



Januar 2020

# Verzeichnis der seltenen Krankheiten und Synonyme: Auflistung in alphabetischer Reihenfolge

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

[www.orphadata.org](http://www.orphadata.org)

# METHODIK

Orphanet stellt ein umfassendes Inventar der in Europa auftretenden seltenen Krankheiten zur Verfügung. Dieses Inventar wird als Verzeichnisliste 2-mal im Jahr veröffentlicht.

Die bei Orphanet registrierten seltene Krankheiten entsprechen den folgenden zwei Definitionen:

- Jede Entität ist durch seine klinische Homogenität definiert, unabhängig von seiner Ätiologie oder Anzahl ursächlich identifizierter Gene;
- Die Definition der „Seltenheit“ orientiert sich an der europäischen Gesetzgebung, die eine Prävalenz von weniger als 5 betroffenen Personen auf 10.000 als selten erachtet (Verordnung (EG) Nr. 141/2000 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 16. Dezember 1999 über Arzneimittel für seltene Leiden („orphan drugs“), [http://ec.europa.eu/health/files/eudralex/vol-1/reg\\_2000\\_141/reg\\_2000\\_141\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/files/eudralex/vol-1/reg_2000_141/reg_2000_141_en.pdf)).

Registrierte seltene Krankheiten wurden in internationalen wissenschaftlichen (peer-reviewed) Fachpublikationen beschrieben, dabei müssen mindestens 2 Fälle vorliegen, die belegen können, daß die klinischen Symptome nicht zufällig assoziiert sind. Gleichwohl sind einige Krankheiten registriert, die mit nur einem Fall beschrieben wurden: Diese Ausnahme kann notwendig sein, um die Vollständigkeit einer spezifischen Klassifikation (z.B. angeborene Stoffwechselkrankheiten) abzubilden.

Seltene Krankheiten werden mit einem Vorzugsnamen und einer nicht näher festgelegten Anzahl von Synonymen registriert. Jeder Krankheit wird ein eindeutiger Identifikator zugeordnet. Diese Orpha-Kennnummer wird den Krankheiten zufällig zugeordnet und niemals wiederverwendet, so dass eine Identifikationsnummer auch auf längere Sicht unveränderlich vorliegt.

Es existieren einige ältere Orpha-Kennnummern, die heute nicht mehr in Gebrauch sind. Das betrifft insbesondere:

- Überflüssige Begriffe (z.B. doppelte Einträge, Krankheiten, die nicht mehr als selten betrachtet werden);
- Veraltete Einträge, die nicht mehr als Entität per se existieren, aber einer anderen (bereits vorhandenen) Entität zugeordnet wurden. In diesem Fall wird die Information des Eintrags verschoben und der Nutzer auf den Zieleintrag verwiesen.

## Datensammlung

Das Inventar der seltenen Krankheiten wird aktualisiert, sobald neue wissenschaftliche Erkenntnisse vorliegen. Die regelmäßige Erweiterung/Aktualisierung der Krankheiten erfolgt maßgeblich unter Konsultation von zwei nicht-exklusiven Ressourcen: Dokumentierte Quellen und/oder Fachbeirat.

Die wissenschaftlichen Erkenntnisse werden durch die folgenden Herangehensweisen überwacht:

- Eine 2-monatliche Analyse einer definierten Auswahl von internationalen (peer-reviewed) Fachzeitschriften, die die Bandbreite der bei Orphanet repräsentierten medizinischen Fachbereiche abdecken;
- Eine monatliche Medline Anfrage mit folgendem Suchalgorithmus: (nosology[Title] OR classification[Title] OR nomenclature[Title] OR terminology[Title]) AND (rare disease\* OR syndrome\* OR disorder\*);
- Gezielte Medline-Abfragen als Reaktion auf spezifische Expertenfragen, Anfragen von Datenbanknutzern, oder Recherchen im Hinblick auf neu erfasste Leistungsangebote (z.B. Diagnostikleistungen, Expertenzentren, Patientenorganisationen).

Die Aktualisierung des Inventars der seltenen Krankheiten wird monatlich durch den medizinischen und wissenschaftlichen Orphanet-Beirat bewertet und unterliegt weiterer Validierung durch konsultierte Fachleute.

Die Orphanet Nomenklatur der Seltenen Krankheiten wird in englischer Sprache erstellt und dann durch das Orphanet Team Deutschland in die Landessprache übersetzt. Die Übersetzung wird durch Mitglieder des nationalen wissenschaftlichen Beirates vor Veröffentlichung in der Orphanet Berichtsreihe validiert.

## Datenpräsentation

Vorzugsnamen und Synonyme der Krankheiten werden in alphabetischer Reihenfolge mit zugehöriger Orpha-Kennnummer aufgelistet.

Veraltete Entitäten werden mit der aktuell gültigen Orpha-Kennnummer versehen, vorangestellt wird das Zeichen “→“. Eine Tabelle im Anhang listet den gültigen Namen der seltenen Krankheit und seine ORPHA-Kennnummer, die anstelle der veralteten ORPHA-Kennnummer genutzt werden sollte.

Obsolete Einträge werden hier nicht aufgeführt. Im Fall von Duplikaten ist die Nomenklatur des überflüssigen Eintrages in der vorliegenden Krankheitsliste enthalten.

# Seltene Krankheiten in alphabetischer Reihenfolge

ORPHA A Kenn- numme- r	Krankheitsname
289157	1-alpha-Hydroxylase-Mangel
431361	2,4-Dienoyl-CoA-Reductase-Mangel
79154	2-Amino adipin-2-Oxo-Adipin-Azidurie
391417	2-Methyl-3-Hydroxybutyrazidurie
391428	2-Methyl-3-Hydroxybutyrazidurie, infantiler Typ
391428	2-Methyl-3-Hydroxybutyrazidurie, klassischer Typ
391457	2-Methyl-3-Hydroxybutyrazidurie, neonataler Typ
391417	2-Methyl-3-Hydroxybutyryl-CoA Dehydrogenase-Mangel
391428	2-Methyl-3-Hydroxybutyryl-CoA Dehydrogenase-Mangel, infantiler Typ
391428	2-Methyl-3-Hydroxybutyryl-CoA Dehydrogenase-Mangel, klassischer Typ
391457	2-Methyl-3-Hydroxybutyryl-CoA Dehydrogenase-Mangel, neonataler Typ
79095	2-Methylacyl-CoA-Racemase-Mangel
79157	2-Methylbutyrazidurie
79157	2-Methylbutyryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
255182	2-Oxo-Glutarat-Komplex-Mangel
869	2A-Syndrom
20	3-Hydroxy-3-Methylglutarazidurie
20	3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA-Lyase-Mangel
35701	3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA-Synthase-Mangel
939	3-Hydroxy-Isobuttersäure-Krankheit
134	3-Ketothiolase-Mangel
1035	3-Mercaptopyruvat-Sulfurtransferase-Mangel
6	3-Methylcrotonyl-CoA-Carboxylase-Mangel, isolierter
6	3-Methylcrotonylglycinurie

ORPHA A Kenn- numme- r	Krankheitsname
67046	3-Methylglutaconazidurie Typ 1
111	3-Methylglutaconazidurie Typ 2
67047	3-Methylglutaconazidurie Typ 3
67048	3-Methylglutaconazidurie Typ 4
66634	3-Methylglutaconazidurie Typ 5
445038	3-Methylglutaconazidurie Typ 7
505208	3-Methylglutaconazidurie Typ 8
505216	3-Methylglutaconazidurie Typ 9
505216	3-Methylglutaconazidurie-Epilepsie-Spastik-schwere Intelligenzminderung-Syndrom
445038	3-Methylglutaconazidurie-Katarakt-neurologische Beteiligung-Neutropenie-Syndrom
67046	3-Methylglutaconyl-CoA-Hydratase-Mangel
134	3-Oxo-Thiolase-Mangel
79351	3-Phosphoglycerat-Dehydrogenase-Mangel, infantile/juvenile Form
2671	3-Phosphoglycerat-Dehydrogenase-Mangel, neonatale Form
79350	3-Phosphoserin-Phosphatase-Mangel
79301	3-beta-Hydroxy-Delta-5-C27-Steroid-Oxidoreduktase-Mangel
869	3A-Syndrom
7	3C-Syndrom
2616	3M-Syndrom
293843	3MC-Syndrom
→293843	3MC1-Syndrom
→293843	3MC2-Syndrom
→293843	3MC3-Syndrom
67046	3MG-coA-Hydratase-Mangel
2118	4-HPPD-Mangel
22	4-Hydroxybutyrazidurie
2118	4-alpha-Hydroxyphenylpyruvat-Hydroxylase-Mangel
2118	4-alpha-Hydroxyphenylpyruvat-Dioxygenase-Mangel
869	4A-Syndrom
88637	4H-Syndrom
250977	5-Amino-4-Imidazolcarboxamid-Ribosidurie
21706	5-Fluorouracil-Intoxikation

ORPHA A Kenn- numme- r	Krankheitsname
4	
217064	5-Fluorouracil-Vergiftung
33572	5-Oxoprolinase-Mangel
99135	6-Phosphogluconat-Dehydrogenase-Mangel
13	6-Pyruvoyl-Tetrahydropterin-Synthase-Mangel
818	7-Dehydrocholesterinreduktase-Mangel
168588	11-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase-Mangel Typ 1
320	11-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase-Mangel Typ 2
752	17-Keto-Reduktase-Mangel
752	17-Ketosteroid-Reduktase-Mangel
752	17-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase 3-Mangel
881	45,X-Syndrom
881	45,X/46,XX-Syndrom
1772	45,X/46,XY MGD
1772	45,X/46,XY-Gonadendysgenese, gemischte
1772	45,X0/46,XY MGD
243	46,XX reine Gonadendysgenese
393	46,XX testikuläre Störung der Geschlechtsentwicklung
393	46,XX testikuläres DSD
2138	46,XX-DSD, ovotestikuläre
243	46,XX-Gonadendysgenese, vollständige
199310	46,XX/46,XY Chimerismus
753	46,XY DSD durch 5-Alpha-Reduktase 2-Mangel
755	46,XY DSD durch LH-Resistenz oder LHB-Mangel
325448	46,XY DSD durch Mangel der beta-Untereinheit des luteinisierenden Hormons
251510	46,XY PGD
251510	46,XY partielle testikuläre Dysgenese
242	46,XY reine Gonadendysgenese
242	46,XY-CGD
325448	46,XY-DSD durch LHB-Mangel
96265	46,XY-DSD durch komplette LH-Resistenz
96265	46,XY-DSD durch komplette LH-Rezeptor-Inaktivierung

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
96266	46,XY-DSD durch partielle LH-Resistenz
96266	46,XY-DSD durch partielle LH-Rezeptor-Inaktivierung
325345	46,XY-DSD, ovotestikuläre
251510	46,XY-Gonadendysgenese, partielle
242	46,XY-Gonadendysgenese, vollständige
3375	47,XXX-Syndrom
8	47,YYY-Syndrom
96263	48, XXXY
9	48,XXXX-Syndrom
96263	48,XXXY-Syndrom
10	48,XXYY-Syndrom
99329	48,XYYY-Syndrom
96264	49, XXXXY
11	49,XXXXX-Syndrom
96264	49,XXXXY-Syndrom
261534	49,XXXYY-Syndrom
99330	49,YYYYY-Syndrom
1606	1p36-Deletions-Syndrom
369881	2p21-Mikrodeletionssyndrom ohne Cystinurie
1620	3p- Syndrom
86841	5q-Syndrom
86841	5q-minus-Syndrom
96125	6p subtelomeres Deletionssyndrom
96092	8p-Invertierte Duplikation/Deletion-Syndrom
168953	8p11-myeloproliferatives Syndrom
261112	9p-Syndrom
96147	9qSTDS
2308	11q-Syndrom
488280	14q32-Duplikationssyndrom
314585	15q-Großwuchs-Syndrom
261183	15q11.2 (BP1-BP2)-Mikrodeletionssyndrom
238446	15q11q13-Duplikationssyndrom
1596	15q26-Deletions-Syndrom
1598	18p-minus-Syndrom
1600	18q-Deletionssyndrom
1600	18q-minus-Syndrom
574	21q-Deletions-Syndrom
574	21q-Syndrom

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
567	22q11DS
85445	AA-Amyloidose
869	AAA-Syndrom
35708	AADC-Mangel
1414	Aagenaes-Syndrom
284460	AAOR
93560	AApoAI-Amyloidose
238269	AApoAII-Amyloidose
439232	AApoAIV-Amyloidose
1974	Aarskog-ähnliches Syndrom
3163	Aarskog-Ose-Pande-Syndrom
915	Aarskog-Scott-Syndrom
915	Aarskog-Syndrom
916	Aase-Smith Syndrom Typ I
916	Aase-Smith-Syndrom
124	Aase-Smith-Syndrom II
124	Aase-Syndrom
369942	ABCD1-DXS1357E-Contiguous gene deletion-Syndrom
→897	ABCD-Syndrom
2808	Abduktorenlähmung, laryngeale
2375	Abduktorenlähmung, laryngeale - geistige Retardierung
440233	Abduzensparese, kongenitale
529799	ABE
800	Aberfeld-Syndrom
314652	ABeta2M-Amyloidose, variante
85446	ABeta2M-Amyloidose, Wild-Typ
85446	ABeta2Mwt-Amyloidose
324723	ABeta-Amyloidose Typ Arktis
324708	ABeta-Amyloidose Typ Iowa
324703	ABeta-Amyloidose Typ Piedmont
324718	ABeta-Amyloidose vom flämischen Typ
100006	ABeta-Amyloidose vom holländischen Typ
324718	ABetaA21G-abhängige Amyloidose
324718	ABetaA21G-Amyloidose
324708	ABetaD23N-Amyloidose
324723	ABetaE22G-Amyloidose

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
324713	ABetaE22K-Amyloidose
100006	ABetaE22Q-Amyloidose
324703	ABetaL34V-abhängige Amyloidose
324703	ABetaL34V-Amyloidose
14	Abetalipoproteinämie
920	Ablepharon-Makrostomie-Syndrom
399329	Ablösung der Femurkopf-Epiphyse
1164	ABPA
97345	Abri-Amyloidose
921	Abruzzo-Erickson-Syndrom
69739	ABSD
64280	Absencen-Epilepsie des Kindesalters
1941	Absencen-Epilepsie, juvenile
225147	ABSN
54251	Abzesse, aseptische disseminierte
54251	Abzesse, aseptische kortikosteroid-sensitive
54251	Abzesse, aseptische systemische
42	ACADM-Mangel
26792	ACADS-Mangel
67043	Acanthamoeba-Keratitis
90301	Acanthosis nigricans-Insulinresistenz-Muskelkrämpfe Akrenvergrößerung-Syndrom
2508	ACC-Genitalfehlbildung-Syndrom
1005	ACD-Intelligenzminderung-Syndrom
210122	ACDMPV
48818	Aceruloplasminämie
2008	ACFS
929	Achalasie - Mikrozephalie
930	Achalasie, idiopathische
930	Achalasie, primäre
869	Achalasie-Addisonismus-Alakrimie-Syndrom
→869	Achalasie-Alakrimie-Syndrom
294983	Acheirie
931	Acheiropodie
324353	Achiasmie, kongenitale
251515	Achillessehne, verkürzte
49382	ACHM

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
932	Achondrogenesie
93299	Achondrogenesie Typ 1A
93298	Achondrogenesie Typ 1B
93296	Achondrogenesie Typ 2
15	Achondroplasie
935	Achondroplasie mit Agammaglobulinämie vom Schweizer Typ
85165	Achondroplasie, schwere - Entwicklungsverzögerung - Acanthosis nigricans
935	Achondroplasie-schwerer kombinierter Immundefekt-Syndrom
935	Achondroplasie-SCID-Syndrom
49382	Achromatopsie
16	Achromatopsie, atypische X-chromosomale
16	Achromatopsie, inkomplette X-chromosomale
40366	Acitretin/Etretinat-Embryofetopathie
79099	Ackerman-Dermatitis-Syndrom
79099	Ackerman-Syndrom
43115	Aconitase-Mangel
313850	Aconitase-Mangel, mitochondrialer
65759	ACPS2
65798	ACPS4
87	ACPS I
163931	Acrodermatitis continua suppurativa Hallopeau
37	Acrodermatitis enteropathica
37	Acrodermatitis enteropathica, Zink-Mangel Typ
166113	Acrokeratosis paraneoplastica von Bazex
79151	Acrokeratosis verruciformis Hopf
85203	ACRP-Syndrom
36	ACS
710	ACS 5
794	ACS3
199296	ACTH-Mangel, isolierter, kongenitaler
199299	ACTH-Mangel, isolierter, spät beginnender
101089	Activation-induced Cytidine-Deaminase-Mangel
566393	Acute mast cell leukemia
137754	ACY1D
141	ACY2-Mangel

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
99901	Acyl-CoA-Dehydrogenase 9-Mangel
79157	Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel, kurz/verzweigt-kettige
26791	Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel, multipler
329942	Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel, multipler neonataler transienter
26793	Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel, sehr langkettige
2971	Acyl-CoA-Oxidase-Mangel, peroxisomaler
2971	Acyl-CoA-Oxydase-Mangel
100008	ACys-Amyloidose
93608	AD dRTA
428	AD Hypokalzämie
314889	AD pRTA
169189	AD-CNM
1810	AD-HED
2314	AD-HIES
447753	AD-SPG9A
447757	AD-SPG9B
277	ADA-Mangel
216796	Adair-Dighton-Syndrom
973	Adaktylie der Hand, unilateral
55881	Adamantinom
55881	Adamantinom der langen Knochen
974	Adams-Oliver-Syndrom
97346	ADan-Amyloidose
88619	ADANE
314404	ADCA-DN
90348	ADCL
86814	ADCME
85138	Addison-Krankheit
85138	Addison-Krankheit, autoimmune
85138	Addison-Krankheit, klassische
85138	Addison-Krankheit, primäre
95409	Addison-Krise
2953	Adduzierte Daumen-Klumpfuß-Syndrom
83597	ADEM
976	Adenin-Phosphoribosyl-Transferase-Mangel
95512	Adenohypophysitis, lymphozytische

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
213828	Adenoides Basalzellkarzinom der Cervix uteri
213823	Adenoides zystisches Karzinom der Cervix uteri
213772	Adenokarzinom der Cervix uteri
424991	Adenokarzinom der Gallenblase und EBT
424991	Adenokarzinom der Gallenblase und extrahepatischen Gallengänge
424943	Adenokarzinom der Leber und intrahepatischen Gallengänge
319287	Adenokarzinom der Niere, multilokuläres klarzelliges
319287	Adenokarzinom der Niere, multilokuläres zystisches
494454	Adenokarzinom der Vulva
424016	Adenokarzinom des Analkanals
104075	Adenokarzinom des Dünndarms
99976	Adenokarzinom des Ösophagus
363478	Adenokarzinom des paratestikulären Gewebes
398053	Adenokarzinom des Penis
319287	Adenokarzinom, klarzelliges multilokuläres
398971	Adenokarzinom, klarzelliges ovarielles
398961	Adenokarzinom, muzinöses ovarielles
99976	Adenokarzinom, oesophageales
213504	Adenokarzinom, ovarielles
363478	Adenokarzinom, paratestikuläres
213772	Adenokarzinom, zervikales
93292	Adenom des Pankreas
91348	Adenom, funktionelles gonadotropes
54272	Adenom, hepatozelluläres
91348	Adenom, hypophysäres, funktionelles gonadotropes
91347	Adenom, thyreotropes
26790	Adenomuzinose
213792	Adenosarkom der Cervix uteri
213600	Adenosarkom des Corpus uteri
213792	Adenosarkom, zervikales

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
277	Adenosin-Desaminase-Mangel
45	Adenosinmonophosphat-Desaminase-Mangel
91127	Adenovirus-Infektion in Immununterdrückten Patienten
46	Adenylosuccinase-Mangel
46	Adenylosuccinat-Lyase-Mangel
482601	Adenylosuccinat-Synthase ähnliche 1-abhängige distale Myopathie
75377	Aderhautdystrophie, areoläre zentrale
39044	Aderhautmelanom
289465	Adermatoglyphie, isolierte kongenitale
89937	ADHR
454718	Adie-Syndrom
36397	Adiposalgie
88643	Adipositas - Kolitis - Hypothyreoidismus - Herzhypertrophie - Entwicklungsverzögerung
36397	Adipositas dolorosa
66628	Adipositas durch angeborenen Leptinmangel
397615	Adipositas durch CEP19-Mangel
179490	Adipositas durch kongenitale Leptin-Resistenz
179494	Adipositas durch Leptin-Rezeptor-Genmutationen
71529	Adipositas durch Melanokortin-4 Rezeptor-Mangel
71528	Adipositas durch Prohormon-Konvertase I-Mangel
71526	Adipositas durch Proopiomelanocortin-Mangel
369873	Adipositas durch SIM1-Mangel
98267	Adipositas, genetisch-bedingte nicht-syndromale
289290	ADK-Hypermethioninämie
99027	ADLD
101046	ADLTE
98784	ADNFLE
329211	ADNIV
404448	ADNP-Syndrom
306588	ADOS

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
254892	adPEO
730	ADPKD
85138	Adrenalitis, autoimmune
99889	Adrenocorticotropes Hormon-Sekretions-Syndrom
231625	Adrenokortikales Karzinom mit isolierter Aldosteron-Hypersekretion
44	Adrenoleukodystrophie, neonatale Form
43	Adrenoleukodystrophie, X-chromosomale
139396	Adrenoleukodystrophie, X-chromosomale, zerebrale Form
139399	Adrenomyeloneuropathie
977	Adrenomyodystrophie
251282	ADSA
228169	ADSD
34149	ADTKD
88949	ADTKD-MUC1
88950	ADTKD-UMOD
978	ADULT (Acro-Dermato-Ungual-Lacrima-Tooth)-Syndrom
978	ADULT-Syndrom
99027	Adulte autosomal-dominante demyelinisierende Leukodystrophie
99000	Adulte foveomakuläre Dystrophie mit choroidaler Neovaskularisationen
99000	Adulte foveomakuläre vitelliforme Dystrophie
313808	Adulte Leukoenzephalopathie mit axonalen Sphäroiden und pigmentierter Glia
773	Adulte Refsum-Krankheit
3086	ADVIRC
682	Adynamia episodica hereditaria
1071	AEC-Syndrom
281139	AEI
163703	AERRPS
363549	AESD
178345	AEXS
37	AEZ
220460	AFAP

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
93562	AFib-Amyloidose
98880	Afibrinogenämie, familiäre
1827	AFND
398147	AFP
139507	Afrikanische Eisenüberladung
3385	Afrikanische Trypanosomiasis
101334	Afrikanisches Zeckenbissfieber
33110	Agammaglobulinämie (anders als Bruton-Typ)
47	Agammaglobulinämie Typ Bruton
33110	Agammaglobulinämie, autosomal-rezessive
229717	Agammaglobulinämie, isolierte
47	Agammaglobulinämie, X-chromosomale
83617	Agammaglobulinämie-Mikrozephalie-Kraniosynostose-schwere Dermatitis-Syndrom
388	Aganglionose, intestinale kongenitale
35704	AGAT-Mangel
353217	AGC1-Mangel
85448	Agel-Amyloidose
981	Agensie der Arteria carotis interna
99114	Agensie der oberen Hohlvene
293173	AGEP
989	Aglossie-Adaktylie-Syndrom
990	Agnathie - Holoprosenzephalie - Situs inversus
824	Agnogenische myeloide Metaplasie
100070	Agrammatische Variante der PPA
100070	Agrammatische Variante der primären progredienten Aphasie
86873	Aggressive NK-Zell-Leukämie
442582	AH-Amyloidose
2131	AHC
59	AHDS
50812	Ahn-Lerman-Sagie-Syndrom
79443	AHO-PHP-Syndrom Ia
79445	AHO-PPHP-Syndrom
511	Ahornsirup-Krankheit
2394	Ahornsirup-Krankheit, E3-defiziente

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
268162	Ahornsirup-Krankheit, intermediäre
268173	Ahornsirup-Krankheit, intermittierende
268145	Ahornsirup-Krankheit, klassische
268184	Ahornsirup-Krankheit, Thiamin-responsive
2134	aHUS
93581	aHUS mit anti-Faktor H-
357008	aHUS mit DGKE-Mangel
250977	AICA-Ribosidurie
250977	AICAR-Transformylase und IMP-Zyklohydrolase-Mangel
51	Aicardi-Goutières-Syndrom
50	Aicardi-Syndrom
101089	AID-Mangel
98916	AIDP
90081	AIDS-Wasting-Syndrom
363549	AIEF
86886	AILT
280302	AIP Typ 1
280315	AIP Typ 2
439175	AIS im Kindesalter
75564	AISA
33355	AK2-Mangel
300504	Akanthom der Nagelmatrix
14	Akanthozytose
926	Akatalasämie
38	AKE
73423	Akee-Frucht-Vergiftung, akute
→357225	Akesson-Syndrom
97360	Akrale Dysostose - Gesichts- und Genitalanomalien
263534	Akrales PSS
945	Akranie
945	Akranie, primäre
955	Akro-dento-osteodysplasie
978	Akro-dermato-ungual-lakrimodental-Syndrom
2211	Akro-fronto-fazio-nasales Syndrom Typ 2
2008	Akro-kardio-faziales Syndrom

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
363665	Akro-osteolyse-keloid-ähnliche Läsionen-vorzeitige Alterung-Syndrom
2980	Akro-oto-okuläres Syndrom
85203	Akro-pektoriales Syndrom
→2911	Akro-pektoro-renale Dysplasie
958	Akro-reno-mandibuläres Syndrom
959	Akro-reno-okuläres Syndrom
950	Akrodysostose
280651	Akrodysostose mit multipler Hormonresistenz
245	Akrodysostose, präaxiale
950	Akrodysplasie
2956	Akrodysplasie - Skoliose
2500	Akrogerie
2500	Akrogerie Typ Gottron
36	Akrokallosal-Syndrom
498359	Akrokeratoderm, aquagenes
38	Akrokeratoelastoidose Costa
166113	Akrokeratose Typ Bazex
166113	Akrokeratose, paraneoplastische
963	Akromegalie
99725	Akromegalie, infantile und juvenile Formen
→2796	Akromegalie-Cutis gyrata-Kornea-Leukom-Syndrom
965	Akromegaloïdes Gesichtsbild-Syndrom
39	Akromelanose
2500	Akrometagerie
955	Akroosteolyse mit Osteoporose und Veränderungen der Knochen in Schädel und Unterkiefer
955	Akroosteolyse, autosomal-dominante
955	Akroosteolyse, familiäre idiopathische
444316	Akroosteolyse, idiopathische phalangeale
970	Akroosteolyse, neurogene
217059	Akropachie, isolierte kongenitale
41	Akropigmentierung Typ Dohi
1133	Akrorenale Anomalien mit ektodermaler Dysplasie und Diabetes
971	Akrorenales Syndrom
1240	Akroscyphodysplasie, metaphysäre

