA21G-Amyloidose	Subtyp der Störung	2 Familien
324708	ABeta-Amyloidose Typ Iowa	Subtyp der Störung	2 Familien
3233	Kochleosakkuläre Degeneration - Katarakt	Störung	2 Familien
3085	Retinitis pigmentosa-Intelligenzminderung-Taubheit-Hypogonadismus-Syndrom	Störung	2 Familien
3034	Ossifikationsverzögerung des Schädels, membranöse	Störung	2 Familien
300576	Oligodontie-Krebs-Prädispositionssyndrom	Störung	2 Familien
2818	Spastische Paraplegie - Glaukom - Intelligenzminderung	Störung	2 Familien
2754	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 6	Störung	2 Familien
263463	CHST3-assoziierte Skelettdysplasie	Störung	2 Familien
2504	Dysplasie, metaphysäre - Maxillahypoplasie - Brachydakylie	Störung	2 Familien

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Familien
2471	McDonough-Syndrom	Störung	2 Families
2405	Ohrläppchenverdickung - Schallleitungsschwerhörigkeit	Störung	2 Families
2379	Frühbeginnender Parkinsonismus - Intelligenzminderung	Störung	2 Families
2251	Daumenfehlbildung-Alopezie-Pigmentanomalie-Syndrom	Störung	2 Families
2239	Hypoparathyreoidismus, familiärer isolierter, bei Agenesie der Nebenschilddrüsen	Subtyp der Störung	2 Families
217622	Sensorineurale Schwerhörigkeit mit dilatativer Kardiomyopathie	Störung	2 Families
2027	Fibromatose, gingivale - progressive Schwerhörigkeit	Störung	2 Families
1895	Edinburgh-Fehlbildungssyndrom	Störung	2 Families
1867	Dystrophie, bullöse, hereditäre, makulärer Typ	Störung	2 Families
1786	Dysostose, akrofaziale, Catania-Typ	Störung	2 Families
139564	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 1B	Störung	2 Families
139557	Spinale Muskelatrophie, distale, X-chromosomale, Typ 3	Störung	2 Families
139480	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 39	Störung	2 Families
139471	Bakrania-Ragge-Syndrom	Störung	2 Families
1350	Herz-Hand-Syndrom Typ 2	Störung	2 Families
1349	Mitochondriale DNA-assoziierte Kardiomyopathie mit Hörverlust	Störung	2 Families
1241	Bencze-Syndrom	Störung	2 Families
114	Aurikulo-Osteo-Dysplasie	Störung	2 Families
99946	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2A1	Störung	1 Family
99945	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2L	Störung	1 Family
99941	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2G	Störung	1 Family
99806	Okulo-otodentales Syndrom (OOD)	Störung	1 Family
998	Albinismus - Schwerhörigkeit	Störung	1 Family
99792	Dentindysplasie-Knochensklerose-Syndrom	Störung	1 Family
98959	Hornhautdystrophie, muzinöse subepitheliale	Störung	1 Family
93397	Brachydaktylie Typ A7	Störung	1 Family
93283	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Kimberley	Störung	1 Family
85335	Fried-Syndrom	Störung	1 Family
85322	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Pai	Störung	1 Family
85292	Ataxie, spinozerebelläre X-chromosomale, Typ 4	Störung	1 Family
85288	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Stocco Dos Santos	Störung	1 Family
85168	Kraniofaziale Konodysplasie	Störung	1 Family
84093	Neuropathie, hereditäre thermosensitive	Störung	1 Family
79135	Ataxie, episodische, Typ 3	Störung	1 Family
79129	Trichodysplasie - Amelogenesis imperfecta	Störung	1 Family
79085	Lipodystrophie, familiäre partielle, durch AKT2-Genmutation	Störung	1 Family
69083	Dysplasie, ektodermale - natale Zähne, Typ Turnpenny	Störung	1 Family
589522	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 46	Störung	1 Family
574918	Prädisposition zur schweren Virusinfektion durch IRF7-	Störung	1 Family