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
63440	Akrozephalie
221054	Akrozephalopolydaktyle Dysplasie
221054	Akrozephalopolydaktylie
65759	Akrozephalopolysyndaktylie Typ 2
65798	Akrozephalopolysyndaktylie Typ 4
87	Akrozephalosyndaktylie Typ 1
794	Akrozephalosyndaktylie Typ 3
710	Akrozephalosyndaktylie Typ 5
79085	AKT2-abhängige FPLD
98904	Aktin-Myopathie
254395	Aktinisches lichenoides Sommerexanthem
457095	Aktinomykose
163696	Aktionsmyoklonus-Nierenversagen-Syndrom
397596	Aktivierendes PIK3-delta-Syndrom
502305	Akustikus-Dysplasie
252175	Akustikusneurinom
637	Akustikusneurinom, bilaterales
98916	Akute demyelinisierende inflammatorische Polyradikuloneuropathie
163703	Akute Enzephalitis mit refraktären, repetitiven Partialanfällen
363549	Akute Enzephalopathie mit biphasischen Krämpfen und spät reduzierter Diffusion
318	Akute Erythroleukämie
363549	Akute infantile Enzephalopathie mit vorwiegender Beteiligung der Frontallappen
530995	Akute Leukämie mit gemischtem Phänotyp
518	Akute Megakaryoblastenleukämie
329469	Akute Megakaryoblastenleukämie ohne Down-Syndrom
228157	Akute multiple Sklerose Marburg
86843	Akute Myelodysplasie mit Myelofibrose
98833	Akute myeloische Leukämie M1
98834	Akute myeloische Leukämie M2
98829	Akute myeloische Leukämie mit anormalen Eosinophilen und

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	inv(16)(p13q22) oder t(16;16)(p13;q22)
402020	Akute myeloische Leukämie mit inv3(q21q26.2) oder t(3;3)(q21;q26.2)
86845	Akute myeloische Leukämie mit Myelodysplasie-assoziierten Veränderungen
319480	Akute myeloische Leukämie mit somatischen CEBPA-Genmutationen
402026	Akute myeloische Leukämie mit somatischen NPM1-Genmutationen
402014	Akute myeloische Leukämie mit t(6;9)(p23;q34)
402017	Akute myeloische Leukämie mit t(9;11)(p22;q23)
520	Akute myeloische Leukämie mit t(15;17)(q22;q12);(PML/RARalpha) und Varianten
370026	Akute myeloische Leukämie mit Translokation t(8;16)(p11;p13)
102724	Akute myeloische Leukämie mit Translokation t(8;21)(q22;q22)
102379	Akute myeloische Leukämie und myelodysplastische Syndrome durch alkylierende Agenzien
164726	Akute myeloische Leukämie und Myelodysplastische Syndrome durch Strahlung
102381	Akute myeloische Leukämie und myelodysplastische Syndrome durch Topoisomerase Typ II-Inhibitor
319465	Akute myeloische Leukämie, vererbte
95409	Akute Nebennierenrindeninsuffizienz
217563	Akute neonatale Atemnot durch SP-B-Mangel
217563	Akute neonatale Atemnot durch Surfactant-Protein B-Mangel
247546	Akute neonatale Zitruillinämie Typ 1
86843	Akute Panmyelose mit Myelofibrose
243367	Akute Schwangerschaft-Fettleber
454831	Akute Strahlenkrankheit
73423	Akute Vergiftung durch Blighia sapida
90064	Akuter peripherer

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Arterienverschluss
90059	Akuter sensorineuraler Hörverlust durch akustisches Trauma oder Hörsturz oder operationsbedingten Hörverlust
70578	Akutes Atemnotsyndrom des Erwachsenen
70587	Akutes Atemnotsyndrom des Kindes
217371	Akutes infantiles Leberversagen durch Synthesedefekt mtDNA-kodierter Proteine
370088	Akutes infantiles Leberversagen-multisystemische Beteiligung-Syndrom
466794	Akutes infantiles Leberversagen-zerebelläre Ataxie-periphere sensorische Neuropathie-Syndrom
3099	Akutes rheumatisches Fieber
454831	Akutes Strahlensyndrom
→3157	Al Frayh-Facharzt-Haque-Syndrom
2865	Al Gazali-Aziz-Salem-Syndrom
2153	Al Gazali-Donnai-Mueller-Syndrom
85443	AL-Amyloidose
314709	AL-Amyloidose, lokalisierte
314701	AL-Amyloidose, systemische
2879	Al-Awadi/Raas-Rothschild-Syndrom
2725	Al-Gazali-al-Talabani-Syndrom
→324737	Al-Gazali-Dattani-Syndrom
2773	Al-Gazali-Sabrinathan-Nair-Syndrom
100924	ALAD-Porphyrurie
52	Alagille-Syndrom
261600	Alagille-Syndrom durch Del(20)(p12)
261619	Alagille-Syndrom durch JAG1-Gen-Punktmutationen
261600	Alagille-Syndrom durch Mikrodeletion 20p12
261600	Alagille-Syndrom durch Monosomie 20p12
261629	Alagille-Syndrom durch NOTCH2-Gen-Punktmutationen
52	Alagille-Watson-Syndrom
26161	Alagille-Watson-Syndrom durch

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
9	JAG1-Gen-Punktmutationen
261600	Alagille-Watson-Syndrom durch Monosomie 20p12
261629	Alagille-Watson-Syndrom durch NOTCH2-Gen-Punktmutationen
91416	Alakrimie, isolierte kongenitale
404454	Alakrimie-Choreoathetose-Leberdysfunktion-Syndrom
178333	Åland Island-Augenkrankheit
93598	Alanin-Glyoxylat-Aminotransferase-Mangel, peroxisomaler
319671	Alazami-Syndrom
53	Albers-Schönberg-Krankheit
998	Albinismus - Schwerhörigkeit
999	Albinismus, kutaner, Hermelin-Phänotyp
54	Albinismus, okulärer rezessiver X-chromosomal
54	Albinismus, okulärer, Nettleship-Falls-Typ
54	Albinismus, okulärer, Typ 1
178333	Albinismus, okulärer, Typ Forsius-Eriksson
352734	Albinismus, okulokutaner minimal-pigmentierter, Typ 1
352731	Albinismus, okulokutaner, Typ 1
79431	Albinismus, okulokutaner, Typ 1A
79434	Albinismus, okulokutaner, Typ 1B
79432	Albinismus, okulokutaner, Typ 2
79433	Albinismus, okulokutaner, Typ 3
79435	Albinismus, okulokutaner, Typ 4
370091	Albinismus, okulokutaner, Typ 5
370097	Albinismus, okulokutaner, Typ 6
352745	Albinismus, okulokutaner, Typ 7
352737	Albinismus, okulokutaner, Typ TS
79431	Albinismus, okulokutaner, Tyrosinase-negativer
→457059	Albright-Osteodystrophie, hereditäre
1001	Albright-Osteodystrophie, hereditäre, Typ 3
1001	Albright-Osteodystrophie-ähnliches Syndrom
79443	Albright'sche hereditäre Osteodystrophie-PHP-Syndrom Ia

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
79445	Albright'sche hereditäre Osteodystrophie-PPHP-Syndrom
98841	ALCL
60039	Alcock-Syndrom
43	ALD
43	ALD, X-chromosomale
324977	ALDD-Syndrom
85332	Aldred-Syndrom
439224	ALECT2
33355	Aleukozytose, kongenitale
58	Alexander-Krankheit
363717	Alexander-Krankheit Typ I
363722	Alexander-Krankheit Typ II
58	Alexander-Syndrom
261112	Alfi-Syndrom
79327	ALG1-CDG
79326	ALG2-CDG
79321	ALG3-CDG
79320	ALG6-CDG
79325	ALG8-CDG
79328	ALG9-CDG
280071	ALG11-CDG
79324	ALG12-CDG
324422	ALG13-CDG
99995	Algodystrophie
300895	ALK+ ALCL
300895	ALK+ anaplastisches großzelliges Lymphom
364043	ALK+ LBCL
300903	ALK-ALCL
300903	ALK-anaplastisches großzelliges Lymphom
364043	ALK-positives großzelliges B-Zell-Lymphom
502444	Alkalische Ceramidase 3-Mangel
56	Alkaptonurie
1915	Alkoholembryopathie
59	Allan-Herndon-Dudley-Syndrom
99907	Allergische Wohnungs-Alveolitis
73223	Allgemeine Entwicklungsverzögerung - Osteopenie - ektodermaler Defekt

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
404476	Allgemeine Entwicklungsverzögerung-Lungenzysten-Großwuchs-Wilms-Tumor-Syndrom
488613	Allgemeine Entwicklungsverzögerung-neuroophthalmologische Anomalien-Krämpfe-Intelligenzminderung-Syndrom
869	Allgrove-Syndrom
853	Alloimmunthrombozytopenie, fetale und neonatale
700	Alopecia totalis
701	Alopecia universalis
1006	Alopezie mit Antikörper-Mangel
254492	Alopezie, fibrosierende frontale
2316	Alopezie-Anosmie-Schalleitungsschwerhörigkeit-Hypogonadismus-Syndrom
2316	Alopezie-Anosmie-Taubheit-Hypogonadismus-Syndrom
2574	Alopezie-Epilepsie-Intelligenzminderung-Syndrom Typ Moynahan
1008	Alopezie-Epilepsie-Pyorrhoe-Intelligenzminderung-Syndrom
→3464	Alopezie-Hypogonadismus-extrapyramidale Störung-Syndrom
1014	Alopezie-Intelligenzminderung-hypergonadotroper Hypogonadismus-Syndrom
2850	Alopezie-Intelligenzminderung-Syndrom
1005	Alopezie-Kontrakturen-Kleinwuchs-Intelligenzminderung-Syndrom
157954	Alopezie-progressiver neurologischer Defekt-Endokrinopathie-Syndrom
202	Alopezie-Schwerhörigkeit-Hypogonadismus-Syndrom
202	Alopezie-sensorineurale Schwerhörigkeit-Hypogonadismus-Syndrom
726	Alpers-Huttenlocher-Syndrom
726	Alpers-Syndrom
163596	Alpha0-Thalassämie, homozygote
365	Alpha-1,4-Glukosidase-Mangel
308552	Alpha-1,4-Glukosidase-Mangel, infantile Form
420429	Alpha-1,4-Glukosidase-Mangel, spät beginnende Form

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
60	Alpha-1-Antitrypsin-Mangel
60	Alpha-1-Proteinase-Inhibitor-Mangel
79	Alpha-2 Antiplasmin-Mangel, kongenital
734	Alpha- und Delta-Thrombozytengranula-Mangel
79154	Alpha-Aminoacidinazidurie
399058	Alpha-B Crystallin-abhängige spät beginnende distale Myopathie
399058	Alpha-B Crystallin-abhängige spät beginnende Myopathie
61	Alpha-D Mannosidase-Mangel, lysomaler
168612	Alpha-Fetoprotein-Mangel, kongenital
324	Alpha-Galaktosidase A-Mangel
721	Alpha-Granula-Mangel der Plättchen
100025	Alpha-HCD
31	Alpha-Ketoglutarat-Dehydrogenase-Mangel
511	Alpha-Ketosäuredecarboxylase-Mangel
349	Alpha-L-Fucosidase-Mangel
579	Alpha-L-Iduronidase-Mangel
61	Alpha-Mannosidose
309288	Alpha-Mannosidose, adulte Form
309282	Alpha-Mannosidose, infantile Form
134	Alpha-Methyl-Acetessigsäure-Azidurie
134	Alpha-Methyl-Acetoacetyl-CoA Thiolase-Mangel
79095	Alpha-Methylacyl-CoA-Racemase-Mangel
3137	Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel
79279	Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel Typ 1
79280	Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel Typ 2
79281	Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel Typ 3
79280	Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel, adulter
62	Alpha-Sarkoglykanopathie

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
100025	Alpha-Schwerkettenkrankheit
721	Alpha-Storage-Pool-Krankheit
846	Alpha-Thalassämie
163596	Alpha-Thalassämie Hydrops fetalis
163596	Alpha-Thalassämie major
93616	Alpha-Thalassämie, intermediäre
98791	Alpha-Thalassämie-Intelligenzminderung-Syndrom vom Deletions-Typ
98791	Alpha-Thalassämie-Intelligenzminderung-Syndrom, gekoppelt an Chr. 16
231401	Alpha-Thalassämie-myelodysplastisches Syndrom
98791	Alpha-Thalassämie-Retardierung-Syndrom
847	Alpha-Thalassämie-X-chromosomale Intelligenzminderung-Syndrom
721	Alpha-Thrombozytengranula-Mangel
734	Alpha-und Dense-Granula-Defekt der Thrombozyten
63	Alport-Syndrom
86818	Alport-Syndrom - geistige Retardierung - Mittelgesichtshypoplasie - Elliptozytose
→182050	Alport-Syndrom mit Leukozyteneinschlüssen und Makrothrombozytopenie
→182050	Alport-Syndrom mit Makrothrombozytopenie
88918	Alport-Syndrom, autosomal-dominantes
88919	Alport-Syndrom, autosomal-rezessives
88917	Alport-Syndrom, X-chromosomales
3261	ALPS
436159	ALPS durch CTLA4-Haploinsuffizienz
275517	ALPS mit rezidivierenden Infekten
357043	ALS4
90020	ALS-Parkinson-Demenz-Komplex
86815	ALSG-Syndrom
313808	ALSP
64	Alström-Syndrom

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
99971	ALT
209973	Alternierende Hemiplegie des Kindesalters, benigne nächtliche
210122	Alveoläre kapilläre Dysplasie mit Fehlausrichtung der pulmonalen Gefäße
210122	Alveoläre kapilläre Dysplasie mit Misalignment der Lungenvenen
→1071	Alveoläre Synechie-Ankyloblepharon-ektodermale Dysplasie-Syndrom
264675	Alveolarproteinose, pulmonale kongenitale
306542	ALX1-abhängige fronto-nasale Dysplasie
228390	ALX4-abhängige FNDAG
391474	ALX-3-abhängige fronto-nasale Dysplasie
391474	ALX-3-abhängige frontonasale Dysplasie
169095	Alymphoide zystische Thymus-Dysgenese
93561	ALys-Amyloidose
280397	Alzheimer-ähnliche familiäre Prionkrankheit
1020	Alzheimer-Krankheit mit frühem Beginn, autosomal-dominante
54247	Alzheimer-Krankheit, biparietale
1020	Alzheimer-Krankheit, familiäre
79095	AMACR-Mangel
98918	AMAN
180188	Amastie, isolierte kongenitale
1021	Amaurose-Hypertrichose-Syndrom
65	Amaurosis congenita Leber
1023	Ambras-Syndrom
319332	AMC, myogene, autosomal-rezessive
294967	Amelie der oberen Extremitäten
294969	Amelie der unteren Extremitäten
1027	Amelie, autosomal-rezessive
294971	Amelie, totale
1028	Amelo-onycho-hypohidrotisches Syndrom
1946	Amelo-zerebro-hypohidrotisches Syndrom
314419	Ameloblastom

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
88661	Amelogenesis imperfecta
100032	Amelogenesis imperfecta, hypokalzifizierender Typ
100033	Amelogenesis imperfecta, hypomaturierender Typ
100034	Amelogenesis imperfecta, hypomaturierender-hypoplastischer Typ mit Taurodontie
100031	Amelogenesis imperfecta, hypoplastischer Typ
→1031	Amelogenesis imperfecta-Gingivahyperplasie-Syndrom
1031	Amelogenesis imperfecta-Nephrokalzinose-Syndrom
→1031	Amelogenesis imperfecta-Zahnfleischhyperplasie-Syndrom
3386141	Amerikanische Trypanosomiasis
1032	Aminoacylase 2-Mangel
470	Aminoazidurie, hyperdibasische, Typ 1
221120	Aminoazidurie, hyperdibasische, Typ 2
1908	Aminopterin-ähnliches Syndrom sine Aminopterin
1908	Aminopterin-Embryopathie
1908	Aminopterin-Exposition, vorgeburtliche
1908	Aminopterin-Syndrom, fetales
1908	Aminopterin/Methotrexat-Embryopathie
→33364	'Amish Brittle Hair'-Syndrom
518	AMKL
98832	AML M0
98833	AML M1
98834	AML M2
98831	AML mit 11q23-Anomalien
98829	AML mit anormalen Eosinophilen und inv(16)(p13;q22) oder t(16;16)(p13;q22)
402020	AML mit inv3(p21;q26.2) oder t(3;3)(p21;q26.2)
86845	AML mit multilineärer Dysplasie
86845	AML mit Myelodysplasie-assoziierten Veränderungen
319480	AML mit somatischen CEBPA-Genmutationen
402026	AML mit somatischen NPM1-Genmutationen
402014	AML mit t(6;9)(p23;q34)
40201	AML mit t(9;11)(p22;q23)

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
7	
520	AML mit t(15;17)(q22;q12);(PML/RARalpha) und Varianten
370026	AML mit Translokation t(8;16)(p11;p13)
102724	AML mit Translokation t(8;21)(q22;q22)
102379	AML und MDS durch alkylierende Agenzien
164726	AML und MDS durch Strahlung
102381	AML und MDS durch Topoisomerase Typ II-Inhibitor
319465	AML, familiäre
319465	AML, familiäre reine
319465	AML, vererbte
520	AML-M3
517	AML-M4
514	AML-M5
318	AML-M6
86818	AMME-Komplex
86818	AMME-Syndrom
517	AMMoL
139399	AMN
295000	Amnion-Schnürfurchensyndrom
295000	Amniotisches-Band-Syndrom
488239	AMNR
251663	aMOA
67	Amöbiasis durch Entamoeba histolytica
68	Amöbiasis durch frei vorkommende Amöben
1035	Ampola-Syndrom
300557	Ampullom
163696	AMRF
98917	AMSAN
268868	Amyelie, isolierte
366	Amylo-1,6-Glukosidase-Mangel
85451	Amyloid-Kardiomyopathie, familiäre Transthyretin-assoziierte
238269	Amyloid-Nephropathie, familiäre, durch Apolipoprotein AII-Variante

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
439254	Amyloidangiopathie, zerebrale, familiäre Form
85450	Amyloidnephropathie, familiäre
93560	Amyloidnephropathie, familiäre, Apolipoprotein A-I-Variante
93562	Amyloidnephropathie, familiäre, durch fibrinogene A-alpha-Ketten-Variante
93561	Amyloidnephropathie, familiäre, durch Lysozym-Variante
85450	Amyloidnephropathie, hereditäre
98957	Amyloidose der Hornhaut, familiäre primäre
98957	Amyloidose der Hornhaut, subepitheliale
85450	Amyloidose Typ Ostertag
85446	Amyloidose, Dialyse-bedingte
85450	Amyloidose, familiäre renale
93560	Amyloidose, familiäre renale, durch Apolipoprotein A-I-Variante
93562	Amyloidose, familiäre renale, durch fibrinogene A-alpha-Ketten-Variante
93561	Amyloidose, familiäre renale, durch Lysozym-Variante
238269	Amyloidose, familiäre renale, mit Apolipoprotein AII-Variante
85448	Amyloidose, familiäre, finnischer Typ
85448	Amyloidose, hereditäre, finnischer Typ
85445	Amyloidose, inflammatorische
85451	Amyloidose, kardiale TTR-assoziierte
137810	Amyloidose, kutane lokalisierte noduläre primäre
85453	Amyloidose, kutane, familiäre Form
85453	Amyloidose, kutane, X-chromosomale
314709	Amyloidose, lokalisierte primäre
137814	Amyloidose, makuläre
85443	Amyloidose, primäre
314701	Amyloidose, primäre systemische
85445	Amyloidose, reaktive
85445	Amyloidose, sekundäre
319635	Amyloidosis cutis dyschromia
319635	Amyloidosis cutis dyschromica

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
85447	Amyloidpolyneuropathie vom TTR-Typ
85447	Amyloidpolyneuropathie, familiäre, portugiesisch-schwedisch-japanischer Typ
85448	Amyloidpolyneuropathie, familiäre, Typ 4
85447	Amyloidpolyneuropathie, familiäre, Typ I (Portugiesisch-Swedisch-Japanischer Typ)
367	Amylopektinose
488586	Amyoplasia congenita
488586	Amyoplasie, kongenitale
803	Amyotrophe Lateralsklerose
357043	Amyotrophe Lateralsklerose Typ 4
300605	Amyotrophe Lateralsklerose, juvenile
90020	Amyotrophe Lateralsklerose-Parkinson-Demenz-Komplex
65684	Amyotrophie, benigne fokale
65684	Amyotrophie, monomelische
2615	Amyotrophie-Fettgewebeanomalie-Syndrom
1040	Anadysplasie, metaphasäre
857	Analatresie mit Hand-, Fuß- und Ohranomalien
86816	Analbuminämie, kongenitale
228113	Analfistel
217399	Analgesie mit Hyperhidrose, kongenital
31150	Analphalipoproteinämie
101096	Anämie, aregenerative
90036	Anämie, autoimmun-hämolytische, gemischter Typ
90037	Anämie, autoimmun-hämolytische, Medikamenten-induzierte
90033	Anämie, autoimmun-hämolytische, Wärme-Typ
293825	Anämie, dyserythroetische kongenitale, Typ IV
98869	Anämie, dyserythroetische, kongenitale, Typ I
98873	Anämie, dyserythroetische, kongenitale, Typ II
98870	Anämie, dyserythroetische, kongenitale, Typ III
86817	Anämie, hämolytische durch

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Adenylat-Kinase-Mangel
90030	Anämie, hämolytische durch Glutathion-Reduktase-Mangel
1046	Anämie, hämolytische letale - Genitalfehlbildungen
90031	Anämie, hämolytische, nicht-sphärozytäre durch Hexokinase-Mangel
124	Anämie, hypoplastische, kongenitale, Typ Blackfan-Diamond
332	Anämie, juvenile megaloblastische, durch Intrinsic-Faktor-Mangel
332	Anämie, perzinöse, kongenitale
98826	Anämie, refraktäre
100019	Anämie, refraktäre, mit Blastenexzess-1
100020	Anämie, refraktäre, mit Blastenexzess-2
75564	Anämie, sideroachrestische, erworbene idiopathische
75564	Anämie, sideroblastische, erworbene primäre
75563	Anämie, sideroblastische, X-chromosomale
1902	Anaplasiose, granulozytäre humane
353334	Anastomose, arteriovenöse retinale, kongenitale
79262	ANCL
1496	Andermann-Syndrom
367	Andersen-Glykogenose
37553	Andersen-Syndrom
37553	Andersen-Tawil-Syndrom
324	Anderson-Fabry-Krankheit
71	Anderson-Krankheit
99916	Androblastom
99429	Androgen-Insensitivität, komplette
90797	Androgen-Insensitivitäts-Syndrom, partielles
90797	Androgen-Resistenz-Syndrom, partielles
263524	ANE, isolierte
157954	ANE-Syndrom
263524	ANEC
83620	Anendokrinose, enterische
1048	Anenzephalie/Exenzephalie, isolierte

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
228277	Anetodermie, familiäre
228277	Anetodermie, hereditäre
221142	Anetodermie, konfettiartige
228272	Anetodermie, primäre
1053	Aneurysma der Vena Galeni
99072	Aneurysma des persistierenden Ducuts arteriosus, kongenitales
95484	Aneurysma oder Dilatation der Aorta ascendens
231160	Aneurysma, intrakranielles sakkuläres, familiäre Form
284984	Aneurysma-Osteoarthritis-Syndrom
353344	Aneurysmal telangiectasia
480553	Aneurysmatische Knochenzyste
90065	Aneurysmatische Subarachnoidalblutung, erworbene
294979	Angeborenes beidseitiges Fehlen der Unterarme und Hände
294981	Angeborenes beidseitiges Fehlen der Unterschenkel und Füße
294977	Angeborenes Fehlen der Ober- und Unterschenkel mit vorhandenem Fuß
294975	Angeborenes Fehlen des Ober- und Unterarms mit vorhandener Hand
72	Angelman-Syndrom
98794	Angelman-Syndrom durch maternale Deletion 15q11q13
98794	Angelman-Syndrom durch maternale Monosomie 15q11q13
98795	Angelman-Syndrom durch paternale UPD 15
411515	Angelman-Syndrom durch Imprinting-Defekt in 15q11-q13
411511	Angelman-Syndrom durch Punktmutation
183	Angiitis, allergische granulomatöse
2346	Angio-osteo-hypertrophisches Syndrom
75508	Angio-osteo-hypotrophisches Syndrom
75508	Angiodysplasie, osteohypoplastische phlebektatische

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
98839	Angioendotheliomatose, maligne
98839	Angioendotheliomatosis proliferans systematisata
160	Angiofollikuläre Lymphknotenhyperplasie
324	Angiokeratom, diffuses
324	Angiokeratoma corporis diffusum Fabry
199279	Angiolipomatose, familiäre
1063	Angiom, büschelartiges
137935	Angiom, laryngotracheales
95429	Angioma serpiginosum
569164	Angiomatoid fibrous histiocytoma
3205	Angiomatose, encephalotrigeminale
53721	Angiomatose, kutaneomeningospinale
→528	Angiomatose, systemische zystische - Seip-Syndrom
3205	Angiomatosis encephalofacialis
100057	Angioneurotisches Ödem, RAAS-Blocker-induziertes
100057	Angioneurotisches Ödem, Renin-Angiotensin-Aldosteron-System-Blocker induziertes
100057	Angioödem, ACE-Inhibitor-abhängiges erworbenes
100057	Angioödem, ACEI-abhängiges erworbenes
100057	Angioödem, erworbenes, mit normalem C1-Inhibitor
100057	Angioödem, erworbenes, mit normalem C1INH
100056	Angioödem, erworbenes, Typ 1
100055	Angioödem, erworbenes, Typ 2
100050	Angioödem, hereditäres, Typ 1
100051	Angioödem, hereditäres, Typ 2
100054	Angioödem, hereditäres, Typ 3
100057	Angioödem, RAAS-Blocker-induziertes
100057	Angioödem, Renin-Angiotensin-Aldosteron-System Blocker induziertes
482077	Angiopathie, zerebrale, HTRA1-abhängige, autosomal-dominante
26341	Angiosarkom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
3	
74	Angiostrongyliasis
74	Angiostrongylose
98839	Angiotropes großzelliges B-Zell-Lymphom
36403 9	Angiozentrisches kutanes T-Zell-Lymphom der Kindheit
37003 9	Angorahaar-Naevus
53789 1	ANGPT1-related hereditary angioedema with normal C1Inh
46866 6	Anhidrose, generalisierte isolierte, mit normalen Schweißdrüsen
98813	Anhidrotische ektodermale Dysplasie mit Immundefekt
69088	Anhidrotische ektodermale Dysplasie-Immundefekt-Osteopetrose-Lymphödem-Syndrom
→107 1	Anhidrotische ektodermale Dysplasie-Lippengaumenspalte-Syndrom
1068	Aniridie - geistige Retardierung
1064	Aniridie - Nierenagenesie - psychomotorische Retardierung
25092 3	Aniridie, isolierte
1069	Aniridie-Patellaaplasie-Syndrom
1067	Aniridie-Ptoxis-Intelligenzminderung-familiäre Adipositas-Syndrom
1065	Aniridie-zerebelläre Ataxie-Intelligenzminderung-Syndrom
1070	Anisakiasis
1070	Anisakidose
35699 6	ANK3-assoziierte Intelligenzminderung-Sprachstörung-Schlafstörung-Syndrom
86873	ANKCL
1071	Ankyloblepharon - ektodermale Defekte - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
91397	Ankyloblepharon filiforme adnatum, isoliertes
1074	Ankyloblepharon filiformis adnatum-Anus imperforatus-Syndrom
1072	Ankyloblepharon filiformis-Gaumenspalte-Syndrom
1077	Ankylose der Zähne
14116 3	Ankylose, glossopalatine

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
78	Ankylostomiasis
25441 1	Annulärer atrophischer Lichen planus
45720 5	ANOAC
39909 6	Anoctaminopathie, distale
99797	Anodontie
185	Anomalie der epibronchialen rechten Pulmonalarterie
3294	Anomalien der Fingerstrecksehnen
→257 8	Anomalien der Niere, Genitalien und des Mittelohrs
2091	Anomalien der Schilddrüse, Nieren und Finger
2487	Anomalien der unteren Extremitäten - Hypospadie
54144 3	Anomalous aortic origin of the left coronary artery
54145 4	Anomalous aortic origin of the right coronary artery
54150 7	Anomalous origin of coronary artery from the pulmonary artery
94150	Anonychia congenita totalis
90390	Anonychie - Onychodystrophie
→148 7	Anonychie - Onychodystrophie - Brachydaktylie Typ B - Ektrodaktylie
1487	Anonychie - Onychodystrophie mit Hypoplasie oder Fehlen der distalen Phalangen
69125	Anonychie mit umschriebener Pigmentierung
79143	Anonychie, isolierte
79143	Anonychie, isolierte kongenitale
1094	Anonychie-Mikrozephalie-Syndrom
1104	Anophthalmie plus-Syndrom
1106	Anophthalmie - Anomalien der Gliedmaßen
→247 0	Anophthalmie - Herz- und Lungenanomalien - Intelligenzminderung
1101	Anophthalmie - Megalokornea - Kardiopathie - Skelettanomalien
2470	Anophthalmie - pulmonale Hypoplasie
→315 7	Anophthalmie mit Hypothalamus-Hypophysen-Insuffizienz
1106	Anophthalmie-Syndaktylie-Syndrom
77298	Anophthalmie/Mikrophthalmie -

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Ösophagusatresie
32512 4	Anorchie, bilaterale
17120 1	Anorektale Fehlbildung, hohe Form
17120 8	Anorektale Fehlbildung, intermediäre Form
17121 5	Anorektale Fehlbildung, tiefe Form
52573 8	Anorexia nervosa, präpubertäre
88620	Anosmie, isolierte kongenitale
1882	ANOTHER-Syndrom
93976	Antotie
56255 9	Anterior maxillary protrusion-strabismus-intellectual disability syndrome
43537 2	Anteriore Urethralklappen
3344	Anteriore Verbiegung der Beine mit Kleinwuchs
24725 7	Anthrax durch Inhalation
375	Anti-GBM-Syndrom
2194	Anti-HLA-Hyperimmunisierung
20656 9	Anti-HMG-CoA-Myopathie
42078 9	Anti-IgLON5-Krankheit
42078 9	Anti-IgLON5-Syndrom
27594 4	Anti-Kell HDN
27594 4	Anti-Kell-Alloimmunisierung, maternale
639	Anti-MAG-Neuropathie
21725 3	Anti-NMDA-Rezeptor-Enzephalitis
45471 0	Anti-p200-Pemphigoid
39809 7	Anti-Phospholipid-Antikörper-Syndrom, neonatales
39809 7	Anti-Phospholipid-Syndrom, neonatales
20656 9	Anti-SRP-Myopathie
1919	Antiepileptika-Embryofetopathie
41159 3	Antiinsulinantikörper-Syndrom
375	Antikörper vermittelte Krankheit der glomerulären Basalmembran
1572	Antikörpermangel, primärer
2821	Antinolo-Nieto-Borrego-Syndrom
3006	Antiquitin-Mangel

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
81	Antisynthetase-Syndrom
→95699	Antley-Bixler ähnliches-Syndrom - intersexuelles Genitale - Steroidstoffwechselstörungen
83	Antley-Bixler-Syndrom
→95699	Antley-Bixler-Syndrom Typ 2
→95699	Antley-Bixler-Syndrom, POR-abhängiges
1190	AO1
56304	AO2
56305	AO3
1168	AOA1
64753	AOA2
459033	AOA4
99000	AOFMD
1190	AOI
56304	AOII
56305	AOIII
99981	AOP
86	Aortenaneurysma, abdominales, familiäre Form
60030	Aortenaneurysma-Syndrom durch TGFbeta-Rezeptor-Anomalien
99075	Aortenbogen, doppelter, mit zirkuläre Einengung von Trachea/Ösophagus
99076	Aortenbogen, fünfter persistierender
99081	Aortenbogen, rechter
99079	Aortenbogen, zervikaler
1110	Aortenbogen-Anomalie-Gesichtsdysmorphie-Intelligenzminderung-Syndrom
2299	Aortenbogenunterbrechung
→91387	Aortendilatation - Gelenküberbeweglichkeit - geschlängelte Arterien
229	Aortendissektion, familiäre
1457	Aortenisthmusstenose
1456	Aortenisthmusstenose, atypische
1455	Aortenisthmusstenose, dominante
95448	Aortenklappenatresie
101043	Aortenklappendysplasie
3093	Aortenklappenstenose, kongenitale
1457	Aortenkoarktation
1456	Aortenkoarktation, abdominale
3193	Aortenstenose, supraaortale
99071	Aorto-linksventrikulärer Tunnel

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2037	Aorto-pulmonale Fenster, kongenitales
99070	Aorto-rechtsventrikulärer Tunnel
3400	Aorto-ventrikulärer Tunnel
284984	AOS
829	AOSD
280763	AP4-Mangel-Syndrom
747	aPAP
206583	APBD
247806	APC-abhängige adenomatöse attenuierte familiäre Polyposis
247806	APC-abhängige AFAP
247806	APC-abhängige attenuierte FAP
397596	APDS
3453	APECED-Syndrom
87	Apert-Syndrom
1201	Apfelschalen-Syndrom
506307	Apfelschalenartige Intestinalatresie-Augenanomalien-Mikrozephalie-Syndrom
83461	Aphakie, kongenitale primäre
1112	Aphalangie - Hemivertebrae - urogenital-intestinale Dysgenese
1113	Aphalangie-Syndaktylie-Mikrozephalie-Syndrom
250831	Aphasie, logopenische progressive
100070	Aphasie, nicht-flüssige progrediente
324540	Aphonie-Hörverlust-Retinadystrophie-verdoppelte Großzehe-Intelligenzminderung-Syndrom
324540	Aphonie-Schwerhörigkeit-Retinadystrophie-Bifid Hallux-Intelligenzminderung-Syndrom
66529	Apical-ballooning-Syndrom
37559	APKH
324530	aPLAID
1114	Aplasia cutis congenita
1117	Aplasia cutis congenita - Myopie
3339	Aplasia cutis congenita mit epibulbären Dermoid
1116	Aplasia cutis congenita mit intestinaler Lymphangiektasie
1116	Aplasia cutis congenita,

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	autosomal-rezessive
79133	Aplasia cutis congenita, bitemporale
370046	Aplasia cutis congenita-Naevus sebaceus-Syndrom
2926	Aplasia der Fingerstrecker mit Polyneuropathie
3383	Aplasia der Humerus-Trochlea
124	Aplasia der roten Blutkörperchen, angeborene
86815	Aplasia der Tränen- und Speicheldrüsen
180079	Aplasia des Müller-Ganges, inkomplette unilaterale
180074	Aplasia des Müller-Ganges, komplette unilaterale
294988	Aplasia/-Hypoplasia des Daumens, kongenital
141074	Aplasia/Hypoplasia des äußeren Gehörganges
88	Aplastische Anämie, idiopathische
124	Aplastische Anämie, isolierte kongenitale
520	APML
70590	Apnoe im Kindesalter
70590	Apnoe, infantile
425	Apo A I-Mangel
294986	Apodie
93560	Apolipoprotein A-I-Amyloidose
425	Apolipoprotein A-I-Mangel
439232	Apolipoprotein A-IV-Amyloidose
238269	Apolipoprotein AII-Amyloidose
309020	Apolipoprotein CII-Mangel, familiärer
2879	Apoplasie/Hypoplasie von Gliedmaßen und Becken
320	Apparenter Mineralocorticoid Exzess
100079	Appendikale NEN
100079	Appendikale neuroendokrine Neoplasie
1123	Appendix, kaudaler - Schwerhörigkeit
329977	Appendix-NET, klassischer
1125	Apraxie, okulomotorische, Typ Cogan
566857	Aprosencephaly

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
566847	Arosencephaly/atelencephaly spectrum
1126	Arosenzephalie mit zerebellärer Dysgenese
3453	APS Typ 1
3143	APS Typ 2
227982	APS Typ 3
227990	APS Typ 4
3453	APS-1
3143	APS-2
227982	APS-3
227990	APS-4
2182	Aquäduktstenose, X-chromosomale
498359	Aquagenes syringales Akrokeratoderm
402041	AR dRTA
→402041	AR dRTA mit Hörverlust
→402041	AR dRTA mit Schwerhörigkeit
→402041	AR dRTA ohne Hörverlust
→402041	AR dRTA ohne Schwerhörigkeit
93607	AR pRTA
90119	AR-CMT2 mit Akrodystrophie
90118	AR-CMT2, Typ Ouvrier
98856	AR-CMT2B1
101101	AR-CMT2B2
228374	AR-CMT2B5
101102	AR-CMT2C
495274	AR-CMT2T
169186	AR-CNM
248	AR-HED
447760	AR-SPG9B
1130	Arachnodaktylie - geistige Retardierung - Dysmorphien
1129	Arachnodaktylie - Ossifikationsstörungen - geistige Retardierung
115	Arachnodaktylie, kongenitale kontrakturale

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2356	Arachnoidalzyste
137817	Arachnoiditis
137817	Arachnoiditis, adhäsive
137817	Arachnoiditis, chronische
324442	ARAN-NM
2697	ARC-Syndrom
88644	ARCA1
139485	ARCA2
90349	ARCL1
221145	ARCL1C
357074	ARCL2 Typ Debré
357074	ARCL2, klassischer Typ
357064	ARCL2, progeroider Typ
357058	ARCL2A
357064	ARCL2B
324442	ARCMT2-NM
466775	ARCMT2X
70578	ARDS des Erwachsenen
70587	ARDS des Kindes
1133	AREDYLD-Syndrom
3115	Areflektorischen Dystasie, hereditäre, Typ Roussy-Levy
512103	AREI
→702	Arena-Syndrom
319223	Argentinisches hämorrhagisches Fieber
90	Arginase-Mangel
90	Argininämie
23	Argininbernsteinsäure-Krankheit
23	Argininosuccinase-Mangel
247525	Argininosuccinat-Synthase-Mangel
23	Argininosuccino-Azidurie
23	Argininsuccinat-Lyase-Mangel
60014	Argyrie
268936	Arhinenzephalie, isolierte
2250	Arhinie-Mikrophthalmie-Syndrom Bosma
28917	ARHR

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
6	
79235	Arias-Syndrom
2318	Arima-Syndrom
950	Arkless-Graham-Syndrom
85276	Armfield-Syndrom
2901	Armplexusneuritis
439202	Armplexusparese, chronische geburtstraumatische
167635	Arndt-Gottron-Syndrom
268882	Arnold-Chiari-Fehlbildung Typ I
1136	Arnold-Chiari-Fehlbildung Typ II
178345	Aromatase-Exzess-Syndrom
91	Aromatase-Mangel
35708	Aromatische-L-Aminosäuredecarboxylase-Mangel
254886	arPEO
731	ARPKD
99916	Arrhenoblastom
1134	Arrhinie, isolierte
1135	Arrhinie-Choanalatresie-Mikrophthalmie-Syndrom
217656	Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie, familiäre isolierte
260305	ARSA
98	ARSACS
314603	ARSAL
583	ARSB-Mangel
293208	Arteria-coeliaca-Kompressions-Syndrom
3342	Arterial-Tortuosity-Syndrom
439175	Arteriell-ischämischer Schlaganfall im Kindesalter
79094	Arterielle Verschlusskrankheit Typ Grange
79094	Arterielle Verschlusskrankheit, progressive - Hypertension - Herzfehler - Knochenfragilität - Brachysyndaktyly
357107	Arteriell-ischämischer Thoracic-outlet-Kompressions-Syndrom
357107	Arteriell-ischämischer TOS
3342	Arterien, geschlängelte
1682	Arteriendissektion mit Lentiginose
36382	Arteriendissektion, familiäre

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	zervikale
2037	Arterienfistel, aorto-pulmonale kongenitale
51608	Arterienkalzifikation, generalisierte infantile
51608	Arterienkalzifikation, idiopathische infantile
397	Arteriitis temporalis
26137	Arteriitis temporalis, juvenile
51608	Arteriopathie, idiopathische obliterative
51608	Arteriopathie, infantile okklusive
75377	Arteriosklerose der Aderhaut
51608	Arteriosklerose, infantile
14117 4	Arteriovenöse Fehlbildung der Mandibula
14117 1	Arteriovenöse Fehlbildung der Maxilla
97339	Arteriovenöse Fehlbildung, durale kraniale
14116 8	Arteriovenöse Fehlbildung, frontonasale
14117 4	Arteriovenöse Fehlbildung, mandibuläre
14117 1	Arteriovenöse Fehlbildung, maxilläre
2039	Arteriovenöse Fistel, kongenitale systemische
29207	Arthritis urethritica
85410	Arthritis, chronische pauciartikuläre
69126	Arthritis, familiäre rezurrente
→903 40	Arthritis, granulomatöse des Kindesalters
→903 40	Arthritis, granulomatöse inflammatorische - Dermatitis - Uveitis
85438	Arthritis, idiopathische juvenile, Enthesitis-assozierte
85410	Arthritis, idiopathische juvenile, oligoartikuläre
24783 9	Arthritis, idiopathische juvenile, oligoartikuläre, mit anti-nukleären Antikörpern
24784 6	Arthritis, idiopathische juvenile, oligoartikuläre, ohne anti-nukleäre Antikörper
85436	Arthritis, idiopathische juvenile, Psoriasis-assozierte
85408	Arthritis, idiopathische juvenile, Rheumafaktor-negative
24785 4	Arthritis, idiopathische juvenile, Rheumafaktor-negative, mit anti-

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	nukleären Antikörpern
24786 1	Arthritis, idiopathische juvenile, Rheumafaktor-negative, ohne anti-nukleäre Antikörper
85435	Arthritis, idiopathische juvenile, Rheumafaktor-positive
85414	Arthritis, idiopathische juvenile, systemische
91140	Arthritis, idiopathische juvenile, unklassifizierte
29207	Arthritis, reaktive
29207	Arthritis, venerische
828	Arthro-Ophthalmopathie, hereditäre progressive
1485	Arthrogrypose - Hyperkeratose, letaler Typ
2697	Arthrogrypose - Nierenfunktionsstörung - Cholestase
65720	Arthrogrypose - schwere Skoliose
3200	Arthrogrypose mit ektodermaler Dysplasie und anderen Anomalien
1154	Arthrogrypose mit okulomotorischen und elektoretinalen Anomalien
1146	Arthrogrypose, distale, Typ 1
2053	Arthrogrypose, distale, Typ 2A
1147	Arthrogrypose, distale, Typ 2B
65720	Arthrogrypose, distale, Typ 2D
376	Arthrogrypose, distale, Typ 3
65720	Arthrogrypose, distale, Typ 4
1154	Arthrogrypose, distale, Typ 5
32945 7	Arthrogrypose, distale, Typ 5D
1144	Arthrogrypose, distale, Typ 6
3377	Arthrogrypose, distale, Typ 7
65743	Arthrogrypose, distale, Typ 8
115	Arthrogrypose, distale, Typ 9
25151 5	Arthrogrypose, distale, Typ 10
376	Arthrogrypose, distale, Typ IIA
1154	Arthrogrypose, distale, Typ IIB
65720	Arthrogrypose, distale, Typ IID
53696	Arthrogrypose, letale - Verlust von Vorderhornzellen
1144	Arthrogrypose-ähnliche Handanomalie - sensorineurale Schwerhörigkeit
1149	Arthrogrypose-ähnliches Symptom
994	Arthrogryposis multiplex congenita - Lungenhypoplasie
1150	Arthrogryposis multiplex

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	congenita - Whistling-face-Syndrom
1150	Arthrogryposis multiplex congenita - ZNS-Kalzifikation
1145	Arthrogryposis multiplex congenita, distale X-chromosomale
1143	Arthrogryposis multiplex congenita, neurogener Typ
31933 2	Arthrogryposis multiplex congenita, SYNE1-abhängige
49869 3	Arthrogryposis multiplex congenita-Syndrom, autosomal-rezessives, nicht-tödliches, MYBPC1-assoziertes
85169	Arthropathie, digitale - Brachydaktylie, familiäre Form
1159	Arthropathie, progressive pseudorheumatoide, der Kindheit
2848	Arthropathie-Kamptodaktylie-Syndrom
1187	Arts-Syndrom
21765 6	ARVC, familiäre isolierte
21765 6	ARVD, familiäre isolierte
512	Arylsulfatase A-Mangel
30927	Arylsulfatase A-Mangel, adulte Form
30926 3	Arylsulfatase A-Mangel, juvenile Form
30925 6	Arylsulfatase A-Mangel, spät-infantile Form
583	Arylsulfatase B-Mangel
13940 2	Arzneimittlexanthem mit Eosinophilie und systemischen Manifestationen
13940 2	Arzneimittlexanthem mit Eosinophilie und systemischen Manifestationen
23146 6	ASAN
583	ASB-Mangel
2302	Asbestintoxifikation
2302	Asbestose
1253	Ascher-Syndrom
44799 7	ASCT1-Mangel
1478	ASD
35249 0	ASD durch AUTS2-Mangel
99104	ASD vom Koronarsinus-Typ
99106	ASD vom Ostium-Primum-Typ

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
99103	ASD vom Secundum-Typ
99105	ASD vom Sinus-venosus-Typ
2380	Aseptische Femurkopfnekrose
97336	Aseptische Nekrose des Capitulum humeri
97335	Aseptische Nekrose des Tuberositas tibiae
3314	Aseptische Osteonekrose der Phalangenepiphysen
13768 6	Asherman-Syndrom
23	ASL-Mangel
39137 6	Asparagin-Synthetase-Mangel
141	Aspartoacylase-Mangel
93	Aspartyl-Glukosaminidase-Mangel
93	Aspartylglukosaminurie
63442	ASPED (Angel-shaped phalangeo-epiphyseal dysplasia)
1163	Aspergillose
1164	Aspergillose, allergische
1164	Aspergillose, allergische bronchopulmonale
97332	Aspetische Mondbeinnekrose
474	Asphyxierende Thoraxdystrophie des Neugeborenen
10135 1	Asplenie, familiäre isolierte, kongenitale
24752 5	ASS-Mangel
22112 0	ASSA
1957	Ästhesioneuroblastom
85175	Astley-Kendall-Dysplasie
25167 9	Astroblastom
25158 9	Astrozytom, anaplastisches
25159 5	Astrozytom, diffuses
25160 1	Astrozytom, fibrilläres
25160 4	Astrozytom, gemistozytisches
25161 5	Astrozytom, pilomyxoides
25161 2	Astrozytom, pilozytisches
25159 8	Astrozytom, protoplasmisches
25194 0	Astrozytom/Gangliogliom, desmoplastisches, infantiles
1160	Aszites, chylöser

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
26790	Aszites, gallertiger
647	AT V1
85292	Ataxia-Demenz-Syndrom, X-chromosomales
100	Ataxia-Teleangiectasia
37010 9	Ataxia-Teleangiectasia Variante
647	Ataxia-Teleangiectasia Variante 1
25134 7	Ataxia-Teleangiectasia-ähnliche Krankheit
85338	Ataxie - Apraxie - geistige Retardierung, X-chromosomal
1227	Ataxie - Diabetes - Gicht - gonadale Insuffizienz
1180	Ataxie - Hypogonadismus - chorioretinale Dystrophie
1184	Ataxie - Lichtempfindlichkeit - Kleinwuchs
45903 3	Ataxie - okulomotorische Apraxie, Typ 4
13763 9	Ataxie - verzögerter Zahndurchbruch - Hypomyelinisierung
13948 5	Ataxie durch Coenzym Q(10)-Mangel
96	Ataxie mit isoliertem Vitamin E-Mangel
3008	Ataxie mit Laktatazidose Typ 2
1168	Ataxie mit okulomotorischer Apraxie Typ 1
64753	Ataxie mit okulomotorischer Apraxie Typ 2
94147	Ataxie mit Pigmentretinopathie
1178	Ataxie mit tapetoretinaler Degeneration
1179	Ataxie mit tonischer Aufwärtsabweichung der Augen
96	Ataxie mit Vitamin E-Mangel
94147	Ataxie, autosomal-dominante spinocerebelläre, Typ 7
13948 5	Ataxie, autosomal-rezessive, 9
24781 5	Ataxie, autosomal-rezessive, durch PEX10-Mangel
13948 5	Ataxie, autosomal-rezessive, durch Ubiquinon-Mangel
88644	Ataxie, autosomal-rezessive, Typ Beauce
79135	Ataxie, episodische - Vertigo - Tinnitus - Myokymie
37612	Ataxie, episodische, mit Myokymie
37612	Ataxie, episodische, Typ 1

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
97	Ataxie, episodische, Typ 2
79135	Ataxie, episodische, Typ 3
79136	Ataxie, episodische, Typ 4
21106 7	Ataxie, episodische, Typ 5
20996 7	Ataxie, episodische, Typ 6
20997 0	Ataxie, episodische, Typ 7
40195 3	Ataxie, episodische, Typ 8
96	Ataxie, Friedreich-ähnliche
1186	Ataxie, infantile spinocerebelläre
20851 3	Ataxie, kongenitale nonprogressive spinocerebelläre
97	Ataxie, paroxysmale, familiäre
2572	Ataxie, spastische - Augenanomalien
31460 3	Ataxie, spastische, autosomal-rezessive, Typ 3
31377 2	Ataxie, spastische, autosomal-rezessive, Typ 5
98	Ataxie, spastische, autosomal-rezessive, Typ 6
98	Ataxie, spastische, autosomal-rezessive, Typ Charlevoix-Saguenay
2074	Ataxie, spinocerebelläre - Amyotrophie - Schwerhörigkeit
94124	Ataxie, spinocerebelläre mit axonaler Neuropathie, Typ 1
85297	Ataxie, spinocerebelläre X-chromosomale, Typ 3
85292	Ataxie, spinocerebelläre X-chromosomale, Typ 4
31497 8	Ataxie, spinocerebelläre X-chromosomale, Typ 5
1170	Ataxie, spinocerebelläre, autosomal-rezessive, Typ 2
95433	Ataxie, spinocerebelläre, autosomal-rezessive, Typ 3
28427 1	Ataxie, spinocerebelläre, autosomal-rezessive, Typ 11
32426 2	Ataxie, spinocerebelläre, autosomal-rezessive, Typ 13
35240 3	Ataxie, spinocerebelläre, autosomal-rezessive, Typ 14
40449 9	Ataxie, spinocerebelläre, autosomal-rezessive, Typ 15
45352 1	Ataxie, spinocerebelläre, autosomal-rezessive, Typ 17
44825 1	Ataxie, spinocerebelläre, autosomal-rezessive, Typ 19

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
39770 9	Ataxie, spinozerebelläre, autosomal-rezessive, Typ 20
46679 4	Ataxie, spinozerebelläre, autosomal-rezessive, Typ 21
40449 3	Ataxie, spinozerebelläre, autosomal-rezessive, Typ 23
98755	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 1
98756	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 2
98757	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 3
27623 8	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 3, vom Joseph Typ
27624 4	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 3, vom Machado Typ
98765	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 4
98766	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 5
98758	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 6
94147	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 7
98760	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 8
98761	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 10
98767	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 11
98762	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 12
98768	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 13
98763	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 14
98769	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 15/16
→987 69	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 16
98759	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 17
98771	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 18
98772	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 19/22
10111 0	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 20
98773	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 21
→987 72	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 22
10110 8	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 23
10111 1	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 25
10111 2	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 26
98764	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 27
10110 9	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 28
20851 3	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 29
21101 7	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 30
21701 2	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 31
27618 3	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 32

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
1955	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 34
27619 3	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 35
27619 8	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 36
36371 0	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 37
42329 6	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 38
42327 5	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 40
45879 8	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 41
45880 3	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 42
27624 1	Ataxie, spinozerebelläre, Typ Thomas
83472	Ataxie, zerebelläre - Intelligenzminderung - Optikusatrophie - Hautanomalien
1177	Ataxie, zerebelläre, früh beginnende, mit Erhalt der Sehnenreflexe
31497 8	Ataxie, zerebelläre, nicht-progressive, X-chromosomale
1175	Ataxie, zerebelläre, X-chromosomale, Typ 1
1188	Ataxie-Hörverlust-Intelligenzminderung-Syndrom
37002 2	Ataxie-Intelligenzminderung-okulomotorische Apraxie-zerebelläre Zysten-Syndrom
2585	Ataxie-Panzytopenie-Syndrom
1188	Ataxie-Schwerhörigkeit-Intelligenzminderung-Syndrom
85297	Ataxie-Schwerhörigkeit-Syndrom, X-chromosomales
94125	Ataxie-Syndrom, mitochondriales rezessives
44825 1	Ataxie-Taubheit-Syndrom, progressives, autosomal-rezessives
56685 2	Atelencephaly
3469	Atelencephalie
1190	Atelosteogenesis Typ 1
56304	Atelosteogenesis Typ 2
56305	Atelosteogenesis Typ 3
1190	Atelosteogenesis Typ I
56304	Atelosteogenesis Typ II
56305	Atelosteogenesis Typ III
70578	Atemnotsyndrom, adultes
70587	Atemnotsyndrom, akutes infantiles

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
70587	Atemnotsyndrom, neonatales
28082 7	Atemwegsfehlbildung, kongenitale, Typ 0
28083 2	Atemwegsfehlbildung, kongenitale, Typ 1
28084 0	Atemwegsfehlbildung, kongenitale, Typ 2
28084 7	Atemwegsfehlbildung, kongenitale, Typ 3
28085 4	Atemwegsfehlbildung, kongenitale, Typ 4
69739	Athabasken-Hirnstammdysgenesie-Syndrom
1192	Atherosklerose - Schwerhörigkeit - Diabetes - Epilepsie - Nephropathie
95713	Athyreose
25097 7	ATIC-Mangel
1193	Atkin-Flaitz-Syndrom
25134 7	ATLD
86875	ATLL
13942 3	ATM/TM
23140 1	ATMDS
25486 4	Atemungsketten-Störung, infantile reversible Form
35710 7	ATOS
52141 4	ATP1A1-assoziierte autosomal-dominante Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2
52141 4	ATP1A1-assoziierte CMT2
13955 7	ATP7A-assoziierte distale motorische Neuropathie
31150	ATP-binding cassette-Transporter A1-Defekt
25491 3	ATP-Synthase-Mangel, isolierter
98791	ATR-16-Syndrom
98791	ATR-Syndrom gekoppelt an Chr. 16
98791 847	ATR-Syndrom vom Deletions-Typ
1195	ATRX-Syndrom
30391	Atresie der Gallengänge
105	Atresie des Urethers
1344	Atriale Kardiomyopathie mit Herzblock
1478	Atrialer Septumdefekt