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Familien
	Defizienz		
52056	Ulna-Fibula-Strahldefekt-Brachydaktylie-Syndrom	Störung	1 Family
498602	Sugarman-Brachydaktylie	Störung	1 Family
488437	SIX2-assoziierte frontonasale Dysplasie	Störung	1 Family
476119	Autosomal-dominante präaxiale Polydaktylie mit Hypertrichose des oberen Rückens	Störung	1 Family
444099	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 73	Störung	1 Family
443162	NDE1-bedingte Mikrohydranenzephalie	Störung	1 Family
440354	Autosomal-dominante Myopie-Mittelgesichtsrücklage-sensorineuraler Hörverlust-rhizomele Dysplasie-Syndrom	Störung	1 Family
431140	X-chromosomale kolobomatöse Mikrophthalmie-Mikrozephalie-Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Syndrom	Störung	1 Family
391327	X-chromosomale Hyperostose der Schädelkalotte	Störung	1 Family
370131	White-platelet-Syndrom	Störung	1 Family
370091	Albinismus, okulokutaner, Typ 5	Störung	1 Family
363727	X-chromosomale dyserythropoetische Anämie mit abnormen Blutplättchen und Neutropenie	Störung	1 Family
3417	Van den Bosch-Syndrom	Störung	1 Family
3408	Upington-Krankheit	Störung	1 Family
3361	Trichodysplasie-Xerodermie-Syndrom	Störung	1 Family
329883	Hypertrophe Gastropathie, nicht-hypoproteinämische	Störung	1 Family
329475	Spastische Paraplegie mit Paget-Syndrom	Störung	1 Family
324723	ABeta-Amyloidose Typ Arktis	Subtyp der Störung	1 Family
324703	ABetaL34V-Amyloidose	Subtyp der Störung	1 Family
320365	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 36	Störung	1 Family
3196	Steroid-Dehydrogenase-Mangel - Zahnanomalien	Störung	1 Family
319332	Myogene Arthrogryposis multiplex congenita, autosomal-rezessive	Störung	1 Family
3191	Subaortenstenose-Kleinwuchs-Syndrom	Störung	1 Family
314889	Azidose, renale tubuläre, proximale, autosomal-dominante Form	Subtyp der Störung	1 Family
300305	Mikroduplikationssyndrom 11p15.4	Störung	1 Family
2999	Ptosis - Strabismus - ektopische Pupillen	Störung	1 Family
293375	Grayson-Wilbrandt-Hornhautdystrophie	Störung	1 Family
2917	Polydaktylie - Myopie	Störung	1 Family
2890	Pili torti-Onychodysplasie-Syndrom	Störung	1 Family
2835	Pectus excavatum-Makrozephalie-Nageldysplasie-Syndrom	Störung	1 Family
2821	Spastische Paraplegie-Neuropathie-Poikilodermie-Syndrom	Störung	1 Family
276183	Ataxie, spinocerebelläre, Typ 32	Störung	1 Family
275517	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom mit rezidivierenden Infekten	Störung	1 Family
2709	Okulo-dentales Syndrom Typ Rutherford	Störung	1 Family
2674	Fazio-neuro-muskulo-skelettales Syndrom, zyprischer Typ	Störung	1 Family
2663	Nathalie-Syndrom	Störung	1 Family
2572	Spastische Ataxie - Hornhautdystrophie	Störung	1 Family

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

ORPHAcode	Krankheit oder Subtyp der Krankheit	Klassifizierungsstufe	Anzahl der Familien
2565	Mononen-Karnes-Senac-Syndrom	Störung	1 Family
2408	Lowe-Kohn-Cohen-Syndrom	Störung	1 Family
2391	Kostokorakoides Ligament, verkürztes, kongenitales	Störung	1 Family
231742	Epibulbäre Lipodermoid-präaurikuläre Anhängel-Polythelie-Syndrom	Störung	1 Family
2201	Palmoplantarkeratose-spastische Paralyse-Syndrom	Störung	1 Family
2186	Hydrozephalus - blaue Sklera - Nephropathie	Störung	1 Family
2097	Grant-Syndrom	Störung	1 Family
2090	GMS-Syndrom	Störung	1 Family
1979	Lipodystrophie durch peptidischen Wachstumsfaktormangel	Störung	1 Family
1962	Exostosen-Anetodermie-Brachydaktylie Typ E-Syndrom	Störung	1 Family
1892	Ektrodaktylie-Polydaktylie-Syndrom	Störung	1 Family
1876	Okulo-gastro-intestinale Muskeldystrophie	Störung	1 Family
1765	Dyschondrosteose - Nephritis	Störung	1 Family
171863	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 42	Störung	1 Family
171622	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 32	Störung	1 Family
171617	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 38	Störung	1 Family
166108	Birk-Barel-Syndrom	Störung	1 Family
166011	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ Beighton	Störung	1 Family
163727	Rolando-Epilepsie - paroxysmal anstrengungsinduzierte Dyskinesie - Schreibkrampf	Störung	1 Family
163662	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Reardon	Störung	1 Family
1551	Kupfermangel, benigner familiärer	Störung	1 Family
1527	Kraniosynostose Typ Philadelphia	Störung	1 Family
140922	Titin-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R10	Störung	1 Family
140481	Verlangsamte Nervenleitgeschwindigkeit, autosomal-dominante	Störung	1 Family
139512	Neuropathie mit Schwerhörigkeit	Störung	1 Family
139450	Mikrotie-Augenkolobom-imperforierter nasolakrimaler Gang-Syndrom	Störung	1 Family
137776	Syndrom der kongenitalen letalen Kontrakturen Typ 2	Störung	1 Family
1319	Kamptobrachydaktylie	Störung	1 Family
1246	Brachydaktylie - Nystagmus - zerebelläre Ataxie	Störung	1 Family
1228	Banki-Syndrom	Störung	1 Family
1144	Arthrogrypose-ähnliche Handanomalie mit sensorineuraler Schwerhörigkeit	Störung	1 Family
1122	Ulna-Hypoplasie-Spaltfuß-Syndrom	Störung	1 Family
101112	Ataxie, spinocerebelläre, Typ 26	Störung	1 Family
101101	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2B2	Störung	1 Family
101009	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 29	Störung	1 Family
101005	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 25	Störung	1 Family
101004	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 24	Störung	1 Family
100999	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 19	Störung	1 Family
100997	Spastische Paraplegie, X-chromosomale, Typ 16	Störung	1 Family
100995	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 14	Störung	1 Family

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

**Die neuesten Prävalenzdaten dieser Entität werden derzeit ausgewertet

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

Editor-in-chief :Ana Rath – Editor of the report: 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, ,

Nummer 2 : Krankheitengelistet nach absteigender Prävalenz oder Anzahl veröffentlichter Fälle

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