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
99107	Atrialeptumaneurysma
86819	Atrichie mit Papeln
86819	Atrichie mit papulösen Läsionen
1461	Atrio-ventrikuläre Verbindungen, verdrehte
1342	Atriodigitale Dysplasie Typ 3
16879 6	Atriodigitale Dysplasie vom slowenischen Typ
99103	Atrioseptaldefekt vom Septum-secundum-Typ
21669 4	Atrioventrikuläre und ventrikuloarterielle Diskordanz
1329	Atrioventrikulärer (AV-) Kanal, kompletter
60041	Atrioventrikulärer Block, kongenitaler
1352	Atrioventrikulärer Defekt-Blepharophimose- Radial-und Analdefekt-Syndrom
1330	Atrioventrikulärer Kanal, partieller
1329	Atrioventrikulärer Septumdefekt, kompletter
1478	Atriumseptumdefekt
1479	Atriumseptumdefekt mit atrio-ventrikulären Reizleitungsstörungen
99104	Atriumseptumdefekt, Koronarsinus Typ
99106	Atriumseptumdefekt, Ostium primum Typ
99103	Atriumseptumdefekt, Sekundum-Typ
99105	Atriumseptumdefekt, Sinus venosus Typ
86813	Atrophia areata
649	Atrophia bulborum hereditaria
414	Atrophia gyrata der Chorioidea und Retina
75373	Atrophie, bifokale chorioretinale progressive
101	Atrophie, dentatorubrale-pallidolysiale
54247	Atrophie, kortikale posteriore
1217	Atrophie, spinale - Ophthalmoplegie - Pyramidenbahn-Symptomatik
14093 3	Atrophoderma, lineares, Typ Moulin
79100	Atrophodermia vermiculata
113	Atrophodermie, follikuläre - Basaliome
79459	Atrophodermie, follikuläre -

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Basalzellkarzinom
99966	ATRTR
3342	ATS
86818	ATS-MR
33000 1	ATTR-Amyloidose, wild-Typ
85451	ATTR-Kardiomyopathie
85451	ATTRV122I-abhängige Amyloidose
85451	ATTRV122I-Amyloidose
85447	ATTRV30M-abhängige Amyloidose
85447	ATTRV30M-Amyloidose
33000 1	ATTRwt-abhängige Amyloidose
33000 1	ATTRwt-Amyloidose
54462 8	Atypical Fanconi syndrome-neonatal hyperinsulinism syndrome
54447 2	Atypical hemolytic uremic syndrome with complement gene mutation
23852 3	Atypische Hypotonie-Cystinurie-Syndrom
28986 3	Atypische nicht ketotische Hyperglycinämie
99750	Atypische PSP
93581	Atypisches hämolytisch-urämische Syndrom mit anti-Faktor H-
2134	Atypisches HUS
93581	Atypisches HUS mit anti-Faktor H-
35700 8	Atypisches HUS mit DGKE-Mangel
2578	Atypisches MRKH-Syndrom
97355	Atypisches Parkinson-Syndrom der Karibik
3095	Atypisches RTT
45349 9	Au-Kline-Syndrom
13958 3	Auditorische Neuropathie mit peripherer sensibler Neuropathie, X-chromosomal, Typ 1
54258 5	Auditory neuropathy-optic atrophy syndrome
3172	Augenbrauen, verdoppelte - Syndaktylie
2725	Augendefekte - Arachnodaktylie - Kardiopathie
42055 6	Augenflimmer-Phänomen
44956	Augenkrankheit, IgG4-assoziierte

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
3	
13943 1	Augenlid-Myoklonie mit und ohne Absenzen
98946	Augenlidkolobom
99176	Augenlidretraktion, kongenitale
42055 6	Augenrauschen
1074	Aughton-Hufnagle-Syndrom
13788 8	Aurikulo-kondyläres Syndrom
114	Aurikulo-Osteo-Dysplasie
→794	Auro-Zephalo-Syndaktylie
1995	Ausems-Wittebol-Post-Hennekam-Syndrom
13791 1	Autismus -fazialer Portwein-Nävus
19962 7	Autismus, atypischer
30841 0	Autismus-Epilepsie-Syndrom durch Verzweigtketten-Ketosäuredehydrogenase-Kinase-Mangel
35249 0	Autismus-Spektrum-Störung durch AUTS-Mangel
37094 3	Autismus-Spektrum-Störung-Epilepsie-Arthrogrypose-Syndrom
52203 7	Autoimmun-Enteropathie, primäre
66624	Autoimmun-Erkrankung mit assoziierter Streptokokken-Infektion im Kindesalter
44446 3	Autoimmun-hämolytische Anämie und autoimmune Thrombozytopenie mit primärem Immundefekt
27552 3	Autoimmun-lymphoproliferative Krankheit vom Typ Dianzani
3261	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom
43615 9	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom durch CTLA4-Haploinsuffizienz
27551 7	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom mit rezidivierenden Infekten
10391 9	Autoimmun-Pankreatitis
28030 2	Autoimmun-Pankreatitis Typ 1
28031 5	Autoimmun-Pankreatitis Typ 2
3453	Autoimmun-polyendokrines Syndrom Typ 1
3453	Autoimmun-Polyendokrinopathie

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	- Candidose - Ektodermale Dystrophie
3453	Autoimmun-Polyendokrinopathie Typ 1
3143	Autoimmun-Polyendokrinopathie Typ 2
22798 2	Autoimmun-Polyendokrinopathie Typ 3
22799 0	Autoimmun-Polyendokrinopathie Typ 4
3453	Autoimmun-polyglanduläres Syndrom Typ 1
3143	Autoimmun-polyglanduläres Syndrom Typ 2
22798 2	Autoimmun-polyglanduläres Syndrom Typ 3
22799 0	Autoimmun-polyglanduläres Syndrom Typ 4
39148 7	Autoimmune Enteropathie und Endokrinopathie-Empfänglichkeit für chronische Infektionen-Syndrom
42078 9	Autoimmune Enzephalopathie mit Parasomnie und obstruktiver Schlafapnoe
1959	Autoimmune hämolytische Anämie und Immunthrombozytopenie
56357 6	Autoimmune hepatitis type 1
56358 1	Autoimmune hepatitis type 2
44409 2	Autoimmune interstitielle Lungenerkrankung-Arthritis-Syndrom
39149 0	Autoimmune Myasthenia gravis mit Beginn im Erwachsenenalter
20656 9	Autoimmune nekrotisierende Myositis
3143	Autoimmune Schilddrüsenkrankheit und/oder Typ 1 Diabetes - Addison-Krankheit
93585	Autoimmune thrombotisch-thrombozytopenische Purpura
3453	Autoimmuner Hypoparathyreoidismus - chronische Kandidiasis - Addison-Krankheit
3453	Autoimmunes-Polyendokrinopathie-Kandidiasis-Ektodermales-Dystrophie-Syndrom
41159	Autoimmunes Insulin-Syndrom

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
3	
22842 6	Autoimmunkrankheit, multisystemische syndromale, durch Itch-Mangel
32453 0	Autoinflammation mit PLCG2-assoziiertem Antikörper-Mangel und Immundysregulation
32497 7	Autoinflammation-Lipodystrophie-Dermatose-Syndrom
→903 40	Autoinflammatorische Granulomatose der Kindheit
21011 5	Autoinflammatorische Krankheit durch Interleukin-1-Rezeptorantagonist-Mangel
32917 3	Autoinflammatorisches Syndrom mit pyogener Bakterieninfektion und Amylopektinose
30035 9	Autoinflammatorisches Syndrom, atypisches kälteinduziertes, familiäre Form
47045	Autoinflammatorisches Syndrom, kälteinduziertes, familiäre Form
24786 8	Autoinflammatorisches Syndrom, kälteinduziertes, familiäres, Typ 2
56253 8	Autosomal recessive extra-oral halitosis
53809 6	Autosomal recessive lethal neonatal axonal sensorimotor polyneuropathy
31439 9	Autosomal-dominante Aplasie und Myelodysplasie
47609 3	Autosomal-dominante distale axonale motorische Neuropathie-myofibrilläre Myopathie-Syndrom
73229	Autosomal-dominante familiäre Hämaturie-gewundene Netzhautarteriolen-Kontraktoren-Syndrom
40200 3	Autosomal-dominante fokale nicht-epidermolytische Palmoplantarkeratose mit Blasenbildungen an den Füßen
40196 4	Autosomal-dominante hereditäre motorisch-sensorische Neuropathie Typ 2 mit Riesen-Axonon
45719 3	Autosomal-dominante Intelligenzminderung-kraniofaziale Anomalien-Herzfehler-Syndrom
45705 0	Autosomal-dominante mitochondriale Myopathie mit Belastungsintoleranz

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
44035 4	Autosomal-dominante Myopie-Mittelgesichtsrücklage-sensorineuraler Hörverlust-rhizomele Dysplasie-Syndrom
98673	Autosomal-dominante Optikusatrophie Typ Kjer
47611 9	Autosomal-dominante präaxiale Polydaktylie mit Hypertrichose des oberen Rückens
41160 2	Autosomal-dominante spät-beginnende Parkinson-Krankheit
31958 1	Autosomal-dominante Suszeptibilität für Mykobakterien durch partiellen IFN-gamma-R1-Defekt
31958 9	Autosomal-dominante Suszeptibilität für Mykobakterien durch partiellen IFN-gamma-R2-Defekt
46680 6	Autosomal-dominante Thrombozytopenie mit Defekt der Plättchensekretion
31440 4	Autosomal-dominante zerebelläre Ataxie mit Schwerhörigkeit und Narkolepsie
248	Autosomal-rezessive anhidrotische ektodermale Dysplasie
52141 1	Autosomal-rezessive axonale Charcot-Marie-Tooth-Krankheit durch Defekt im Kupfermetabolismus
90119	Autosomal-rezessive axonale Charcot-Marie-Tooth-Krankheit mit Akrodistrophie
2518	Autosomal-rezessive Chorioretinopathie-Mikrozephalie-Intelligenzminderung-Syndrom
98920	Autosomal-rezessive distale spinale Muskelatrophie Typ 1
13954 7	Autosomal-rezessive distale spinale Muskelatrophie Typ 3
51938 8	Autosomal-rezessive Dysgenese des vorderen Augensegmentes
50809 3	Autosomal-rezessive Dystonie mit Beginn im Kindesalter, Typ DYT29
47608 4	Autosomal-rezessive Gliedergürtelmuskeldystrophie-Herzrhythmusstörung-Syndrom
93591	Autosomal-rezessive infantile Nephronophthise
93591	Autosomal-rezessive infantile NPHP

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
506353	Autosomal-rezessive komplexe spastische Paraplegie durch Störung im Kennedy-Stoffwechselweg
506353	Autosomal-rezessive komplexe SPG durch Störung des Kennedy-Stoffwechselweges
506353	Autosomal-rezessive komplizierte SPG durch Störung des Kennedy-Stoffwechselweges
363432	Autosomal-rezessive kongenitale zerebelläre Ataxie durch ionotropen Glutamatrezeptor delta-2-Untereinheiten-Mangel
324262	Autosomal-rezessive kongenitale zerebelläre Ataxie durch metabotropen Glutamatrezeptor 1-Mangel
324262	Autosomal-rezessive kongenitale zerebelläre Ataxie durch MGLUR1-Mangel
1842	Autosomal-rezessive letale Chondrodysplasie mit abgerundeten femoralen inferioren Epiphysen
314572	Autosomal-rezessive Leukoenzephalopathie-ischämischer Schlaganfall-Retinitis pigmentosa-Syndrom
93307	Autosomal-rezessive multiple epiphysäre Dysplasie
314603	Autosomal-rezessive spastische Ataxie mit Leukoenzephalopathie
284324	Autosomal-rezessive spinocerebelläre Ataxie mit Beginn in der Kindheit, langsam fortschreitend
284332	Autosomal-rezessive spinocerebelläre Ataxie Typ 6
284324	Autosomal-rezessive spinocerebelläre Ataxie Typ 7
284289	Autosomal-rezessive spinocerebelläre Ataxie Typ 10
95433	Autosomal-rezessive spinocerebelläre Ataxie-Blindheit-Hörverlust-Syndrom
95433	Autosomal-rezessive spinocerebelläre Ataxie-Blindheit-Schwerhörigkeit-Syndrom
319569	Autosomal-rezessive Suszeptibilität für Mykobakterien durch partiellen IFN-gamma-R1-Defekt
31957	Autosomal-rezessive

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
4	Suszeptibilität für Mykobakterien durch partiellen IFN-gamma-R2-Defekt
95434	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie - einschließende Sakkaden
284282	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie - Epilepsie - Intelligenzminderung
352403	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie - kognitive Störung
284282	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie durch WWOX-Mangel
284289	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie mit Beginn im Erwachsenenalter
284282	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie Typ 12
284332	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie, infantile, nicht-progressive
404499	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie-Epilepsie-Intelligenzminderung-Syndrom durch RUBCN-Mangel
404493	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie-Epilepsie-Intelligenzminderung-Syndrom durch TUD-Mangel
284271	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie-psychomotorische Retardierung-Syndrom
363429	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie-Pyramidenbahnzeichen-Nystagmus-okulomotorische Apraxie-Syndrom
477857	Autosomal-rezessiver primärer Immundefekt durch RORC-Genmutation
437552	Autosomal-rezessiver primärer Immundefekt mit defekter spontaner natürlicher Killer-Zellen-Zytotoxizität
437552	Autosomal-rezessiver primärer Immundefekt mit defekter spontaner NK-Zellen-Zytotoxizität
2990	Autosomal-rezessives multiples Pterygium-Syndrom, nicht-letal
352490	AUTS2-Syndrom
86820	Avaskuläre Nekrose des Femurkopfes, familiäre Form
399307	Avaskuläre Nekrose, idiopathische
399180	Avaskuläre Nekrose, nicht-traumatische sekundäre

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
399175	Avaskuläre Nekrose, traumatische
96	AVED
98963	Avellino-Dystrophie
454836	Aviäre Influenza
99000	AVMD
58	AxD
363717	AxD Typ I
363722	AxD Typ II
98978	Axenfeld-Anomalie
782	Axenfeld-Rieger-Syndrom
782	Axenfeld-Syndrom
401911	AXIN2-abhängige adenomatöse attenuierte familiäre Polyposis
401911	AXIN2-abhängige AFAP
401911	AXIN2-abhängige attenuierte FAP
324442	Axonale Neuropathie mit Neuromyotonie, autosomal-rezessiv
457205	Axonale Neuropathie-Optikusatrophy-kognitive Störung-Syndrom
1435	Ayazi-Syndrom
→402041	Azidose, distale renale tubuläre, mit Schwerhörigkeit, autosomal-rezessive Form
→402041	Azidose, distale renale tubuläre, ohne Schwerhörigkeit, autosomal-rezessive Form
→402041	Azidose, distale renale tubuläre, Typ 1b
→402041	Azidose, distale renale tubuläre, Typ 1c
93608	Azidose, renale tubuläre, autosomal-dominante Form
18	Azidose, renale tubuläre, distale
402041	Azidose, renale tubuläre, distale, autosomal-rezessive Form
93610	Azidose, renale tubuläre, mit Anämie
47159	Azidose, renale tubuläre, proximale
314889	Azidose, renale tubuläre, proximale, autosomal-dominante Form
93607	Azidose, renale tubuläre, proximale, autosomal-rezessive Form
93607	Azidose, renale tubuläre,

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	proximale, mit Augenanomalien und Intelligenzminderung
18	Azidose, renale tubuläre, Typ 1
47159	Azidose, renale tubuläre, Typ 2
2785	Azidose, renale tubuläre, Typ 3
93598	Azidurie, glykolyse
424046	Azinuszellkarzinom des Pankreas
284454	AZOR
→399805	Azoospermie durch Meiose-Defekt
→399805	Azoospermie durch Reifungsarrest
3471	Azoospermie mit Lungeninfektion und Sinusitis
98757	Azoren-Krankheit des Nervensystems
99121	Azygos-Kontinuation der Vena cava inferior
536467	B3GALT6-related spondylodysplastic Ehlers-Danlos syndrome
79332	B4GALT1-CDG
75496	B4GALT7-CDG
99860	B-ALL
567502	B-cell immunodeficiency-limb abnormalities-urogenital malformations syndrome
67038	B-CLL
404560	B-K Muttermal-Syndrom
86852	B-PLL
99860	B-Vorläuferzell-Leukämie/Lymphom, akut lymphoblastisch
300324	B-Zell Lymphozytose, persistente polyklonale
464336	B-Zell-Expansion mit NF-kB- und T-Zell-Anergie-Krankheit
67038	B-Zell-Leukämie, chronische lymphatische
300869	B-Zell-Lymphom der roten Pulpa, diffuses splenisches
300888	B-Zell-Lymphom, diffuses großzelliges, mit chronischer Entzündung
178544	B-Zell-Lymphom, diffuses großzelliges, primär kutanes, vom leg Typ
364043	B-Zell-Lymphom, großzelliges, ALK+
98838	B-Zell-Lymphom, großzelliges,

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	primär mediastinales
98839	B-Zell-Lymphom, intravaskuläres großzelliges
67038	B-Zell-Lymphom, kleinzelliges
86852	B-Zell-Prolymphozytenleukämie
108	Babesiose
100976	Badeanzug-Ichthyose
69736	BADI
86814	BAFME
2819	Bahemuka-Bbrown-Syndrom
352577	Bainbridge-Ropers-Syndrom
1658	Baird-Syndrom
139471	Bakrania-Ragge-Syndrom
36234	Bakterielles TSS
1223	Balantidenruhr
1223	Balantidiose
139450	Balikova-Vermeesch-Syndrom
363746	Balint-Holmes-Syndrom
363746	Balint-Syndrom
50	Balkenagenesie mit chorioretinaler Anomalie
93395	Ballard-Syndrom
1225	Baller-Gerold-Syndrom
66529	Ballonartige Kardiomyopathie
228165	Baló-Krankheit
634	Bambushaar-Syndrom
1226	Bamforth-Lazarus-Syndrom
1226	Bamforth-Syndrom
99796	Bandheterotopie, subkortikale
1227	Bangstad-Syndrom
1228	Banki-Syndrom
109	Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom
139507	Bantu-Siderose
289539	BAP1-abhängiges Tumorprädispositionssyndrom
1229	Baraitser-Brett-Piesowicz-Syndrom
2753	Baraitser-Burn-Syndrom
1229	Baraitser-Reardon-Syndrom
2995	Baraitser-Winter zerebro-frontofaziales Syndrom
2237	Barakat-Syndrom
1231	Barber-Say-Syndrom
110	Bardet-Biedl-Syndrom

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
3317	Barnes-Syndrom
443084	Baroreflexversagen
79087	Barraquer-Simons-Syndrom
2698	Bart-Pumphrey-Syndrom
111	Barth-Syndrom
64692	Bartonellose durch Infektion mit Bartonella bacilliformis
50839	Bartonellose durch Infektion mit Bartonella henselae
1234	Bartsocas-Papas-Syndrom
112	Bartter-Syndrom
263417	Bartter-Syndrom mit Hypokalzämie
93605	Bartter-Syndrom Typ 3
89938	Bartter-Syndrom Typ 4
263417	Bartter-Syndrom Typ 5
93605	Bartter-Syndrom Typ III
89938	Bartter-Syndrom Typ IV
263417	Bartter-Syndrom Typ V
93605	Bartter-Syndrom, adultes
93605	Bartter-Syndrom, klassische Form
93604	Bartter-Syndrom, pränatales
157846	Basalganglien-Erkrankungen, adulte
1980	Basalganglien-Kalzifizierung, idiopathische
497906	Basalgangliendegeneration-Syndrom mit Beginn im Kindesalter
213828	Basalkarzinom, adenoides zervikales
98956	Basalmembrandystrophie, anteriore
98956	Basalmembrandystrophie, epitheliale
377	Basalzell-Naevus-Syndrom
494451	Basalzellkarzinom der Vulva
79301	BASD1
79303	BASD2
79302	BASD3
79095	BASD4
50810	Basel-Vanagaite-Sirota-Syndrom
113	Basex-Dupré-Christal-Syndrom
2285	Basilarimpression, primäre
244283	BASM-Syndrom
14	Bassen-Kornzweig-Krankheit
14	Bassen-Kornzweig-Syndrom
1875	Bassoe-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
100976	Bathing-suit-Ichthyose
1948	Battaglia-Neri-Syndrom
79264	Batten-Krankheit
1401	Baughman-Syndrom
166113	Bazex-Syndrom
65284	BBGD
363444	BBIS
110	BBS
41751	BCD
1997	BCD-Syndrom
312	BCIE
511	BCKD-Mangel
268162	BCKD-Mangel, intermediärer
268173	BCKD-Mangel, intermittierender
268145	BCKD-Mangel, klassischer
268184	BCKD-Mangel, Thiamin-responsiver
511	BCKDH-Mangel
113	BDCS
115	Beals-Hecht-Syndrom
115	Beals-Syndrom
1059	Bean-Syndrom
1555	Beare-Stevenson-Cutis gyrata-Syndrom
505395	Beatmungsinduzierter Zwerchfellschaden
363444	Beaulieu-Boycott-Innes-Syndrom
329984	Becherzellkarzinoid
329984	Becherzellkarzinom
93333	Becken-Scapula-Dysplasie, familiäre
2839	Becken-Schulter-Dysplasie
64755	Becker Naevus-Syndrom
116	Beckwith-Wiedemann-Syndrom
231130	Beckwith-Wiedemann-Syndrom durch 11p15 Translokation/Inversion
231120	Beckwith-Wiedemann-Syndrom durch CDKN1C-Mangel
231117	Beckwith-Wiedemann-Syndrom durch Imprintingdefekt von 11p15
231127	Beckwith-Wiedemann-Syndrom durch Mikrodeletion 11p15
96076	Beckwith-Wiedemann-Syndrom

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	durch Mikroduplikation 11p15
238613	Beckwith-Wiedemann-Syndrom durch NSD1-Genmutation
96193	Beckwith-Wiedemann-Syndrom durch paternale uniparentale Disomie 11
1945	BECS
1945	BECS, autosomal-dominant
1945	BECTS
322	BEEK
1237	Beemer-Ertbruggen-Syndrom
231160	Beerenaneurysma, familiäres
2220	Behaarte-Ellenbogen-Syndrom
476102	Behçet-ähnliche Krankheit des Kindes, hereditäre
476102	Behçet-ähnliche Krankheit durch A20-Haploinsuffizienz
476102	Behçet-ähnliche Krankheit durch HA20
117	Behçet-Krankheit
117	Behçet-Syndrom
438117	Beidseitige Hüft- und Radiusköpfchen-Dislokation-Kleinwuchs-Skoliose-Karpalfusionen-Pes cavus-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
2310	Beindeformität - Katarakt
1757	Beinverdoppelung - Fußverdoppelung
1240	Bellini-Chiumello-Rinoldi-Syndrom
100978	Benallegue-Lacete-Syndrom
1241	Bence-Syndrom
494541	Benigne Chorea-striatale Beteiligung-Syndrom mit Beginn im Kindesalter
306	Benigne familiäre Epilepsie des Kindesalters
306	Benigne familiäre infantile Krampfanfälle
1949	Benigne familiäre Neugeborenenepilepsie
1544	Benigne fokale Epilepsie des Erwachsenen
1945	Benigne kindliche Epilepsie mit zentrot temporalen Spikes
440233	Benigne kongenitale Parese des sechsten Hirnnerven
98816	Benigne okzipitale Epilepsie des Kindesalters Typ Gastaut
98815	Benigne okzipitale Epilepsie des

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Kindesalters Typ Panayiotopoulos
166299	Benigne Partialepilepsie der frühen Kindheit mit komplex fokalen Anfällen
166302	Benigne Partialepilepsie der frühen Kindheit mit sekundär generalisierten Anfällen
1945	Benigne Rolando-Epilepsie
180237	Benigner Tumor der Eileiter
86909	Beninge myoklonische Epilepsie des Kindesalters
2198	Bennion-Patterson-Syndrom
54247	Benson-Syndrom
464336	BENTA-Krankheit
171839	Berant-Syndrom
528	Berardinelli-Seip-Syndrom
2241	Berdon-Syndrom
647	Berlin-breakage-Syndrom
1816	Berlin-Syndrom
274	Bernard-Soulier-Syndrom
→2609	Bernsteinsäure-Krankheit
22	Bernsteinsäure-Semialdehyd-Dehydrogenase-Mangel
178528	Berti-Lymphom
133	Berylliose
133	Berylliose, chronische
133	Beryllium-Krankheit, chronische
561	Beschleunigte Knochenalterung - Gesichtsanomalien - Gedeihstörungen
797	Besnier-Boeck-Schaumann-Krankheit
321	Bessel-Hagen-Krankheit
1243	Best Makuladegeneration
1243	Best vitelliforme Makuladegeneration
1243	Best-Krankheit
139455	Bestrophinopathie, autosomal-rezessive
85446	Beta2-Mikroglobulin-Amyloidose
79332	Beta-1,4-Galaktosyltransferase-Mangel
314652	Beta-2-Mikroglobulin-Amyloidose, autosomal-dominante
65287	Beta-Alanin-Synthase-Mangel
324703	Beta-Amyloidose Typ Piedmont

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
324718	Beta-Amyloidose vom flämischen Typ
324713	Beta-Amyloidose vom Italienischen Typ
309310	Beta-D-Galactosidase-Mangel
99849	Beta-Enolase-Mangel
354	Beta-Galaktosidase 1-Mangel
584	Beta-Glucuronidasemangel
134	Beta-Ketothiolase-Mangel
118	Beta-Mannosidose
1035	Beta-Mercaptolaktat-Cystein Disulfidurie
329284	Beta-propeller-Protein-assoziierte Neurodegeneration
119	Beta-Sarkoglykanopathie
848	Beta-Thalassämie
→33364	Beta-Thalassämie - Trichothiodystrophie
231393	Beta-Thalassämie - X-chromosomale Thrombozytopenie
231222	Beta-Thalassämie intermedia
231214	Beta-Thalassämie major
231226	Beta-Thalassämie mit Einschlusskörpern
231226	Beta-Thalassämie, dominante
65287	Beta-Ureidopropionase-Mangel
610	Bethlem-Myopathie
306	BFIE
306	BFIS
127	BFLS
1949	BFNE
140927	BFNIS
1949	BFNS
293284	BH4-responsive HPA/PKU
1429	BHC
93311	BHMED
98964	Biber-Haab-Dimmer-Dystrophie
363454	BICD2-assoziierte autosomal dominante spinale Muskelatrophie mit vorwiegender Beinbeteiligung Typ 2
363454	BICD2-assoziierte proximale spinale Muskelatrophie mit Beginn im Kindesalter, autosomal-dominant
2088	Bickel-Fanconi Glykogenose
2182	Bickers-Adams-Syndrom

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
79138	Bickerstaff-Enzephalitis
3286	Bidirektionale katecholaminerge Tachykardie
→33364	BIDS-Syndrom
1246	Biemond-Syndrom
141333	Biemond-Syndrom Typ 2
41751	Bietti-Kristalldystrophie
41751	Bietti's kristalline Retinopathie
217266	Bifide Nase mit/ohne anorektale und renale Anomalien
402075	Bikuspidale Aortenklappe, familiäre Form
1229	Bilaterale band-ähnliche Kalzifizierung mit Polymikrogyrie
93311	Bilaterale hereditäre mikro-epiphysäre Dysplasie
140963	Bilaterale Mikrotie - Schwerhörigkeit - Gaumenspalte
97364	Bilaterale multizystische renale Dysplasie
1314	Bilaterale symmetrische Gliose des Thalamus
443995	Bilaterale und symmetrische otomandibuläre Dysplasie mit Alopezie
1276	Bilginturan-Brachydaktylie
1276	Bilginturan-Syndrom
1247	Bilharziose
244283	Biliäre Atresie-Milzfehlbildung-Syndrom
→2697	Biliäre Fehlbildungen - Niereninsuffizienz
386	Biliäre Hamartome
424982	Biliäres Zystadenokarzinom der Leber
79234	Bilirubin UDP-Glucuronosyltransferase-Mangel Typ 1
79235	Bilirubin UDP-Glucuronosyltransferase-Mangel Typ 2
529799	Bilirubin-Enzephalopathie, akute
529808	Bilirubin-Enzephalopathie, chronische
529808	Bilirubin-induzierte neurologische Dysfunktion
205	Bilirubin-UGT-Mangel
79234	Bilirubin-UGT-Mangel Typ 1
79235	Bilirubin-UGT-Mangel Typ 2
205	Bilirubin-Uridindiphosphat-

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Glucuronosyltransferase-Mangel
1799	Billard-Toutain-Maheut-Syndrom
166308	BIMSE
529808	BIND
→2909	Bindegewebdysplasie Typ Spellacy
300284	Bindegewebskrankheit durch LH3-Mangel
300284	Bindegewebskrankheit durch Lysyl-Hydroxylase 3-Mangel
319667	Bindehaut-Lymphom, primäres
1248	Binder-Syndrom
3304	Bindewald-Ulmer-Müller-Syndrom
64545	BINS
725	Bioelektrischer Status epilepticus im Schlaf
65284	Biotin-responsive Störung der Basalganglien
65284	Biotin-Thiamin-responsive Störung der Basalganglien
79241	Biotinidase-Mangel
364198	Bipartite Talus
179	Birdshot-Chorioretinopathie
179	Birdshot-Retinochoroidopathie
166108	Birk-Barel-Syndrom
122	Birt-Hogg-Dubé-Syndrom
2213	Bixler-Christian-Gorlin-Syndrom
180111	Bizervikaler Uterus bicornis mit offenem Zervix und Vagina
180106	Bizervikaler Uterus bicornis und blind endende Hemivagina
285	BJHS
123	Björnstad-Syndrom
98922	Blake-Pouch-Zyste
254379	Blaschkoider Lichen planus
93930	Blasenektrophie
93930	Blasenektrophie, klassische
322	Blasenektrophie-Eispadie-Kloakenektrophie-Komplex
284400	Blasenkarzinom, kleinzelliges
284400	Blasenkrebs, kleinzelliger
99927	Blasenmole
254693	Blasenmole, inkomplette

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
254688	Blasenmole, vollständige
37202	Blasenschmerz-Syndrom
86870	Blastische plasmazytoide dendritische Zell-Neoplasie
86870	Blastisches NK-Zell-Lymphom
1834	Blastogeneseanomalien
99933	Blastom, pleuro-pulmonales, Typ I
99934	Blastom, pleuro-pulmonales, Typ II
99935	Blastom, pleuro-pulmonales, Typ III
90340	Blau-Syndrom
88629	Blaublindheit
1059	Blaues Gummibläschen-Naevus-Syndrom
466670	Blausäurevergiftung
16	Blauzapfenmonochromasie
50945	BLC
1229	BLC-PMG
330015	Blei-Intoxikation
330015	Bleivergiftung
1997	Blepharo-cheilo-dentales Syndrom
→2353	Blepharo-fazio-skelettales Syndrom
1252	Blepharo-naso-faziales Syndrom
1253	Blepharochalasia-Doppelte Lippe-Syndrom
519390	Blepharochalasis, isolierte
126	Blepharophimose - Epicanthus inversus - Ptosis
2057	Blepharophimose - Ptosis - Esotropie - Syndaktylie - Kleinwuchs
126	Blepharophimose vom Typ 1 und 2
293725	Blepharophimose-Intelligenzminderung-Syndrom Typ V
293725	Blepharophimose-Intelligenzminderung-Syndrom, Typ Verloes
3047	Blepharophimose-Intelligenzminderung, Typ SBBYS
→2707	Blepharophimose-Intelligenzminderung-Syndrom durch UBE3B-Mangel

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
293707	Blepharophimose-Intelligenzminderung-Syndrom Typ MKB
2728	Blepharophimose-Intelligenzminderung-Syndrom Typ Ohdo
293707	Blepharophimose-Intelligenzminderung-Syndrom, Typ Maat-Kievit-Brunner
2728	Blepharophimose-Syndrom Ohdo-Typ
1968	Blepharophimose-Telekanthus-Mikrostomie-Syndrom
261559	Blepharophimosis - epicanthus inversus - Ptosis durch 3q23-Rearrangement
261579	Blepharophimosis - epicanthus inversus - Ptosis durch polyA-Expansion
261572	Blepharophimosis - epicanthus inversus - Ptosis durch Punktmutationen
261579	Blepharophimosis Typ 1 und 2 durch polyA-Expansion
261572	Blepharophimosis Typ 1 und 2 durch Punktmutationen
1259	Blepharoptose - Myopie - Linsenektopie
93964	Blepharospasmus-oromandibuläre Dystonie-Syndrom
73423	Blighia sapida (Akeepflaume), akute Vergiftung
171844	Blindheit - Skoliose - Arachnodaktylie
649	Blindheit, episkopische
464	Bloch-Siemens-Syndrom
464	Bloch-Sulzberger-Syndrom
50945	Blomstrand letale Chondrodysplasie
125	Bloom-Syndrom
2768	Blount-Barber-Syndrom
2768	Blount-Krankheit
2768	Blount-Syndrom
34592	BLS Typ 1
1059	Blue rubber bleb-Naevus
94086	Blue-Diaper-Syndrom
391320	Bluterkrankheit vom Ost-Texanischen Typ
36355	Blutgerinnungsstörung durch P2Y12-ADP-Rezeptor-Defekt
36355	Blutgerinnungsstörung durch P2Y12-Defekt

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
420566	Blutungskrankheit durch CalDAG-GEFI-Mangel
420566	Blutungskrankheit durch Kalzium- und DAG-regulierten Guanin-Nukleotid-Austausch-Faktor 1-Mangel
477787	Blutungskrankheit mit assoziiertem Mangel der zytosolischen Phospholipase-A2 alpha
319205	BMAH
1243	BMD
2728	BMRS Typ Ohdo
293725	BMRS Typ V
293725	BMRS Typ Verloes
293707	BMRS vom Typ Maat-Kievit-Brunner
293707	BMRS, MKB-Typ
353253	BMS
209973	BNAHC
217266	BNAR-Syndrom
3451	BNS-Epilepsie
217008	Bockenheimer-Syndrom
1292	BOD-Syndrom
2724	Boder-Syndrom
797	Boeck-Krankheit
1297	BOFS
420402	Bogengangsdehiszenz-Syndrom
97297	Bohring-Opitz-Syndrom
97297	Bohring-Syndrom
84081	Boichis-Krankheit
401874	BOLA3-Mangel
319229	Bolivianisches hämorrhagisches Fieber
163	Bonneau-Beaumont-Syndrom
2934	Bonneau-Syndrom
1261	Bonneman-Meinecke-Reich-Syndrom
2941	Bonnemann-Meinecke-Syndrom
53719	Bonnet-Dechaume-Blanc-Syndrom
1262	Book-Syndrom
1263	Boomerang-Dysplasie

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
1302	BOOP
107	BOR-Syndrom
127	Borjeson-Forsman-Lehmann-Syndrom
1264	Bork-Syndrom
97297	BOS-Syndrom
69737	Bosley-Salih-Alorainy-Syndrom
2250	Bosma-Henkin-Christiansen-Syndrom
128	Bothriozephalosis
1267	Botulismus
22837 1	Botulismus, ernährungsbedingter
25450 9	Botulismus, iatrogen
23080 0	Botulismus, infektiöser
17847 5	Botulismus, infektiöser kutaner
25450 4	Botulismus, inhalativer
17848 1	Botulismus, intestinaler
17848 7	Botulismus, intestinaler, adulter
17848 7	Botulismus, intestinaler, des Erwachsenen
17848 1	Botulismus, intestinaler, toxischer
22837 1	Botulismus, Lebensmittelbedingter
1180	Boucher-Neuhäuser-Syndrom
805	Bourneville-Syndrom
83313	Boutonneuse-Fieber
1270	Bowen-Conradi-Syndrom
→912	Bowen-Syndrom
1270	Bowen-Syndrom, Hutteriten-Typ
97353	Boxer-Demenz
50814	Boyadjiev-Jabs-Syndrom
2680	Boylan-Dew-Syndrom
32928 4	BPAN
70589	BPD
86870	BPDCN
2901	Brachial-Plexus-Neuropathie, autoimmune
2901	Brachialplexitis, akute
199	Brachmann-de Lange-Syndrom
1275	Brachydaktylie - Ellenbogen-/Handgelenk-Dysplasie
1275	Brachydaktylie - Gelenkdysplasie
1246	Brachydaktylie - Nystagmus - zerebelläre Ataxie

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
2956	Brachydaktylie - Skoliose - karpale Fusion
93382	Brachydaktylie A6
2946	Brachydaktylie mit langem Daumen
93388	Brachydaktylie Typ A1
93396	Brachydaktylie Typ A2
93394	Brachydaktylie Typ A4
93389	Brachydaktylie Typ A5
93397	Brachydaktylie Typ A7
93383	Brachydaktylie Typ B
14090 8	Brachydaktylie Typ B2
93395	Brachydaktylie Typ B und E kombiniert
93384	Brachydaktylie Typ C
93387	Brachydaktylie Typ E
1276	Brachydaktylie Typ E mit Kleinwuchs und Bluthochdruck
93388	Brachydaktylie Typ Farabee
93396	Brachydaktylie Typ Mohr-Wriedt
93397	Brachydaktylie Typ Smørgasbord
93394	Brachydaktylie Typ Temtamy
1277	Brachydaktylie, mesomale, mit mentaler Retardierung und Herzfehlern
1278	Brachydaktylie, präaxiale - Hallux varus
1276	Brachydaktylie-arterielle Hypertension-Syndrom
1001	Brachydaktylie-Intelligenzminderung-Syndrom
39164 6	Brachydaktylie-Kleinwuchs-Mikrozephalie-Syndrom
16603 5	Brachydaktylie-Kleinwuchs-Retinitis pigmentosa-Syndrom
93409	Brachydaktylie-Syndaktylie Typ Zhao
93394	Brachymesophalangie II und V
2713	Brachymetapodie - Anodontie - Hypotrichose - Albinismus
1292	Brachymorphie-Onychodysplasie-Dysphalangie-Syndrom
2899	Brachyolmie - Amelogenesis imperfecta
→448 242	Brachyolmie Typ 1, Hobaek-Typ
→448 242	Brachyolmie Typ 1, Toledo-Typ
93302	Brachyolmie Typ 2
93304	Brachyolmie Typ 3
44824 2	Brachyolmie Typ Hobaek/Toledo

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
93302	Brachyolmie Typ Maroteaux
44824 2	Brachyolmie, autosomal-rezessive
1295	Brachytelephalangie - Dysmorphien - Kallmann-Syndrom
1272	Brachyzephalie - Schwerhörigkeit - Katarakt - geistige Retardierung
35099	Brachyzephalie, isolierte
441	Bradbury-Eggleston-Syndrom
→261 323	Braddock-Carey-Syndrom
1538	Braddock-Jones-Superneau-Syndrom
52047	Braddock-Syndrom
75374	Bradyopsie
1297	Branchio-okulo-faziales Syndrom
107	Branchio-oto-renales Syndrom
52429	Branchio-otogenes-Syndrom
1299	Branchio-skeleto-genitales Syndrom
50815	Branchiogene Schwerhörigkeit-Syndrom
31923 9	Brasilianisches hämorrhagisches Fieber
79133	Brauer-Syndrom
2669	Braun-Bayer-Syndrom
1059	BRBN
1945	BRE
85284	BRESEK-Syndrom
85284	BRESHECK-Syndrom
65682	BRIC
99960	BRIC1
99961	BRIC2
99960	BRIC Typ 1
99961	BRIC Typ 2
99990	Brill-Krankheit
99990	Brill-Zinsser-Krankheit
90354	Brittle-Cornea-Syndrom
412	Broad-beta-Lipoproteinämie
53347	Brody-Myopathie
1296	Bronchiale Dysplasie - Intelligenzminderung - Inguinalhernie
97287	Bronchialer NET
70573	Bronchialkarzinom, kleinzelliges
→347 1	Bronchiektasie mit Oligospermie
60033	Bronchiektasie, idiopathische
1303	Bronchiolitis obliterans mit obstruktiver Lungenerkrankung
1302	Bronchiolitis obliterans mit organisierender Pneumonie

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
1303	Bronchiolitis, konstriktive
1303	Bronchiolitis, obliterative
439881	Bronchitis fibrinosa
439881	Bronchitis, plastische
3161	Broncho-pulmonale Sequestration, kongenitale
280811	Bronchopulmonale Sequestration, extralobäre kongenitale
280802	Bronchopulmonale Sequestration, intralobäre kongenitale
1116	Bronspiegel-Zelnick-Syndrom
79493	Brooke-Spiegler-Syndrom
97229	Brown-Vialeto-van Laere-Syndrom
109	BRRS
2353	BRSS
1304	Brucellose
2771	Bruck-Syndrom
130	Brugada-Syndrom
3057	Brunner-Syndrom
1305	Brunner-Winter-Syndrom
391641	Brunner-Winter-Syndrom Typ 1
391646	Brunner-Winter-Syndrom Typ 2
145	Brust- und Ovarialkrebssyndrom, hereditäres
180182	Brustdrüse, akessorische
180182	Brustdrüse, überzählige
227535	Brustkrebs, familiärer
227535	Brustkrebs, hereditärer
125	BS
528	BSCL
1299	BSG-Syndrom
100976	BSI
1980	BSPDC
65284	BTBGD
79241	BTD-Mangel
111	BTHS
47	BTK-Defizienz
47	BTK-Mangel
2314	Buckley-Syndrom
131	Budd-Chiari-Syndrom
36258	Buerger-Krankheit

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2285	Bull-Nixon-Syndrom
312	Bullöse kongenitale ichthyosiforme Erythrodermie Brocq
538869	Bullous pyoderma gangrenosum
→193	Buntinx-Lormans-Martin-Syndrom
98976	Buphthalmie
98976	Buphthalmus
543	Burkitt-Lymphom
1200	Burn-McKeown-Syndrom
353253	Burning-Mouth-Syndrom
800	Burton Skelettdysplasie
800	Burton-Syndrom
79501	Buschke-Fischer-Brauer-Syndrom
1306	Buschke-Ollendorff-Syndrom
132	Butyrylcholinesterase-Mangel
275864	bv-FTD
1243	BVMD
2995	BWCF
116	BWS
459353	C1-Inhibitor-Mangel
329931	C3-Glomerulonephritis
329918	C3-Glomerulopathie
280133	C3-Mangel
401901	C9ORF72-abhängige Phänokopie der Huntington-Krankheit
97297	C-ähnliches-Syndrom
300865	C-ALCL
231242	C-Beta-Thalassämie
1308	C-Syndrom
254930	C12ORF65-assoziierter OXPHOS-Defekt, kombinierter schwerer
401948	CA-VA-Mangel
85293	Cabezas-Syndrom
504476	CABV-Syndrom
1309	Cacchi-Ricci-Syndrom
75377	CACD
135	CACH-Syndrom
157719	CACH-Syndrom, juvenile oder adulte Form
15771	CACH-Syndrom, kongenitales

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
3	oder früh-infantile Form
157716	CACH-Syndrom, spät-infantile Form
2848	CACP-Syndrom
159	CACT-Mangel
56425	CAD
448010	CAD-CDG
136	CADASIL
369942	CADDS
2566	CAEBV-Syndrom
1310	Caffey-Krankheit
436174	CAGSSS
90791	CAH durch 3-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase-Mangel
90795	CAH durch 11-beta-Hydroxylase-Mangel
90793	CAH durch 17-alpha-Hydroxylase-Mangel
1375	Cahmr-Syndrom
435988	CAID-Syndrom
280062	Calciphylaxie
1408	Calderon-Gonzalez-Cantu-Syndrom
289601	CALJA
284388	Call-Fleming-Syndrom
565909	Calpain-3-related limb-girdle muscular dystrophy D4
267	Calpainopathie, primäre
90290	Calzinosis - Raynaud Phänomen - Ösophageale Dysfunktion - Sklerodaktylie - Telangiektasie
2163	Camera-Lituanica-Cohen-Syndrom
3003	Camera-Syndrom
→1466	CAMFAK-Syndrom
79395	Camisa-Krankheit
83472	CAMOS-Syndrom
1766	CAMRQ-Syndrom
141194	CAMS1
53719	CAMS2
141199	CAMS3
3319	CAMT
1328	Camurati-Engelmann-Krankheit

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
1328	Camurati-Engelmann-Syndrom
3261	Canale-Smith-Syndrom
141	Canavan-Krankheit
31491 1	Canavan-Krankheit, infantile
31491 8	Canavan-Krankheit, juvenile
31491 8	Canavan-Krankheit, milde
31491 1	Canavan-Krankheit, neonatale
31491 1	Canavan-Krankheit, schwere
141	Canavan-Syndrom
2700	Cancrum oris
71279	CANDA-Syndrom
1334	Candidose, chronische mukokutane
32500 4	CANDLE-Syndrom
71279	CANOMAD-Syndrom
31464 7	CANPMR
2233	Cantalamessa-Baldini-Ambrosi-Syndrom
1335	Cantrell-Pentalogie
1335	Cantrell-Syndrom
1517	Cantu-Syndrom
50447 6	CANVAS
17188 1	Cap-Myopathie
85199	CAP-Syndrom
75327	CAPE
188	Capillary-Leak-Syndrom, systemisches
1171	CAPOS-Syndrom
17183 9	Capra-DeMarco-Syndrom
46434 3	CAPS
71505	CAR-Syndrom
19935 4	CARASIL
3207	Caratolo-Cilio-Pessagno-Syndrom
147	Carbamoyl-Phosphat-Synthetase 1-Mangel
147	Carbamoyl-Phosphat-Synthetase-Mangel
1923	Carbimazol-Embryofetopathie
2785	Carbonanhydrase-II-Mangel
1358	Carey-Fineman-Ziter-Syndrom
79403	Carmi-Syndrom

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2947	Carnevale-Hernandez-Castillo-Syndrom
2947	Carnevale-Hernández-del Castillo-Syndrom
→293 843	Carnevale-Krajewska-Fischetto-Syndrom
→293 843	Carnevale-Syndrom
1359	Carney-Komplex
31934 0	Carney-Komplex, Variante
31934 0	Carney-Komplex-Trismus-Pseudokamptodaktylie-Syndrom
97286	Carney-Stratakis-Dyade
97286	Carney-Stratakis-Syndrom
1359	Carney-Syndrom
13941 1	Carney-Trias (Triade)
159	Carnitin-Acylcarnitin-Translokase-Mangel
158	Carnitin-Aufnahme-Mangel
158	Carnitin-Mangel, primärer systemischer
156	Carnitin-Palmitoyl-Transferase I-Mangel, hepatischer
156	Carnitin-Palmitoyl-Transferase IA-Mangel
157	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel
22830 2	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel des Erwachsenen
22830 5	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel, hepatokardiomuskuläre Form
22830 8	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel, letale systemische Form
22830 2	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel, myopathische Form
22830 8	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel, neonatale Form
22830 5	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel, schwere infantile Form
22830 2	Carnitin-Palmitoyl-Transferase-Mangel Typ 2 des Erwachsenen
22830 5	Carnitin-Palmitoyl-Transferase-Mangel Typ 2, hepatokardiomuskuläre Form
22830 8	Carnitin-Palmitoyl-Transferase-Mangel Typ 2, letale systemische Form
22830 2	Carnitin-Palmitoyl-Transferase-Mangel Typ 2, myopathische Form
22830	Carnitin-Palmitoyl-Transferase-

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
8	Mangel Typ 2, neonatale Form
22830 5	Carnitin-Palmitoyl-Transferase-Mangel Typ 2, schwere infantile Form
158	Carnitin-Transporter-Mangel
1361	Carnosinase-Mangel
53035	Caroli-Krankheit
48052 0	Caroli-Syndrom
65759	Carpenter-Syndrom
93973	Carpenter-Waziri-Syndrom
2902	Carrington-Krankheit
64692	Carrión-Krankheit
→175	Cartilago-Haarhypoplasie-ähnliches Syndrom
65282	Carvajal-Syndrom
56425	CAS
94095	Casamassima-Morton-Nance-Syndrom
27551 7	Caspase 8-Mangel-Syndrom
1101	Cassia-Stocco-dos Santos-Syndrom
160	Castleman-Krankheit
93682	Castleman-Krankheit des Kindesalters
93685	Castleman-Krankheit, lokalisierte
160	Castleman-Lymphom
2513	Castro-Gago-Pomto Novo-Syndrom
195	Cat-Eye-Syndrom
98989	Cataracta coerulea
567	CATCH 22
800	Catel-Hempel-Syndrom
1388	Catel-Manzke-Syndrom
22833 7	Cathepsin D-Mangel
60015	Catlin-marks
85164	CATSHL-Syndrom
1329	CAVC
99068	CAVC-Fallot-Tetralogie-Syndrom
99066	CAVC-Linksherzobstruktion-Syndrom
99067	CAVC-Ventrikelhypoplasie-Syndrom
567	Cayler kardiofaziales Syndrom
94122	Cayman-Ataxie
48	CBAVD
19924 7	CBG (Cortisol-bindendes Globulin)-Mangel
36397 2	CBL-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
79282	CbIC-Defekt
79283	CbID-Defekt
79284	CbIF-Defekt
36995 5	CbIJ-Defekte
70567	CCA
115	CCA-Syndrom
2444	CCAM
28083 2	CCAM Typ 1
28084 0	CCAM Typ 2
28084 7	CCAM Typ 3
28085 4	CCAM Typ 4
46868 4	CCDC115-CDG
98972	CCDF
48431	CCFDN-Syndrom
2008	CCGE-Syndrom
99827	CCHF
661	CCHS
28949 9	CCMCO
31927 6	CCRCC
2505	CCSF
45724 6	CCSK
28077 9	CCV
86870	CD4+/CD56+ hämatoderme Neoplasie
22800 0	CD4-Lymphozytopenie, idiopathische
16908 5	CD8-Mangel, familiärer
43755 2	CD16-Mangel
23850 5	CD27-Mangel
98841	CD30-positives anaplastisches großzelliges Lymphom
16946 4	CD59-Mangel, primärer
29382 5	CDA durch KLF1-Genmutationen
98869	CDA I
98873	CDA II
98870	CDA III
29382 5	CDA IV
98869	CDA Typ 1

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
98873	CDA Typ 2
98870	CDA Typ 3
29382 5	CDA Typ 4
98869	CDA Typ I
98873	CDA Typ II
98870	CDA Typ III
29382 5	CDA Typ IV
85199	CDAGS-Syndrom
29382 5	CDAN4
16368 1	CDFE-Syndrom
16368 1	CDFES
30053 6	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ 1r
31964 6	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ 1t
37092 4	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ 1x
37092 7	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ 1y
44801 0	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ 1z
46670 3	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ 2p
39794 1	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ II durch MAN1B1-Mangel
23845 9	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ II f
26350 8	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ II g
26348 7	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ II i
26350 1	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ II j
31466 7	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ II k
46444 3	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ III
35696 1	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ II m
46869 9	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ II n
46868 4	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ II o
91131	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ II m
24431 0	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ II n

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
26349 4	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ Io
28007 1	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ Ip
32473 7	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ Iq
32442 2	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ Is
32917 8	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ Iu
37092 1	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ Iw
79318	CDG1A
79319	CDG1B
79320	CDG1C
79321	CDG1D
79322	CDG1E
79323	CDG1F
79324	CDG1G
79325	CDG1H
79326	CDG1I
86309	CDG1J
79327	CDG1K
79328	CDG1L
91131	CDG1M
24431 0	CDG1N
26349 4	CDG1O
28007 1	CDG1P
32473 7	CDG1Q
30053 6	CDG1R
32442 2	CDG1S
31964 6	CDG1t
32917 8	CDG1U
37092 1	CDG1W
37092 4	CDG1X
37092 7	CDG1Y
44801 0	CDG1Z
79329	CDG2A
79330	CDG2B
99843	CDG2C
79332	CDG2D

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
79333	CDG2E
23845 9	CDG2F
26350 8	CDG2G
95428	CDG2H
26348 7	CDG2I
26350 1	CDG2J
31466 7	CDG2K
35696 1	CDG2M
46869 9	CDG2n
46868 4	CDG2o
46670 3	CDG2P
99843	CDG IIc
79318	CDG-Ia
79319	CDG-Ib
79320	CDG-Ic
79321	CDG-Id
79322	CDG-Ie
79323	CDG-If
79324	CDG-Ig
79325	CDG-Ih
79326	CDG-Ii
79329	CDG-IIa
79330	CDG-IIb
79332	CDG-IId
79333	CDG-IIe
23845 9	CDG-IIf
26350 8	CDG-IIg
95428	CDG-IIh
26348 7	CDG-IIi
26350 1	CDG-IIj
31466 7	CDG-IIk
35696 1	CDG-IIm
46869 9	CDG-IIn
46868 4	CDG-IIo
46670 3	CDG-IIp
86309	CDG-Ij

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
79327	CDG-Ik
79328	CDG-Il
91131	CDG-Im
24431 0	CDG-In
26349 4	CDG-Io
28007 1	CDG-Ip
32473 7	CDG-Iq
30053 6	CDG-Ir
32442 2	CDG-Is
31964 6	CDG-It
32917 8	CDG-Iu
37092 1	CDG-Iw
37092 4	CDG-Ix
37092 7	CDG-Iy
44801 0	CDG-IZ
32473 7	CDG-Syndrom Iq
28007 1	CDG-Syndrom Typ 1p
46444 3	CDG-Syndrom Typ 2l
46869 9	CDG-Syndrom Typ 2n
79318	CDG-Syndrom Typ Ia
79319	CDG-Syndrom Typ Ib
79320	CDG-Syndrom Typ Ic
79321	CDG-Syndrom Typ Id
79322	CDG-Syndrom Typ Ie
79323	CDG-Syndrom Typ If
79324	CDG-Syndrom Typ Ig
79325	CDG-Syndrom Typ Ih
79326	CDG-Syndrom Typ Ii
79329	CDG-Syndrom Typ IIa
79330	CDG-Syndrom Typ IIb
99843	CDG-Syndrom Typ IIc
79332	CDG-Syndrom Typ IID
79333	CDG-Syndrom Typ IIe
23845 9	CDG-Syndrom Typ IIf
26350 8	CDG-Syndrom Typ IIg
95428	CDG-Syndrom Typ IIh

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
26348 7	CDG-Syndrom Typ Iii
26350 1	CDG-Syndrom Typ IIj
31466 7	CDG-Syndrom Typ IIk
35696 1	CDG-Syndrom Typ IIm
46869 9	CDG-Syndrom Typ IIn
46868 4	CDG-Syndrom Typ IIo
46670 3	CDG-Syndrom Typ IIp
86309	CDG-Syndrom Typ Ij
79327	CDG-Syndrom Typ Ik
79328	CDG-Syndrom Typ Il
91131	CDG-Syndrom Typ Im
24431 0	CDG-Syndrom Typ In
26349 4	CDG-Syndrom Typ Io
28007 1	CDG-Syndrom Typ IP
30053 6	CDG-Syndrom Typ Ir
32442 2	CDG-Syndrom Typ Is
31964 6	CDG-Syndrom Typ It
32917 8	CDG-Syndrom Typ Iu
37092 1	CDG-Syndrom Typ Iw
37092 4	CDG-Syndrom Typ Ix
37092 7	CDG-Syndrom Typ Iy
44801 0	CDG-Syndrom Typ IZ
2140	CDH
1529	CDHS
17802 9	CDI
95626	CDI, erworbener
30925	CDI, hereditärer
50565 2	CDKL5-Gen-Defekt
50565 2	CDKL5-Krankheit
50565 2	CDKL5-Mangel
3194	CDO-Syndrom
1490	CDPD

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
35173	CDPX2
35173	CDPXD
158	CDSP
46864 1	CEAS
56606 7	CEBPE-associated autoinflammation- immunodeficiency-neutrophil dysfunction syndrome
1459	CEC
2718	Cecato-de-Lima-Pinheiro- Syndrom
1515	CED
66631	CEDNIK-Syndrom
27551 7	CEDS
56981 6	CELSR1-related late-onset primary lymphedema
3258	Cenani-Lenz-Syndaktylie
3258	Cenani-Lenz-Syndrom
3258	Cenani-Syndaktylie
597	Central-Core-Krankheit
597	Central-Core-Myopathie
79277	CEP
79506	CEPT-Mangel
333	Ceramidase-Mangel
16907 9	Cernunnos XLF
16907 9	Cernunnos-Mangel
16907 9	Cernunnos/XLF-Mangel
16848 6	Ceroid-Lipofuszinose, neuronale (CLN10)
79262	Ceroid-Lipofuszinose, neuronale, adulte
79263	Ceroid-Lipofuszinose, neuronale, infantile
79264	Ceroid-Lipofuszinose, neuronale, juvenile
16848 6	Ceroid-Lipofuszinose, neuronale, kongenitale
1947	Ceroid-Lipofuszinose, neuronale, nordische Epilepsie-Variante
16849 1	Ceroid-Lipofuszinose, neuronale, spät-infantile
48818	Ceruloplasmin-Mangel, hereditärer
18014 5	Cervix uteri, Agenesie oder Aplasie
195	CES
23157 3	CEVD

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
586	CF
2032	CFA
1340	CFC-Syndrom
379	CGD
2026	CGHT
2388	ChAc
3386	Chagas-Krankheit
43615 9	CHAI
1401	CHAND-Syndrom
98979	Chandler-Syndrom
1401	CHANDS
2235	Chang-Davidson-Carlson-Syndrom
31924 4	Chapare hämorrhagisches Fieber
31924 4	Chapare-Viruskrankheit
1964	Char-Douglas-Dungan-Syndrom
46627	Char-Syndrom
803	Charcot-Krankheit
30060 5	Charcot-Krankheit, juvenile
49527 4	Charcot-Marie-Tooth Krankheit Typ 2T
49527 4	Charcot-Marie-Tooth Krankheit Typ 2T, autosomal rezessiv, axonal
49527 4	Charcot-Marie-Tooth Krankheit Typ 2T, axonale, autosomal- rezessive, Typ 2T
64751	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit - pyramidale Störungen
90658	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit - Schwerhörigkeit
90103	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit - Schwerhörigkeit - Intelligenzminderung
36398 1	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit mit fokal gefaltetem Myelin
93114	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit mit Nephropathie
10108 1	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1A
10108 2	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1B
10108 3	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1C
10108 4	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1D
90658	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1E
10108 5	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1F
98856	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Typ 2B1
10110 1	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2B2
22837 4	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2B5
10110 2	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2H
30031 9	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2P
39796 8	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2R
44307 3	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2S
64748	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 3
99948	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4A
99955	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4B1
99956	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4B2
36398 1	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4B3
99949	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4C
99950	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4D
99951	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4E
99952	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4F
99953	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4G
99954	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4H
13951 5	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4J
39135 1	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4K
90120	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 6
10004 3	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ A
10004 4	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ B
10004 5	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ C
10004 6	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ D

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
93114	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ E
488333	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2 durch HARS-Genmutation
487814	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch DGAT2-Genmutation
324611	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch KIF5A-Genmutation
397735	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch MARS-Genmutation
497757	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch MME-Genmutation
466768	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch MORC2-Genmutation
447964	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch NAGLU-Genmutation
435819	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch TFG-Genmutation
435387	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch VCP-Genmutation
401964	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, mit Riesen-Axonon
99946	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2A1
99947	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2A2
99936	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2B
99937	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2C
99938	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2D
521414	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2DD
99939	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2E
99940	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2F
99941	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2G
99942	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2I
99943	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit,

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	autosomal-dominante, Typ 2J
99944	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2K
99945	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2L
228179	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2M
228174	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2N
284232	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2O
300319	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2P
329258	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2Q
397735	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2U
447964	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2V
488333	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2W
435387	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2Y
466768	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2Z
217055	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediäre, Typ A
254334	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediäre, Typ B
369867	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediäre, Typ C
435998	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediäre, Typ D
101097	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, mit Heiserkeit
466775	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, Typ 2, durch SPG11-Genmutation
90119	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, Typ 2, mit Akrodystrophie
324442	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, Typ 2, mit Neuromyotonie
98856	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, Typ 2B1
228374	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, Typ 2B5
46677	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit,

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
5	autosomal-rezessive, Typ 2X
90118	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, Typ Ouvrier
101102	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, axonal, mit Pyramidenbahn-Beteiligung
101101	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, axonale, autosomal-rezessive, Typ 2B2
324585	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, dominant-intermediäre, mit neuropathischem Schmerz
352670	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, dominant-intermediäre, Typ F
443950	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, Typ 2, DNAJB2-assoziierte
101075	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 1
101076	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 2
101077	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 3
101078	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 4
99014	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 5
352675	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 6
921	CHARGE-ähnliches Syndrom
138	CHARGE-Assoziation
138	CHARGE-Syndrom
1496	Charlevoix-Krankheit
1406	Charlie M-Syndrom
168577	CHC type 2
529852	cHCC-CC
98975	CHED1
293603	CHED2
293603	CHED,
98975	CHEDI
381	Chédiak-Higashi-ähnliches-Syndrom
167	Chédiak-Higashi-Krankheit
167	Chédiak-Higashi-Steinbrink-Syndrom
167	Chédiak-Higashi-Syndrom
352723	Chédiak-Higashi-Syndrom, attenuiertes
352723	Chédiak-Higashi-Syndrom, atypisches

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
293603	CHEDII
1221	Cheilitis glandularis
1221	Cheilitis glandularis apostematosa
99647	Cheiro-spondyloenchondromatose
101106	Chemodektom, nicht-sezernierendes
955	Cheney-Syndrom
3019	Cherubinismus mit gingivaler Fibromatose und mentaler Retardierung
184	Cherubismus
→672	CHHS
268882	Chiari-Malformation Typ 1
1136	Chiari-Malformation Typ 2
1398	Chiari-Malformation Typ 4
1398	Chiari-Malformation Typ IV
324625	Chikungunyafieber
90280	Chilblain-Lupus
481662	Chilblain-Lupus, familiärer
139	CHILD-Naevus
139	CHILD-Syndrom
3474	CHIME-Syndrom
2888	Chitayat-Meunier-Hodgkinson-Syndrom
3218	Chitty-Hall-Baraitser-Syndrom
53689	Chlorid-Diarrhoe, kongenitale
53689	Chlorid-Diarrhoe-Syndrom
757	Chlorid-Shunt-Syndrom
86850	Chlorom
180	CHM
137914	Choanalatresie
137920	Choanalatresie, bilaterale
137917	Choanalatresie, unilaterale
1200	Choanalatresie-Schwerhörigkeit-Herzfehler-kraniofaziale Dysmorphien-Syndrom
70567	Cholangiokarzinom
99978	Cholangiokarzinom, hiläres
300552	Cholangitis und Pankreatitis, folliculäre
186	Cholangitis, primär biliäre
480501	Choledochuszyste
69663	Cholelithiasis mit assoziierter ABCB4-Genmutation

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
69663	Cholelithiasis mit niedrigen Phospholipid-Spiegeln
173	Cholera
1415	Cholestase - Pigment-Retinopathie - Gaumenspalte
79303	Cholestase mit delta(4)-3-Oxosteroid 5-beta-Reduktase-Mangel
65682	Cholestase, benigne intrahepatische, rezurrenente
99960	Cholestase, benigne intrahepatische, rezurrenente, Typ 1
99961	Cholestase, benigne intrahepatische, Typ 2
172	Cholestase, familiäre intrahepatische progressive
480491	Cholestase, familiäre intrahepatische progressive, MYO5B-abhängige
79306	Cholestase, intrahepatische progressive, familiäre, Typ 1
79304	Cholestase, intrahepatische progressive, familiäre, Typ 2
79305	Cholestase, intrahepatische progressive, familiäre, Typ 3
480483	Cholestase, intrahepatische progressive, familiäre, Typ 4
480476	Cholestase, intrahepatische progressive, familiäre, Typ 5
69665	Cholestase, schwangerschaftsbedingte
1414	Cholestase-Lymphödem-Syndrom
75234	Cholesterinester-Speicherkrankheit
79506	Cholesterinester-Transferprotein-Mangel
79347	Chondrodysplasia punctata Typ Toriello
79345	Chondrodysplasia punctata, brachytelephalangealer Typ
309789	Chondrodysplasia punctata, rhizomele, Typ 1
309796	Chondrodysplasia punctata, rhizomele, Typ 2
309803	Chondrodysplasia punctata, rhizomele, Typ 3
468717	Chondrodysplasia punctata, rhizomele, Typ 5
177	Chondrodysplasia punctata, rhizomeler Typ
79346	Chondrodysplasia punctata, tibial-metakarpaler Typ
35173	Chondrodysplasia punctata, X-

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	chromosomal-dominante
166272	Chondrodysplasie - Dentinogenesis imperfecta - Gelenkschlaffheit
280586	Chondrodysplasie mit Gelenkkontrakturen, gPAPP-Typ
263463	Chondrodysplasie mit kongenitalen Gelenkdislokationen Typ CHST3
3144	Chondrodysplasie mit schneckenähnlichem Becken
50945	Chondrodysplasie Typ Blomstrand
2098	Chondrodysplasie Typ Grebe
1423	Chondrodysplasie, letale, rezessive
175	Chondrodysplasie, metaphysäre, autosomal-rezessive
33067	Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Jansen
166038	Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Kaitila
174	Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Schmid
2501	Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Spahr
163966	Chondrodysplasie, X-chromosomal-dominante, Typ Chassaing-Lacombe
1422	Chondrodysplasie-Störung der Geschlechtsentwicklung-Syndrom
35173	Chondrodystrophia calcificans congenita
800	Chondrodystrophie, myotone
289	Chondroektodermale Dysplasie
319195	Chondroektodermale Dysplasie mit Nachtblindheit
1416	Chondrokalkinose, artikuläre familiäre
404507	Chondromyxoidfibrom
55880	Chondrosarkom
209916	Chondrosarkom, extraskelettales myxoides
444077	CHOPS-Syndrom
251674	Chordoidgliom
178	Chordom
399	Chorea Huntington
157941	Chorea Huntington-ähnliche Krankheit 1
98934	Chorea Huntington-ähnliche Krankheit 2

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
157946	Chorea Huntington-ähnliche Krankheit 3
98759	Chorea Huntington-ähnliche Krankheit 4
401901	Chorea Huntington-ähnliches Syndrom durch C9ORF72-Expansionen
1429	Chorea, benigne hereditäre
1429	Chorea, familiäre gutartige
2388	Chorea-Akanthozytose
2388	Choreoakanthozytose
209905	Choreoathetose-Hypothyreose-neonatale Atemnot-Syndrom
53583	Choreoathetose/Spastik, episodisch
35686	Chorioiditis, serpiginöse
39044	Chorioidea-Melanom
180	Chorioideremie
35686	Chorioidopathie, geografische helikoide peripapilläre
252015	Choriokarzinom des Zentralnervensystems
99926	Chorionkarzinom, gestationales
86813	Chorioretinale Degeneration, helikoid-peripapilläre
179	Chorioretinopathie Typ Birdshot
→2526	Chorioretinopathie-Mikrozephalie-Syndrom, autosomal-dominantes
2518	Chorioretinopathie-Mikrozephalie-Syndrom, autosomal-rezessives
2807	Choroid-Plexus-Papillom
251899	Choroid-Plexuskarzinom
1433	Choroidea-Atrophie - Alopezie
75377	Choroidea-Dystrophie, zentrale areoläre
251902	Choroidplexuspapillom, atypisches
94087	CHP
440727	CHR-RPE
181	Christ-Siemens-Touraine-Syndrom
1436	Christian-Syndrom
1808	Christianson-Fourie-Syndrom
85278	Christianson-Syndrom
98879	Christmas-Krankheit
182	Chromoblastomykose
182	Chromomykose
319303	Chromophobes Adenokarzinom der Niere

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
1738	Chromosom 4, Duplikation des kurzen Arms
1738	Chromosom 4, Trisomie des kurzen Arms
280	Chromosom 4p- Syndrom
3306	Chromosom 15, isozentrisches
3380	Chromosom 18-Duplikation
261318	Chromosom 20, partielle Duplikation des kurzen Arms
261318	Chromosom 20p-Duplikation, partielle
96201	Chromosom X, kleine Ringe
1646	Chromosom Y-Deletion, partielle
566396	Chronic mast cell leukemia
71279	Chronisch-ataxische Neuropathie-Optalmoplegie-IgM-Paraprotein-Kälteagglutination-Disialosyl-Antikörper-Syndrom
1451	Chronisch-infantiles-neurologisch-kutan-arterielles Syndrom
449432	Chronisch-sklerosierende Sialadenitis der Glandula submandibularis
217566	Chronische Atemnot mit Stoffwechseldefekt des Surfactant-Systems
325004	Chronische atypische neutrophile Dermatose mit Lipodystrophie und erhöhter Temperatur
133	Chronische Beryllium-Lungenkrankheit
2932	Chronische demyelinisierende inflammatorische Polyradikuloneuropathie
397606	Chronische Diarrhoe mit hereditärer sensorischer und autonomer Neuropathie
397606	Chronische Diarrhoe mit HSN
439202	Chronische geburtstraumatische Armplexusverletzung
435988	Chronische Herzrhythmusstörung-intestinale Motilitätsstörung
2932	Chronische inflammatorische demyelinisierende Polyneuropathie
67038	Chronische lymphatische Leukämie vom B-Zell-Typ
512017	Chronische lymphoproliferative Krankheit der natürlichen Killer-Zellen
512017	Chronische lymphoproliferative Krankheit der NK-Zellen

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
324964	Chronische nicht-bakterielle Osteomyelitis/rezidivierende multifokale Osteomyelitis
512017	Chronische NK-Zellen-Lymphozytose
330064	Chronische photosensitive Dermatitis
379	Chronische septische Granulomatose
70591	Chronische thromboembolische pulmonale Hypertonie
37748	Chronische Urtikaria mit Gammopathie
37748	Chronische Urtikaria mit Makroglobulinämie
263463	CHST3-assoziierte Skelettdysplasie
93971	Chudley-Lowry-Hoar-Syndrom
93971	Chudley-Lowry-Syndrom
314597	Chudley-McCullough-Syndrom
3068	Chudley-Rozdilsky-Syndrom
183	Churg-Strauss-Syndrom
238557	Chuvash-Erythrozytose
238557	Chuvash-Polyzythämie
1160	Chylasites
444490	Chylomikronämie-Syndrom, familiäres
71	Chylomikronen-Retentions-Krankheit
264688	Chylothorax, kongenitale
505227	CID durch GINS1-Defizienz
505227	CID durch GINS1-Mangel
317473	CID durch IKAROS-Mangel
445018	CID durch LRBA-Mangel
317476	CID durch MAGT1-Mangel
504530	CID durch Moesin-Mangel
317428	CID durch ORAI1-Mangel
231154	CID durch partiellen RAG1-Mangel
443811	CID durch PGM3-Mangel
157949	CID durch RAG 1/2-Mangel

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
317430	CID durch STIM1-Mangel
314689	CID durch STK4-Mangel
476113	CID durch TFRC-Defekt
231154	CID mit Expansion der gamma-delta-T-Zellen
436252	CID-MIA/früh beginnende IBD
435651	CIDEC-abhängige FPLD
2932	CIDP
79394	CIE
294422	CIF
2114	Cilliers-Beighton-Syndrom
1451	CINCA-Syndrom
391397	CIP mit Hyperhidrose und gastrointestinaler Dysfunktion
642	CIP-Anhidrose-Syndrom
478664	CIP-Hypohidrose-Syndrom
2978	CIPO
157820	CISS
247585	Citrin-Mangel mit Beginn im Erwachsenenalter
247525	Citrullinämie Typ I
247585	Citrullinämie Typ II
247573	Citrullinämie, adulte, Typ I
247546	Citrullinämie, akute neonatale, Typ I
282166	CJD, hereditär
251383	CK-Syndrom
90790	CLAH
325524	CLAH, klassische
325529	CLAH, nicht-klassische
97249	CLAM
168984	CLAPO-Syndrom
188	Clarkson-Krankheit
538863	Classic pyoderma gangrenosum
536532	Classical-like Ehlers-Danlos syndrome type 2
91413	Claude-Bernard-Horner-Syndrom,

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	kongenitales
2272	Clayton-Smith-Donnai-Syndrom
485350	CLCN4-assoziiertes X-chromosomales Intelligenzminderung-Syndrom
1453	Cleido-rhizomeles Syndrom
284448	CLIPPERS
228329	CLN1-Krankheit
228349	CLN2-Krankheit
228346	CLN3-Krankheit
228340	CLN4A-Krankheit
228343	CLN4B-Krankheit
228360	CLN5-Krankheit
228363	CLN6-Krankheit
228366	CLN7-Krankheit
228354	CLN8-Krankheit
228357	CLN9-Krankheit
168486	CLN10
228337	CLN10-Krankheit
314629	CLN11-Krankheit
314632	CLN12-Krankheit
352709	CLN13-Krankheit
263516	CLN14-Krankheit
189	Clouston-Syndrom
140944	CLOVE-Syndrom
140944	CLOVES-Syndrom
512017	CLPD-NK
3253	CLPED1
192	CLS
85136	CLWM
137667	CM-AVM
289504	CMAMMA
1334	CMC

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
258	CMD1A
98893	CMD1B
→370953	CMD1C
→370953	CMD1D
370968	CMD mit Intelligenzminderung
329178	CMD mit Intelligenzminderung und schwerer Epilepsie
370959	CMD mit zerebellärer Beteiligung
370980	CMD ohne Intelligenzminderung
370959	CMD-CRB
370968	CMD-MR
371007	CMDH
521	CML
98823	CMML
252202	CMMR-D-Syndrom
238459	CMP-Sialinsäure-Ttransporter-Mangel
86830	CMPD-U
71	CMRD
590	CMS
101081	CMT1A
101082	CMT1B
101083	CMT1C
101084	CMT1D
90658	CMT1E
101085	CMT1F
487814	CMT2 durch DGAT2-Genmutation
324611	CMT2 durch KIF5A-Genmutation
435819	CMT2 durch TFG-Genmutation
435387	CMT2 durch VCP-Genmutation
401964	CMT2 mit Riesen-Axonon
497757	CMT2, autosomal-dominante, MME-assoziierte
99946	CMT2A1
99936	CMT2B

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
99937	CMT2C
99938	CMT2D
52141 4	CMT2DD
99939	CMT2E
99940	CMT2F
99941	CMT2G
10110 2	CMT2H
99942	CMT2I
99943	CMT2J
99944	CMT2K
99945	CMT2L
22817 9	CMT2M
22817 4	CMT2N
28423 2	CMT2O
30031 9	CMT2P
32925 8	CMT2Q
39796 8	CMT2R
44307 3	CMT2S
49527 4	CMT2T
39773 5	CMT2U
44796 4	CMT2V
48833 3	CMT2W
46677 5	CMT2X
43538 7	CMT2Y
46676 8	CMT2Z
99948	CMT4A
99955	CMT4B1
99956	CMT4B2
36398 1	CMT4B3
99949	CMT4C
98856	CMT4C1, axonale, autosomal- rezessive
10110 2	CMT4C2, axonale, autosomal- rezessive
10110 1	CMT4C3, axonale, autosomal- rezessive
99950	CMT4D

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
99951	CMT4E
99952	CMT4F
99953	CMT4G
99954	CMT4H
13951 5	CMT4J
39135 1	CMT4K
99014	CMT5X
90120	CMT6
1556	CMTC
10004 3	CMTDIA
10004 4	CMTDIB
10004 5	CMTDIC
10004 6	CMTDID
93114	CMTDIE
10107 5	CMTX1
10107 6	CMTX2
10107 7	CMTX3
10107 8	CMTX4
46863 5	CMUSE
35062	CMV-Infektion, disseminierte idiopathische
294	CMV-Infektion, vorgeburtliche
31916 0	CNM4
32496 4	CNO/CRMO
1454	COACH-Syndrom
39772 5	COASY-Protein-assoziierte Neurodegeneration
31383 8	Coats plus-Syndrom
190	Coats-Krankheit
190	Coats-Retinopathie
79282	Cobalamin C-Defekt
79283	Cobalamin D-Defekt
79284	Cobalamin F-Defekt
36995 5	Cobalamin J-Defekt
35858	Cobalamin-Malabsorption, selektive mit Proteinurie
79284	Cobalamin-Transporter-Mangel der lysosomalen Membran
53721	Cobb-Syndrom

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
35268 2	Cobblestone-Lissenzephalie ohne Beteiligung der Muskeln oder Augen
35268 2	Cobblestone-Lissenzephalie ohne muskuläre oder okuläre Beteiligung
22812 3	Coccidioides-Infektion
3233	Cochleo-sacculäre Degeneration - Katarakt
191	Cockayne-Syndrom
90321	Cockayne-Syndrom Typ 1
90322	Cockayne-Syndrom Typ 2
90324	Cockayne-Syndrom Typ 3
90321	Cockayne-Syndrom Typ I
90322	Cockayne-Syndrom Typ II
90324	Cockayne-Syndrom Typ III
1458	CODAS-Syndrom
1460	Coenzym Q-Cytochrom C- Reduktase-Mangel, isolierter
1460	Coenzym-Q-Cytochrom-C- Reduktase-Mangel, isolierter
192	Coffin-Lowry-Syndrom
1465	Coffin-Siris-Syndrom
1466	COFS-Syndrom
26350 8	COG1-CDG
43593 4	COG2-assoziierte kongenitale Glykosylierungs-Krankheit
43593 4	COG2-CDG
26350 1	COG4-CDG
26348 7	COG5-CDG
46444 3	COG6-CDG
79333	COG7-CDG
95428	COG8-CDG
98980	Cogan-Reese-Syndrom
1467	Cogan-Syndrom
2969	Cohen-Hayden-Syndrom
193	Cohen-Syndrom
79144	COIF
79144	COIF-Syndrom
36383	COL4A1-assoziierte zerebrale Mikroangiopathie mit Hämorrhagie
36383	COL4A1-assoziiertes Syndrom der gewundenen Netzhautarteriolen mit infantiler Hemiparese und Leukoenzephalopathie
2050	Cole-Carpenter-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
32456 1	Cole-Krankheit
30910 8	Colipase-Mangel
2412	Collins-Pope-Syndrom
83595	Colorado-Enzephalitis
83595	Colorado-Zeckenfieber
53896 3	Combined immunodeficiency due to ITK deficiency
56562 4	Combined oxidative phosphorylation defect type 39
56617 5	Complement Hyperactivation - angiopathic thrombosis and Protein-losing enteropathy
28991 6	Complete deficiency of methylmalonyl-CoA mutase
634	Comèl-Netherton-Syndrom
56619 2	Congenital autosomal recessive small-platelet thrombocytopenia
53810 1	Congenital axonal neuropathy with encephalopathy
56252 8	Congenital limbs-face contractures-hypotonia-developmental delay syndrome
54460 2	Congenital myopathy with reduced type 2 muscle fibers
56982 1	Congenital primary lymphedema of Gordon
54457 8	Congenital primary megaureter, refluxing and obstructed form
55587 4	Congenital tricuspid valve dysplasia
97231	Conjunctivitis lignosa
42079 4	Cono-spondyläre Dysplasie
35173	Conradi-Hünemann-Happle-Syndrom
1487	Cooks-Syndrom
23121 4	Cooley-Anämie
1488	Cooper-Wang-Jabs-Syndrom
1302	COP
44409 2	COPA-Syndrom
39772 5	CoPAN
2062	Copenhagen-Syndrom
98984	Coppock-ähnliche Katarakt
45718 5	COQ4-assoziierte neonatale Enzephalomyopathie
1460	CoQ-Cytochrom C-Reduktase-Mangel, isolierter
99098	Cor triatriatum dexter

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
99099	Cor triatriatum sinister
366	Cori-Forbes-Krankheit
366	Cori-Krankheit
53691	Cornea plana, kongenitale
1051	Cornea-Anästhesie-Schwerhörigkeit-Intelligenzminderung-Syndrom
96095	Cornelia de Lange-ähnliches Syndrom
199	Cornelia de Lange-Syndrom
14089 6	Coronavirus-Infektion, akute respiratorische
27554 3	Corpus callosum-Agenesie-geistige Retardierung-Adduzierte Daumen-Spastische Paraplegie-Hydrozephalus-Syndrom
2508	Corpus callosum-Agenesie-Genitalfehlbildung-Syndrom
1493	Corpus callosum-Agenesie-Katarakt-Immundefekt-Syndrom
45907 4	Corpus callosum-Agenesie-Makrozephalie-Hypertelorismus-Syndrom
1496	Corpus callosum-Agenesie-Neuropathie-Syndrom
1497	Corpus callosum-Dysgenese, komplizierte, X-chromosomale
3338	Corpus-callosum-Agenesie - Blepharophimosis - Pierre-Robin-Sequenz
1553	Corpus-callosum-Agenesie - Polysyndaktylie
52055	Corpus-callosum-Agenesie-Intelligenzminderung-Kolobom-Mikrognathie-Syndrom
→315 7	Corpus-callosum-Dysgenese - Hypopituitarismus
2318	CORS
67047	Costeff-Syndrom
3071	Costello-Syndrom
93333	Cousin-Syndrome
1507	COVESDEM-Syndrom
10107 8	Cowchock-Syndrom
201	Cowden-Krankheit
201	Cowden-Syndrom
25486 4	COX-Mangel, beninger
70472	COX-Mangel, französisch-kanadischer Typ
1561	COX-Mangel, infantiler fataler
25490 5	COX-Mangel, isolierter

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
781	Coxiellose
1508	Coxo-aurikuläres Syndrom
1509	Coxo-podo-patellares Syndrom
25492 0	COXPD2
16856 6	COXPD3
25492 5	COXPD4
13790 8	COXPD5
23832 9	COXPD6
25493 0	COXPD7
31950 4	COXPD8
31950 9	COXPD9
25493 0	COXPD, schwer, C12ORF65-assoziiert
31463 7	COXPD10
32453 5	COXPD11
31405 1	COXPD12
31951 4	COXPD13
31951 9	COXPD14
31952 4	COXPD15
35256 3	COXPD16
36991 3	COXPD17
42072 8	COXPD20
42073 3	COXPD21
44401 3	COXPD23
44445 8	COXPD24
44795 4	COXPD25
47768 4	COXPD26
47777 4	COXPD27
46678 4	COXPD28
47802 9	COXPD29

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
478042	COXPD30
2444	CPAM
280827	CPAM Typ 0
280832	CPAM Typ 1
280840	CPAM Typ 2
280847	CPAM Typ 3
280854	CPAM Typ 4
475	CPD IV
329336	CPEO mit mitochondrialer Myopathie mit Beginn im Erwachsenenalter
663	CPEO, maternal-vererbte
300564	CPFE
91359	CPI
2016	CPLS-Syndrom
2807	CPP
251902	CPP, atypisches
1416	CPPD-Ablagerungskrankheit, familiäre
1416	CPPDD
147	CPS1-Mangel
147	CPS1D
228302	CPT2, adulte Form
228305	CPT2, hepatokardiomuskuläre Form
228308	CPT2, letale systemische Form
228302	CPT2, myopathische Form
228308	CPT2, neonatale Form
228305	CPT2, schwere infantile Form
156	CPT IA-Mangel
157	CPT II-Mangel
156	CPT-1A-Mangel
228302	CPTII des Erwachsenen
228305	CPTII, hepatokardiomuskuläre Form
228308	CPTII, letale systemische Form
228302	CPTII, myopathische Form
22830	CPTII, neonatale Form

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
8	
228305	CPTII, schwere infantile Form
3286	CPVT
35173	CPXD
→377	Cramer-Niederdehmann-Syndrom
202	Crandall-Syndrom
1512	Crane-Heise-Syndrom
565858	Craniosynostosis-microretrognathia-several intellectual disability syndrome
60015	Cranium bifidum, hereditäres
275543	CRASH-Syndrom
184	CRBM
71	CRD
99854	Cree-Leukoencephalopathie
90290	CREST-Syndrom
454700	Creutzfeldt-Jakob-Krankheit, erworbene
282166	Creutzfeldt-Jakob-Krankheit, hereditäre
204	Creutzfeldt-Jakob-Krankheit, sporadische
281	Cri-du-chat-Syndrom
281190	CRIE
205	Crigler-Najjar-Syndrom
79234	Crigler-Najjar-Syndrom Typ 1
79235	Crigler-Najjar-Syndrom Typ 2
499085	CRION
1545	Crisponi-Syndrom
1461	Criss-Cross-Herz
891	Criswick-Schepens-Syndrom
313838	CRMCC
1380	Crome-Syndrom
2930	Cronkhite-Canada-Syndrom
2719	Cross-Syndrom
207	Crouzon-Syndrom
93262	Crouzon-Syndrom - Acanthosis nigricans
2905	Crow-Fukase-Syndrom
83452	CRPS
99995	CRPS1
99994	CRPS2
290	CRS
411527	CRVO
1549	Cryptosporidium-Infektion
101068	CSCD

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
443079	CSCR
306446	CSID mit geringer Stärke-Toleranz
306474	CSID mit Stärke- und Laktose-Intoleranz
306436	CSID mit Stärke-Intoleranz
306486	CSID ohne Saccharose-Intoleranz
306462	CSID ohne Stärke-Intoleranz
1465	CSS
100008	CST3-abhängige Amyloidose
329217	CSVT
725	CSWS
725	CSWS-Syndrom
70591	CTEPH
436159	CTLA4-Haploinsuffizienz mit Störung der autoimmunen Infiltration
247525	CTLN1
247585	CTLN2
280062	CUA
158	CUD
1552	Currarino-Syndrom
1552	Currarino-Triade
952	Curry-Hall-Syndrom
1553	Curry-Jones-Syndrom
273	Curschmann-Steinert-Syndrom
96253	Cushing-Krankheit
3250	Cushing-Symphalangie
99889	Cushing-Syndrom durch ectopische ACTH-Produktion
189427	Cushing-Syndrom durch makronoduläre Nebennierenhyperplasie
99889	Cushing-Syndrom, ectopisches
96253	Cushing-Syndrom, hypophysäres
99889	Cushing-Syndrom, paraneoplastisches
1555	Cutis gyrata-Acanthosis nigricans-Kraniosynostose-Syndrom
2962	Cutis laxa - Hornhauttrübung - geistige Retardierung
228285	Cutis laxa acquisita
221145	Cutis laxa mit schweren Lungen-, Magen-, Darm- und Harnwegs-

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Anomalien
90348	Cutis laxa, autosomal-dominante
221145	Cutis laxa, autosomal-rezessiv, Typ 1C
90349	Cutis laxa, autosomal-rezessive, Lungenemphysem Typ
90349	Cutis laxa, autosomal-rezessive, mit schwerer systemischer Beteiligung
90349	Cutis laxa, autosomal-rezessive, Typ 1
357074	Cutis laxa, autosomal-rezessive, Typ 2, Debré
357074	Cutis laxa, autosomal-rezessive, Typ 2, klassische
357064	Cutis laxa, autosomal-rezessive, Typ 2, progeroide
357058	Cutis laxa, autosomal-rezessive, Typ 2A
357064	Cutis laxa, autosomal-rezessive, Typ 2B
228285	Cutis laxa, erworbene
198	Cutis laxa, X-chromosomale
1556	Cutis marmorata teleangiectatica congenita
→357225	Cutis verticis gyrata - Retinitis pigmentosa - neurosensorischer Hörverlust
→357225	Cutis verticis gyrata - Retinitis pigmentosa - Schallempfindungsschwerhörigkeit
→357225	Cutis verticis gyrata - Retinitis pigmentosa - sensorineurale Schwerhörigkeit
→357225	Cutis verticis gyrata - Retinitis pigmentosa - sensorineuraler Hörverlust
→357225	Cutis verticis gyrata - geistige Retardierung
→357225	Cutis verticis gyrata - Schilddrüsenaplasie - geistige Retardierung
171719	Cutis laxa-mafanoide Syndrom
3327	Cutis-Bass-Romshe-Syndrom
1572	CVID
228379	Cyclosporin-induzierte Follikulotropie
289548	CYP11A1-Mangel, partieller
90795	CYP11B1-Mangel

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
212	Cystathionase-Mangel
394	Cystathionin-beta-Synthase-Mangel
212	Cystathionin-gamma-Lyase-Mangel
212	Cystathioninurie
100008	Cystatin-Amyloidose
213	Cystinose
411641	Cystinose, okuläre
214	Cystinurie-Lysinurie
498228	Cystosarcoma phylloides der Prostata
180261	Cystosarcoma phylloides der Brust
254864	Cytochrom-C-Oxidase-Mangel des Kindes, reversibel
70472	Cytochrom-c-Oxidase-Mangel Typ Saguenay-Lac-St.Jean
70472	Cytochrom-c-Oxidase-Mangel, französisch-kanadischer Typ
1561	Cytochrom-C-Oxidase-Mangel, infantile fatale Form
254905	Cytochrom-C-Oxidase-Mangel, isolierter
2917	Czeizel-Brooser-Syndrom
2437	Czeizel-Losonci-Syndrom
2736	Czeizel-Syndrom
90038	D+HUS
356978	D,L-2-HGA
356978	D,L-2-Hydroxy-Glutarazidurie
356978	D,L-2-Hydroxyglutarazidämie
79315	D-2-HGA
79315	D-2-Hydroxy-Glutarazidurie
356978	D-2-Hydroxyglutarazidämie und L-2-Hydroxyglutarazidämie, kombiniert
356978	D-2-Hydroxyglutarazidurie und L-2-Hydroxyglutarazidurie, kombiniert
79315	D-2-Hydroxyglutaryl-Azidämie
300	D-bifunktionales Enzym-Mangel
93599	D-Glycerat-Dehydrogenase-Mangel
941	D-Glycerat-Kinase-Mangel
941	D-Glyceratazidurie
2134	D-HUS
93581	D-HUS mit anti-Faktor H-
35700	D-HUS mit DGKE-Mangel

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
8	
1146	DA1
1146	DA1A
329457	DA5D
1495	Da-Silva-Syndrom
251515	DA10
458768	Dabska-Tumor
2186	Daentl-Townsend-Siegel-Syndrom
1563	Dahlberg-Borer-Newcomer-Syndrom
1563	Dahlberg-Syndrom
2181	Daish-Hardman-Lamont-Syndrom
141083	Dakryozele
1562	Dakryozystitis - Osteopoikilose
141083	Dakryozystozele
275523	DALD
1183	Dancing Eye (Tanzendes Auge)-Syndrom
217	Dandy-Walker-Fehlbildung
269212	Dandy-Walker-Fehlbildung, isolierte, mit Hydrozephalus
269215	Dandy-Walker-Fehlbildung, isolierte, ohne Hydrozephalus
→42775	Dandy-Walker-Malformation - Gesichtshämangiom
217	Dandy-Walker-Malformation, isolierte
1566	Dandy-Walker-Malformation-postaxiale Polydaktylie-Syndrom
2091	Daneman-Davy-Mancer-Syndrom
34587	Danon-Krankheit
316	Darier-Gottron-Krankheit
218	Darier-Krankheit
218	Darier-White-Krankheit
390	Darling-Krankheit
238569	Darmerkrankung, chronisch-entzündliche, früh-beginnende, IL10-assoziierte
294422	Darmversagen, chronisches
2952	Daumen, adduzierte - Arthrogrypose, Typ Christian
3133	Daumen, triphalangeale - Patella-Dislokation
2950	Daumen, triphalangeale - Polysyndaktylie
2251	Daumenfehlbildung - Alopezie -

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Pigmentanomalien
293978	DAVID-Syndrom
75565	Davies-Krankheit
2806	Dawson-Enzephalitis
230	DBH-Mangel
247203	DBK
1425	DBQD
2143	DBS/FOAR-Syndrom
1775	DC
280785	DCM, bullöse
280794	DCM, pseudoxanthomatöse
66634	DCMA-Syndrom
1653	DD
99789	DD-I
231568	DDEB vom Typ Pasini und Cockayne-Touraine
231568	DDEB-gen
99970	DDLS
79499	DDOD-Syndrom
300536	DDOST-CDG
2962	De Bary-Syndrom
1598	De Grouchy-Syndrom
→782	De Hauwere-Chitty-Syndrom
→782	De Hauwere-Syndrom
393	De la Chapelle-Syndrom
→910	De Sanctis-Cacchione-Syndrom
1570	De Smet-Fabry-Fryns-Syndrom
33355	De Vaal-Krankheit
71277	De Vivo-Krankheit
3157	De-Morsier-Syndrom
→2697	Deal-Barratt-Dillon-Syndrom
158676	DEB der Nägel
→231568	DEB Typ Cockayne-Touraine
79411	DEB, bullöse Dermolyse des Neugeborenen
79411	DEB-BDN
89843	DEB-Pr
79410	DEB-Pt
35664	DeBary-Syndrom, ALDH18A1-abhängiges
431361	DECR-Mangel mit Hyperlysinämie
488635	Defekt der Glykoproteinbiosynthese,

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	kongenitaler, durch PIGG-Mangel
169100	Defekt der Interleukin-2-Rezeptor-alpha-Kette
169110	Defekt der schweren Immunglobulinkette
746	Defekt des mitochondrialen trifunktionalen Proteins
502318	Defizienz des Hörnerven
86813	Degeneration, chorioretinale, Typ Sveinsson
905	Degeneration, hepatolentikuläre
98757	Degeneration, nigro-spino-dentale, mit nukleärer Ophthalmoplegie
898	Degeneration, vitreoretinale, Typ Wagner
141330	Degner-Syndrom
679	Degos-Krankheit
3202	Dehydrierte hereditäre Stomatozytose
64748	Dejerine-Sottas-Syndrom
2318	Dekaban-Arima-Syndrom
1627	Del (5)(q35)
1627	Del (5)(qter)
254528	Del (14)(q32.2), maternal
254525	Del (14)(q32.2), paternal
293948	Del(1)(p21.3)
401986	Del(1)(p31p32)
456298	Del(1)(p35.2)
1606	Del(1)(p36)
250989	Del(1)(q21)
250999	Del(1)(q41q42)
238769	Del(1)(q44)
363680	Del(2)(p13.2)
261349	Del(2)(p15p16.1)
163693	Del(2)(p21)
369881	Del(2)(p21) ohne Cystinurie
228402	Del(2)(q23.1)
1617	Del(2)(q24)

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
251014	Del(2)(q31.1)
251019	Del(2)(q32)
251019	Del(2)(q32q33)
251028	Del(2)(q33.1)
1001	Del(2)(q37)
1621	Del(3)(q13)
356947	Del(3)(q26q27)
397695	Del(3)(q27.3)
65286	Del(3)(q29)
435638	Del(3)p(25.3)
238750	Del(4)(q21)
502437	Del(4)(q25), proximale
228384	Del(5)(q14.3)
314655	Del(5)(q31.3)
251046	Del(6)(p22)
171829	Del(6)(q16)
251056	Del(6)(q25)
254351	Del(7)(q11.23)
251061	Del(7)(q31)
251066	Del(8)(p11.2)
251071	Del(8)(p23.1)
284160	Del(8)(q21.11)
508488	Del(8)(q24.3)
2496	Del(8)q(13)
324313	Del(9)(p13)
352665	Del(9)(q21.3)
401923	Del(9)(q31.1q31.3)
495818	Del(9)(q33.3q34.11)
284169	Del(10)(p11.21p12.31)
27641	Del(10)(q22.3q23.3)

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
3	
893	Del(11)(p13)
444002	Del(11)(q22.2q22.3)
2308	Del(11)(q23.3)
2308	Del(11)(qter)
313884	Del(12)(p12.1)
280325	Del(12)(p13.33)
94063	Del(12)(q14)
289513	Del(12)(q15)(q21.1)
412035	Del(13)(q12.3)
1587	Del(13)(q14)
96168	Del(13)(q34)
261120	Del(14)(q11.2)
261144	Del(14)(q12)
264200	Del(14)(q22q23)
401935	Del(14)(q24.1q24.3)
261183	Del(15)(q11.2)
199318	Del(15)(q13.3)
261190	Del(15)(q14)
94065	Del(15)(q24)
261197	Del(16)(p11.2)
261211	Del(16)(p11.2p12.2)
261236	Del(16)(p13.11)
500055	Del(16)(p13.2)
261250	Del(16)(q24.3)
319171	Del(17)(p13.1), distal
261257	Del(17)(p13.3)
97685	Del(17)(q11)
261265	Del(17)(q12)
363958	Del(17)(q21.31)
96169	Del(17)(q21.31)
261279	Del(17)(q23.1q23.2)

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
529962	del(17)(q24)
254346	Del(19)(p13.12)
357001	Del(19)(p13.13)
217346	Del(19)(q13.11)
261295	Del(20)(p12.3)
313781	Del(20)(p13)
444051	Del(20)(q11.2)
261304	del(20)(q13.2q13.3), paternal
261311	Del(20)(q13.33)
261323	Del(21)(q22.11q22.12)
268261	Del(21)(q22.13q22.2)
96123	Del(22)
261330	Del(22)(q11.2)
261476	Del(X)(p21)
1643	Del(X)(p23)
1435	Del(X)(q21)
261483	Del(X)(q27.3q28)
1587	DEL13Q14
456298	Deletion 1p35.2
1606	Deletion 1p36
1606	Deletion 1pter
163693	Deletion 2p21
1001	Deletion 2q37
65286	Deletion 3qter
280	Deletion 4p, distale
96145	Deletion 4q, distale
281	Deletion 5p
1627	Deletion 5q35
96125	Deletion 6p, distale
96126	Deletion 7p, distale
1636	Deletion 7q3
284160	Deletion 8q21.11
502	Deletion 8q24.1
508488	Deletion 8q24.3
495818	Deletion 9q33.3q34.11

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
284169	Deletion 10p11.21p12.31
96148	Deletion 10q, distale
1581	Deletion 10q, nicht-distale
276413	Deletion 10q22.3q23.3
52022	Deletion 11p11.2
893	Deletion 11p13
280325	Deletion 12p, distale
96149	Deletion 12q, distale
96160	Deletion 12q, nicht-distale
94063	Deletion 12q14
289513	Deletion 12q15q21.1
1587	Deletion 13q14-Syndrom
1590	Deletion 13q32
96168	Deletion 13q34, distale
96150	Deletion 14q, distale
1597	Deletion 17q23 q24
1600	Deletion 18q
96129	Deletion 19p, distale
96152	Deletion 20q, distale
96164	Deletion 20q, nicht-distale
96123	Deletion 22
567	Deletion 22q11
48652	Deletion 22q13
1598	Deletionssyndrom 18p-
1647	Delleman-Oorthuys-Syndrom
1647	Delleman-Syndrom
79101	Delta-1-Pyrrolin-5-Carboxylat-Dehydrogenase-Mangel
35664	Delta-1-Pyrrolin-5-Carboxylat-Synthetase-Mangel
231237	Delta-beta-Thalassämie
219	Delta-Sarkoglykanopathie
248340	Delta-Storage-Pool-Krankheit, isolierte
168782	Dementia Infantilis
97353	Dementia pugilistica
136	Demenz mit multiplen subkortikalen Infarkten, hereditäre Form
97345	Demenz, familiäre, Britischer Typ
97346	Demenz, familiäre, Dänischer Typ
313808	Demenz, familiäre, Typ Neumann
283	Demodicidosis
283	Demodikose
314451	Demons-Meigs-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
314466	Demons-Meigs-Syndrom, atypisches
168598	Demyelinisierung des Gehirns durch Methionin-Adenosyltransferase-Mangel
228165	Demyelinisierung, konzentrische
79134	DEND-Syndrom
86903	Dendritisches Zell-Sarkom, andernorts nicht klassifiziert
99828	Dengue hämorrhagisches Fieber
99828	Dengue-Fieber
99828	Dengue-Viruskrankheit
166424	Denkepilepsie
2109	Dennis-Fairhurst-Moore-Syndrom
93571	Dense-deposit-Krankheit
1652	Dent-Krankheit
93622	Dent-Krankheit Typ 1
93623	Dent-Krankheit Typ 2
1652	Dent-Syndrom
1077	Dentale Ankylose
1653	Dentindysplasie
99792	Dentindysplasie - Knochensklerose
99789	Dentindysplasie Typ 1
314721	Dentindysplasie Typ 1 mit Mikrodontie und Formanomalien
99791	Dentindysplasie Typ 2
314721	Dentindysplasie, atypische, durch SMO2-Mangel
99789	Dentindysplasie, radikuläre
49042	Dentinogenesis imperfecta
71267	Dentinogenesis imperfecta - Kleinwuchs - Hörverlust - geistige Retardierung
166260	Dentinogenesis imperfecta Typ 2
166265	Dentinogenesis imperfecta Typ 3
166260	Dentinogenesis imperfecta Typ Shields II
166265	Dentinogenesis imperfecta Typ Shields III
49042	Dentinogenesis imperfecta, nicht-syndromale
77295	Dento-Leukoenzephalopathie
77295	Dentoleukoenzephalopathie
220	Denys-Drash-Syndrom
3177	Der Kaloustian-Jarudi-Khoury-Syndrom
369950	Der(8)t(8;12)

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
96170	der(22)t(11;22)-Syndrom
3270	Der-Kaloustian-McIntosh-Silver-Syndrom
36397	Dercum-Krankheit
36236	Dermatitis exfoliativa neonatorum Ritter von Rittershain
1656	Dermatitis herpetiformis
330064	Dermatitis, aktinische chronische
293173	Dermatitis, akute exanthematische generalisierte pustulöse
79099	Dermatitis, granulomatöse interstitielle mit Arthritis
→137834	Dermato-kardio-skeletales Syndrom Typ Borrone
1659	Dermato-Leukodystrophie
1657	Dermato-Osteolyse, kirgisischer Typ
31112	Dermatofibrosarcoma protuberans
1306	Dermatofibrose, disseminierte, mit Osteopoikilose
1658	Dermatoglyphen, fehlende - kongenitale Milien
221	Dermatomyositis
221	Dermatomyositis, adulte
93672	Dermatomyositis, juvenile
398117	Dermatomyositis, neonatale
86920	Dermatopathia pigmentosa reticularis
3243	Dermatose, akute febrile neutrophile
231573	Dermatose, erosive und vesikuläre, kongenital
231573	Dermatose, erosive und vesikuläre, kongenitale, mit retikulärer weicher Vernarbung
48377	Dermatose, pustuläre subkorneale
36426	Dermatostomatitis Typ Stevens-Johnson
530033	Dermoid oder Dermoidzyste des Zentralnervensystems
530033	Dermoid oder Dermoidzyste des ZNS
141051	Dermoidzyste, faziale
141103	Dermoidzyste, nasale
141046	Dermoidzyste, zervikale

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
79411	Dermolyse, bullöse transiente, des Neugeborenen
1660	Dermoodontodysplasie
1662	Dermopathie, letale restriktive
99688	Dermotrichales Syndrom
1916	DES-Syndrom
1425	Desbuquois-Dysplasie
1425	Desbuquois-Syndrom
163703	DESC-Syndrom
168782	Desintegrative Störung der Kindheit
98909	Desminopathie
873	Desmoid-Fibromatose
873	Desmoidtumor
35107	Desmosterolose
98852	Desquamative interstitielle Pneumonie (DIP)
158014	Destombes-Rosaï-Dorfman-Krankheit
2897	Devergie-Krankheit
71211	Devic-Krankheit
→3464	Devriendt-Legius-Fryns-Syndrom
1014	Devriendt-Vendenberghe-Fryns-Syndrom
1666	Dextrokardie
→244	Dextrokardie-Bronchiektasie-Sinusitis-Syndrom
99828	DF
→90625	DFNX2
49042	DGI
49042	DGI ohne OI
166260	DGI-2
99828	DHF
319651	DHFR-Mangel
480541	DHL
139518	dHMN1
139525	dHMN2
139547	dHMN3 und dHMN4
139536	dHMN5
98920	dHMN6
139589	dHMN7
31448	dHMN des frühen

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
5	Erwachsenenalters
357043	dHMN mit oberen Motoneuron-Signalen
139557	dHMN, X-chromosomale, Typ 3
139552	dHMNJ
226	DHPR-Mangel
75376	DHRD
49042	DI
567	Di George-Syndrom
1914	di Sala-Syndrom
166260	DI-2
251940	DIA/DIG
225	Diabetes - Schwerhörigkeit, maternal vererbt
223	Diabetes insipidus, nephrogener
178029	Diabetes insipidus, neurogener Typ
30925	Diabetes insipidus, neurogener, hereditärer
178029	Diabetes insipidus, zentraler
30925	Diabetes insipidus, zentraler, hereditärer
3463	Diabetes mellitus - Diabetes insipidus - Optikusatrophie - Schwerhörigkeit
3464	Diabetes mellitus - Hypogonadismus - Taubheit - geistige Retardierung
528	Diabetes mellitus, lipatrophischer
99885	Diabetes mellitus, neonataler permanenter
99886	Diabetes mellitus, neonataler transienter
65288	Diabetes mellitus, permanenter neonataler - Pankreas- und Kleinhirngenesie
79086	Diabetes, erworbener lipoatrophischer
225	Diabetes, mitochondrialer
1926	Diabetes-Embryopathie
85446	Dialyse-bedingte Arthropathie
124	Diamond-Blackfan-Anämie
124	Diamond-Blackfan-Syndrom
66637	Diaphano-spondylo-Dysostose
255182	Diaphorase-Mangel
2141	Diaphragma-Hernie - Extremitätenfehlbildung -

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Schädelanomalien
85182	Diaphysäre medulläre Stenose - maligne Knochentumore
85182	Diaphysäre medulläre Stenose - malignes fibröses Histiozytom
1670	Diarrhoe, chronische mit Zottenatrophie
103907	Diarrhoe, chronische, durch Glucoamylase-Mangel
314373	Diarrhoe, chronische, infantile, durch Guanylatcyclase 2C-Überaktivität
83620	Diarrhoe, kongenitale malabsorptive, durch Mangel an enteroendokrinen Zellen
84064	Diarrhoe, syndromale
1671	Diastematomyelie
2195	Dicarboxyl-Hyperaminoazidurie
284343	DICER1-Syndrom
1198	Dickdarmatresie
3463	DIDMOAD-Syndrom
370046	Didymosis aplasticosebacea
1130	Die-Smulders-Vles-Fryns-Syndrom
1672	Dienzephale Kachexie
1672	Dienzephale Kachexie vom Typ Russell
1672	Dienzephalisches Abmagerungssyndrom nach Russell
1672	Dienzephalisches Syndrom
319192	Dienzephalisch-mesenzephalisch junktionale Dysplasie
1672	Dienzephalisches Syndrom der Kindheit
1916	Diethylstilbestrol (DES)-Embryopathie
1916	Diethylstilbestrol-Syndrom
79456	Diffuse kutane Mastozytose (DCM)
86918	Diffuse palmoplantare Keratose-Akrozyanose-Syndrom
495	Diffuse palmoplantare progressive Hyperkeratose
369999	Diffuse Palmoplantarkeratose mit schmerzhaften Fissuren
66627	Diffuse PVS
404437	Diffuse zerebrale und zerebelläre Atrophie-Intraktable Krämpfe-progressive Mikrozephalie-Syndrom
26106	Diffuser Magenkrebs, familiäre

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Form
66627	Diffuser Riesenzelltumor
300849	Diffuses großzelliges B-Zell-Lymphom des Zentralnervensystems
497188	Diffuses intrinsisches Ponsgliom
2337	Diffuses palmoplantares Keratoderm Typ Norrbotten
567	DiGeorge-Sequenz
31828	Digitalis-Vergiftung
→79500	Digito-reno-zerebrales Syndrom
1912	Dihydantoin-Embryopathie
2394	Dihydro-Lipoamid-Dehydrogenase-Mangel
319651	Dihydrofolat-Reduktase-Mangel
255182	Dihydrolipoamid-Dehydrogenase-bindendes Protein-Mangel des Pyruvat-Dehydrogenase-Komplex
79244	Dihydrolipoamid-S-Acetyltransferase-Mangel
255182	Dihydrolipoamid-Dehydrogenase-Mangel
226	Dihydropteridinreduktase-Mangel
1675	Dihydropyrimidin-Dehydrogenase-Mangel
38874	Dihydropyrimidinase-Mangel
38874	Dihydropyrimidinurie
99102	Dilatation des linken Vorhofes
1677	Dilatation des rechten Atrium (Vorhof), familiär
231111	DILE
243343	Dimethylglycin-Dehydrogenase-Mangel
→3157	Dincsoy-Salih-Patel-Syndrom
314002	Dinno-Syndrom
1493	Dionisis-Vici-Sabetta-Gambarara-Syndrom
497188	DIPG
227	Diphallie
1679	Diphtherie
128	Diphyllbothriasis
570	Diplegie, faziale kongenitale
2048	Diplegie, fazio-pharyngo-glossomastikatorische
1681	Diprosopie
1681	Diprosopus

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
1756	Dipygus
210115	DIRA
166291	Dirofilariose
94064	DIS
306446	Disaccharid-Intoleranz mit geringer Stärke-Toleranz
306474	Disaccharid-Intoleranz mit Stärke- und Laktose-Intoleranz
306436	Disaccharid-Intoleranz mit Stärke-Intoleranz
306486	Disaccharid-Intoleranz ohne Saccharose-Intoleranz
306462	Disaccharid-Intoleranz ohne Stärke-Intoleranz
397587	Disomie Y
397587	Disseminierte granulomatöse Dermatophytose
345	Dissizierende Zellulitis der Kopfhaut
261222	Distal del(16)(p11.2)
261102	Distal dup(7)(q11.23)
63273	Distale ABD-Filaminopathie
1154	Distale Arthrogrypose mit Ophthalmoplegie
329457	Distale Arthrogrypose Typ 5 ohne Ophthalmoplegie
1620	Distale Deletion 3p
1627	Distale Deletion 5q
1580	Distale Deletion 10p
2308	Distale Deletion 11q
96069	Distale Duplikation 1p36
1745	Distale Duplikation 6p
1307	Distale Gliedmaßenreduktionen-Mikrognathie-Syndrom
98920	Distale HMN Typ 6
139536	Distale HMNV
1642	Distale Monosomie 9p
2308	Distale Monosomie 11q
1596	Distale Monosomie 15q
399086	Distale Myopathie der obere Extremitäten mit Beginn im Erwachsenenalter, Finnischer Typ
178400	Distale Myopathie des vorderen Kompartiments
329478	Distale Myopathie durch VCP-Genmutation mit Beginn im Erwachsenenalter
17840	Distale Myopathie mit Beginn am

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
0	vorderen Schienbein
63273	Distale Myopathie mit Beteiligung der posterioren Bein- und anterioren Handmuskulatur
600	Distale Myopathie mit Stimmband- und Rachenschwäche
609	Distale Myopathie nach Udd
600	Distale Myopathie, MATR3-assozierte
399103	Distale Nebulin-Myopathie
402041	Distale RTA, autosomal-rezessiv
609	Distale Titinopathie
1596	Distales 15q-Deletions-Syndrom
→33001	Distichiasis - kongenitaler Herzfehler - periphere vaskuläre Anomalien
99177	Distichiasis, isolierte
1916	Distilben-Embryopathie
1685	Distomatose
404546	DITRA
91131	DK1-CDG
3439	DK-Phokomelie-Syndrom
1775	DKC
300888	DLBCL bei chronischer Entzündung
2394	DLD-Mangel
252031	DLM
221	DM
98896	DMD
602	DMRV
99812	DNA-Ligase IV-Mangel
443950	DNAJB2-assozierte CMT2
251946	DNET
404443	DNMT3A-abhängiges Großwuchs-Syndrom
1215	DOA+
91500	Dobrin-Syndrom
3262	Dobrow-Syndrom
447737	DOCK2-Mangel
79322	Dol-P-Mannosyltransferase-Mangel
86309	Dolichol-Phosphat N-Acetylglucosamin 1-Phosphat-Transferase-Mangel
91131	Dolicholkinase-Mangel
35093	Dolichocephalie, isolierte

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
3427	DOLV
90035	Donath-Landsteiner hämolytische Anämie
90035	Donath-Landsteiner-Syndrom
2143	Donnai-Barrow-Syndrom
508	Donohue-Syndrom
79500	DOOR-Syndrom
79500	DOORS-Syndrom
1942	Doose-Syndrom
70594	Dopa-responsive Dystonie durch Sepiapterin-Reduktase-Mangel
98808	Dopa-responsive Dystonie, autosomal-dominante
101150	Dopa-responsive Dystonie, autosomal-rezessive
230	Dopamin-beta-Hydroxylase-Mangel
3427	Doppelausstromventrikel, linker
3426	Doppelausstromventrikel, rechter
1681	Doppelgesicht
216694	Doppelte Diskordanz
98907	Dorfman-Chanarin-Krankheit
98907	Dorfman-Chanarin-Syndrom
3426	DORV
99046	DORV mit non-committed subpulmonalem VSD
423693	DORV mit subaortalem oder double-committed Ventrikelseptumdefekt
99043	DORV mit subaortalem oder double-committed VSD mit Pulmonalstenose
99043	DORV mit subaortalem oder double-committed VSD und Pulmonalstenose
99045	DORV mit subpulmonalem VSD
99043	DORV Typ Fallot
423712	DORV with atrioventrikulärem Septumdefekt, Pulmonalstenose und Heterotaxie
99043	DORV, Fallot-Typ
99045	DORV-TGA
100924	Doss-Porphyrrie
876	Dottersacktumor
252006	Dottersacktumor des Zentralnervensystems
252006	Dottersacktumor des Zentralnervensystems
252006	Dottersacktumor, intrakranieller
48054	Double-Hit-Lymphom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
1	
1464	Double-Inlet-Left-Ventricle (DILV)
95474	Double-orifice-Mitralklappe
85192	Doughnut-förmige Läsionen der Schädelkalotte - Knochenfragilität
79145	Dowling-Degos-Krankheit
870	Down-Syndrom
75376	Doynsche Honigwabendystrophie
86309	DPAGT1-CDG
314621	DPG plus-Syndrom
71274	DPL
79322	DPM1-CDG
329178	DPM2-CDG
263494	DPM3-CDG
329341	DPPX-Antikörper-Enzephalitis
231	Drakontiase
231	Drakunkulose
220	Drash-Syndrom
33069	Dravet-Syndrom
70594	DRD durch SRD
101	DRPLA
233	DRS
529574	DRS mit Schwerhörigkeit
18	dRTA
93610	dRTA mit Anämie
→402041	dRTA Typ 1b
94086	Drummond-Syndrom
75376	Drusen, dominante
75376	Drusen, dominante radiäre
75376	Drusen, familiäre
33069	DS
99887	DS-AMKL
2983	DSD-Intelligenzminderung-Syndrom
98920	dSMA1
139525	dSMA2
139547	dSMA3
206580	DSMA4
314485	dSMA5
139557	dSMA, X-chromosomale, Typ 3
139557	DSMAX

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
83469	DSRCT
99789	DTDP1
99791	DTDP2
2639	Du Pan-Syndrom
50817	Duane-Anomalie - Myopathie - Skoliose
233	Duane-Retraktionssyndrom
261638	Duane-Retraktionssyndrom durch Monosomie 20q13
261647	Duane-Retraktionssyndrom durch Punktmutationen
529574	Duane-Retraktionssyndrom mit kongenitaler Schwerhörigkeit
233	Duane-Syndrom
234	Dubin-Johnson-Syndrom
235	Dubowitz-Syndrom
95486	Ductus arteriosus, vorzeitiger Verschluss des
247203	Ductus-Bellini-Karzinom
1656	Duhring-Brocq-Krankheit
480512	Duktopenie, idiopathische
293208	Dunbar-Syndrom
1201	Dünndarmatresie
1201	Dünndarmatresie Typ IIIb
2348	Dunningan-Syndrom
1203	Duodenalatresie
→293864	Duodenale und extrahepatische Gallengangatresie - hypoplastisches Pankreas - intestinale Malrotation
261102	Dup7q11.23D
250994	Dup(1)(q21.1)
313947	Dup(2)(q23.1)
96095	Dup(3)(q26)
96095	dup(3q)-Syndrom
329802	Dup(5)(p13)
314034	Dup(7)(p22.1)
96121	Dup(7)(q11.23)
459074	Dup(7)(q36.3)
251076	Dup(8)(p23.1p23.1)
276422	Dup(10)(q22.3q23.3)
300305	Dup(11)p(15.4)

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
261229	Dup(14)(q11.2)
488280	Dup(14)q(32)
238446	Dup(15)(q11q13)
370079	Dup(16)(p11.2), proximal
261204	Dup(16)(p11.2p12.2)
261243	Dup(16)(p13.11)
96078	Dup(16)(p13.3)
477817	Dup(17)(p11.2p12)
217385	Dup(17)(p13.3)
139474	Dup(17)(q11.2)
261272	Dup(17)(q12)
217340	Dup(17)(q21.31)
261290	Dup(17p)
447980	Dup(19)(p13.13)
363659	Dup(20)(q11.2)
261318	Dup(20p)
261337	Dup(22)(q11.2)
217377	Dup(X)(p11.22p11.23)
284180	Dup(X)(p22)
284180	Dup(X)(p22.13p22.2)
314389	Dup(X)(q12-q13.3)
521258	Dup(X)(q25q25)
261483	Dup(X)(q27.3q28)
293939	Dup(X)q(28), distal
261344	Duplikation 1q
96070	Duplikation 2p, distale
96094	Duplikation 2q, distale
96071	Duplikation 3p, distale
1738	Duplikation 4p
96072	Duplikation 4p, distale
96096	Duplikation 4q, distale

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
1742	Duplikation 5p
96097	Duplikation 5q, distale
96098	Duplikation 6q, distale
96074	Duplikation 7p, distale
264450	Duplikation 8p
1752	Duplikation 8q
96100	Duplikation 8q, distale
96167	Duplikation 8q/Deletion 8p
236	Duplikation 9p partial
96101	Duplikation 9q, distale
96112	Duplikation 9q, nicht-distale
96102	Duplikation 10q, distale
1695	Duplikation 10q, partielle
96076	Duplikation 11p15, distale
96103	Duplikation 11q, distale
1699	Duplikation 12p
1702	Duplikation 13q
96105	Duplikation 13q, distale
1705	Duplikation 14qter
1707	Duplikation 15q
96078	Duplikation 16p, distale
96106	Duplikation 16q, distale
1715	Duplikation 18p
1716	Duplikation 18q
1717	Duplikation 19q
261318	Duplikation 20p
96107	Duplikation 20q, distale
96109	Duplikation 22q, distale
1727	Duplikation 22q11
141091	Duplikation der Nase
284180	Duplikation Xp22
1762	Duplikation Xq, distal
1756	Duplikation, kaudale
3306	Duplikation/Inversion 15q11
314389	Duplikations-Syndrom Xq12-q13.3
97339	Durale Sinusmalformation, kraniale
233	DURS
529574	DURS mit Schwerhörigkeit
→331176	Dursun-Syndrom
3377	Dutch-Kentucky-Syndrom
1566	DWM - postaxiale Polydaktylie
239	Dyggve-Melchior-Clausen-Syndrom
2274	Dykes-Markes-Harper-Syndrom

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
209341	DYNC1H1-assoziierte autosomal-dominante im Kindesalter beginnende proximale spinale Muskelatrophie
209341	DYNC1H1-assoziierte autosomal-dominante proximale spinale Muskelatrophie vorwiegend der unteren Extremitäten
464311	DYRK1A-abhängige Intelligenzminderung durch Punktmutationen
464306	DYRK1A-abhängiges Intelligenzminderung-Syndrom
268261	DYRK1A-assoziierte Intelligenzminderung durch Mikrodeletion 21q22.13q22.2
1766	Dysäquilibrium-Syndrom
1764	Dysautonomie, familiäre
314381	Dysautonomie, familiäre, mit Kontrakturen
441	Dysautonomie, reine
412	Dysbetalipoproteinämie
296	Dyschondroplasie
1765	Dyschondrosteose - Nephritis
41	Dyschromatosis symmetrica hereditaria
241	Dyschromatosis universalis hereditaria
268	Dysferlinopathie
98881	Dysfibrinogenämie, familiäre
3033	Dysgenese der Nierentubuli
97367	Dysgenese der Nierentubuli durch Zwilling-Transfusions-Syndrom
88632	Dysgenese des vorderen Augensegmentes
1768	Dysgenese, familiäre kaudale
3033	Dysgenese, renale tubuläre
97369	Dysgenese, renale tubuläre, genetisch-bedingte
97368	Dysgenese, renale tubuläre, Medikamenten-induzierte
→3027	Dysgenese, sakrokokzygeale
99912	Dysgerminom, malignes ovarielles
3010	Dysharmonische Skelettreifung - Muskelfaser-Disproportion
69745	Dyskeratom, warziges
1775	Dyskeratosis congenita
3088	Dyskeratosis congenita mit bilateraler exsudativer Retinopathie
218	Dyskeratosis follicularis

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
218	Dyskeratosis follicularis Darier
69745	Dyskeratosis follicularis isolata
1779	Dysmorphien - Gaumenspalte - lose Haut
2104	Dysmorphien - Pectus carinatum - schlaffe Gelenke
1146	Dysmorphien, digitotalare
2282	Dysmorphien-Kleinwuchs-Schwerhörigkeit-Störung der Geschlechtentwicklung-Syndrom
1780	Dysmorphien-multiple strukturelle Anomalien-Syndrom
289553	Dysmorphien-Schalleitungsschwerhörigkeit-Herzfehler-Syndrom
1782	Dysosteosklerose
1798	Dysostose Typ Stanesco
1784	Dysostose, akro-fronto-fazionasale
949	Dysostose, akro-kranio-faziale
246	Dysostose, akrofaziale postaxiale
1786	Dysostose, akrofaziale, Catania-Typ
1787	Dysostose, akrofaziale, Palagonien-Typ
246	Dysostose, akrofaziale, Typ Genee-Wiedemann
64542	Dysostose, akrofaziale, Typ Kennedy-Teebi
245	Dysostose, akrofaziale, Typ Nager
1788	Dysostose, akrofaziale, Typ Rodriguez
952	Dysostose, akrofaziale, Typ Weyers
1827	Dysostose, akromele frontonasale
1790	Dysostose, faziokraniale hypomandibuläre
→263463	Dysostose, humero-spinale
→263463	Dysostose, humerospinale
85200	Dysostose, ischio-spinale
1452	Dysostose, kleidokraniale
207	Dysostose, kraniofaziale, Typ Crouzon
1131	Dysostose, mandibulofaziale, Typ Toriello
1131	Dysostose, mandibulofaziale, X-chromosomale
1794	Dysostose, okulo-maxillo-faziale
141136	Dysostose, otomandibuläre
1795	Dysostose, periphere

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2839	Dysostose, skapulo-iliakale
1797	Dysostose, spondylokostale, autosomal-dominante
2311	Dysostose, spondylokostale, autosomal-rezessive
3317	Dysostose, thorakopelvine
1452	Dysostosis cleidocranialis
207	Dysostosis Craniofacialis Crouzon
800	Dysostosis enchondralis metaepiphysaria vom Catel-Hempel Typ
99082	Dysphagia lusoria
54028	Dysphagie, sideropenische
1799	Dysphasie, familiäre kongenitale
85200	Dysplase, ischio-vertebrale
1822	Dysplasia epiphysealis hemimelica
313855	Dysplasie mit gekrümmten Knochen, letale perinatale Form
56304	Dysplasie Typ De-la-Chapelle
63446	Dysplasie, akro-capito-femorale
2211	Dysplasie, akro-fonto-fazionasale, Typ 2
957	Dysplasie, akro-pectoro-vertebrale
1827	Dysplasie, akromele frontonasale
2098	Dysplasie, akromesomele, Typ Grebe
968	Dysplasie, akromesomele, Typ Hunter-Thompson
40	Dysplasie, akromesomele, Typ Maroteaux
969	Dysplasie, akromikrische
210122	Dysplasie, alveolar-kapilläre, kongenitale
93347	Dysplasie, anauxetische
238468	Dysplasie, anhidrotische ektodermale
52	Dysplasie, arteriohepatische
261619	Dysplasie, arteriohepatische, durch JAG1-Gen-Punktmutationen
261600	Dysplasie, arteriohepatische, durch Monosomie 20p12
261629	Dysplasie, arteriohepatische, durch NOTCH2-Gen-Punktmutationen
392	Dysplasie, atriodigitale, Typ 1
1834	Dysplasie, axiale mesodermale
1519	Dysplasie, brachy-zephalo-frontonasale
70589	Dysplasie, bronchopulmonale
79133	Dysplasie, dermale faziale fokale, Typ I

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
1807	Dysplasie, dermale faziale fokale, Typ III
1802	Dysplasie, diaphysäre - Anämie
→1426	Dysplasie, diaphysäre gefleckte
1328	Dysplasie, diaphysäre progressive
628	Dysplasie, diastrophe
2616	Dysplasie, dolichospondyläre
→156731	Dysplasie, dyssegmentale - Glaukom
156731	Dysplasie, dyssegmentale, Typ Rolland-Desbuquois
1865	Dysplasie, dyssegmentale, Typ Silverman-Handmaker
1806	Dysplasie, ektodermale - Blindheit
1897	Dysplasie, ektodermale - Ektrodaktylie - Makuladystrophie
1812	Dysplasie, ektodermale - geistige Retardierung - Fehlbildungen des Zentralnervensystems
69083	Dysplasie, ektodermale - natale Zähne, Typ Turnpenny
→2036	Dysplasie, ektodermale - Nebennierenzysten
1810	Dysplasie, ektodermale anhidrotische, autosomal-dominante
2892	Dysplasie, ektodermale euhidrotische
189	Dysplasie, ektodermale hidrotische
1808	Dysplasie, ektodermale hidrotische, Typ Christianson-Fourie
1809	Dysplasie, ektodermale hidrotische, Typ Halal
238468	Dysplasie, ektodermale hypohidrotische
1882	Dysplasie, ektodermale hypohidrotische - Hypothyreose - Ziliendyskinesie
1810	Dysplasie, ektodermale hypohidrotische, autosomal-dominante
248	Dysplasie, ektodermale hypohidrotische, autosomal-rezessive
181	Dysplasie, ektodermale hypohidrotische, X-chromosomale
1811	Dysplasie, ektodermale odontomikronychiale
181	Dysplasie, ektodermale,

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	anhidrotische, X-chromosomale
69084	Dysplasie, ektodermale, reiner Haar-Nagel-Typ
1818	Dysplasie, ektodermale, trichodonto-onychaler Typ
1816	Dysplasie, ektodermale, Typ Berlin
→3253	Dysplasie, ektodermale, Typ Margarita Island
63442	Dysplasie, engelförmige phalango-epiphysäre
1825	Dysplasie, epiphysäre - Hörverlust - Dysmorphien
1824	Dysplasie, epiphysäre - Mikrozephalie - Nystagmus
166024	Dysplasie, epiphysäre multiple - Makrozephalie - charakteristischer Gesichtsausdruck
166011	Dysplasie, epiphysäre multiple - Myopie - Schwerhörigkeit
166002	Dysplasie, epiphysäre multiple, durch Kollagen 9-Anomalie
166032	Dysplasie, epiphysäre multiple, mit Mini-epiphysen
166016	Dysplasie, epiphysäre multiple, mit Robin Phänotyp
166029	Dysplasie, epiphysäre multiple, mit schwerer proximaler Femur-Dysplasie
93308	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ 1
93307	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ 4
93311	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ 5
166024	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ Al-Gazali
166011	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ Beighton
166016	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ Lowry
915	Dysplasie, fazio-genitale
1972	Dysplasie, faziokardiomele letale
83451	Dysplasie, floride ossäre
1791	Dysplasie, fronto-fazio-nasale
1826	Dysplasie, fronto-metaphysäre
391474	Dysplasie, fronto-nasale, Typ 1
391474	Dysplasie, frontonasale, Typ 1
306542	Dysplasie, frontonasale, Typ 3
2623	Dysplasie, geleophysische

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
53697	Dysplasie, gnatho-diaphysäre
1802	Dysplasie, hämatodiaphysäre, Typ Ghosal
1509	Dysplasie, ischiopatellare
140	Dysplasie, kampomele
7	Dysplasie, kardiale kraniozerebelläre
1452	Dysplasie, kleidokraniale
502305	Dysplasie, kochleovestibuläre
1520	Dysplasie, kranio-fronto-nasale
1519	Dysplasie, kranio-fronto-nasale, Typ Teebi
50814	Dysplasie, kranio-lentikulo-suturale
1522	Dysplasie, kranio-metaphysäre
1513	Dysplasie, kraniodiaphysäre
1515	Dysplasie, kranioektodermale
85184	Dysplasie, kraniometadiaphysäre, Schaltknochen-Typ
1528	Dysplasie, kraniotelenzephale
1801	Dysplasie, kyphomele
2457	Dysplasie, mandibulo-akrale
90153	Dysplasie, mandibulo-akrale, mit Typ A-Lipodystrophie
90154	Dysplasie, mandibulo-akrale, mit Typ B-Lipodystrophie
1248	Dysplasie, maxillonasale, Typ Binder
2497	Dysplasie, mesomele, der oberen Extremität
1836	Dysplasie, mesomele, Typ Kantaputra
2631	Dysplasie, mesomele, Typ Kozlowski-Reardon
2633	Dysplasie, mesomele, Typ Nievergelt
2631	Dysplasie, mesomele, Typ Reardon
85170	Dysplasie, mesomele, Typ Savarirayan
2504	Dysplasie, metaphysäre - Maxillahypoplasie - Brachydaktylie
→175	Dysplasie, metaphysäre, ohne Hypotrichose
85188	Dysplasie, metaphysäre, Typ Braun-Tinschert
85172	Dysplasie, mikrozephal osteodysplastische, Typ Saul-Wilson
1839	Dysplasie, mukoepitheliale hereditäre

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
56304	Dysplasie, neonatale ossäre, Typ 1
3474	Dysplasie, neuroektodermale, Typ CHIME
67039	Dysplasie, odonto-maxilläre segmentale
2721	Dysplasie, odonto-onycho-dermale
→2036	Dysplasie, odonto-onycho-hypohidrotische - Kopfhautdefekte
374	Dysplasie, okulo-aurikulo-vertebrale
2710	Dysplasie, okulo-dento-digitale
2710	Dysplasie, okulo-dento-ossäre
→1200	Dysplasie, okulo-oto-faziale
2645	Dysplasie, osteoglophone
500548	Dysplasie, osteosklerotische metaphysäre
2791	Dysplasie, oto-dentale
1427	Dysplasie, oto-spondylo-megaepiphysäre
2646	Dysplasie, parastrematische
93333	Dysplasie, pelvi-skapuläre
2892	Dysplasie, pilo-dentale - Refraktionsanomalien
85166	Dysplasie, platyspondylitische, Typ Torrance
93307	Dysplasie, polyepiphysäre, Typ 4
93311	Dysplasie, polyepiphysäre, Typ 5
85174	Dysplasie, pseudodiastrophische
2831	Dysplasie, rhizomele, Typ Patterson-Lowry
3157	Dysplasie, septo-optische
1190	Dysplasie, spondylo-humero-femorale
228387	Dysplasie, spondylo-megaepiphysäre-metaepiphysäre
168552	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre - gebogene Unterarme - Gesichtsdysmorphien
168451	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre - gestörte Zahnentwicklung
168443	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre - Hypotrichose
93358	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre - kurze Extremitäten - anormale Kalzifizierung

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
93359	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre - Überstreckbarkeit der Gelenke
93347	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, anauxetischer Typ
168549	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, axiale Form
93360	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, mit multiplen Luxationen
93360	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, mit multiplen Luxationen, leptodaktyler Typ
168555	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ A4
171866	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Aggrecan
→83629	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Bieganski
370019	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Czarny-Ratajczak
168454	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Geneviève
99642	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Handigodu
93351	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Irapa
370015	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Isidor
93347	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Menger
93356	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Missouri
93282	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Pakistan
93352	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Shohat
93357	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Sponastrime

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
93346	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Strudwick
93349	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, X-chromosomale
93284	Dysplasie, spondyloepiphysäre verzögerte
94068	Dysplasie, spondyloepiphysäre, kongenitaler Typ
26346 3	Dysplasie, spondyloepiphysäre, mit kongenitalen Gelenksdislokationen Typ CHST3
→932 84	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Byers
16365 4	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Cantu
93283	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Kimberley
16366 8	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ MacDermot
26348 2	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Maroteaux
16364 9	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Nishimura
→263 463	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Omani
16366 2	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Reardon
45905 1	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Stanescu
16366 5	Dysplasie, spondyloepiphysäre, verzögerte, Typ Kohn
→185 5	Dysplasie, spondylometaphysäre - kombinierter Immundefekt
85167	Dysplasie, spondylometaphysäre - Zapfen-Stäbchendystrophie
1856	Dysplasie, spondylometaphysäre periphere mit kurzer Ulna
93315	Dysplasie, spondylometaphysäre, Corner-fracture-Typ
93316	Dysplasie, spondylometaphysäre, algerischer Typ
40197 9	Dysplasie, spondylometaphysäre, autosomal-rezessive, Typ Mégarbané
93316	Dysplasie, spondylometaphysäre, mit schwerem Genu Valgum
44826 7	Dysplasie, spondylometaphysäre, rezessive
16854 4	Dysplasie, spondylometaphysäre, Typ Golden
93314	Dysplasie, spondylometaphysäre,

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Typ Kozlowski
93316	Dysplasie, spondylometaphysäre, Typ Schmidt
93317	Dysplasie, spondylometaphysäre, Typ Sedaghatian
93315	Dysplasie, spondylometaphysäre, Typ Sutcliffe
16854 4	Dysplasie, spondylometaphysäre, X-chromosomale
1803	Dysplasie, thorakomelische
1394	Dysplasie, zerebro-fazio-thorakale
373	Dysplasie-Gigantismus-Syndrom, X-chromosomales (DGSX)
325	Dysprothrombinämie
2476	Dysraphie - Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte - Reduktionsdefekt der Extremitäten
85198	Dysspondyloenchondromatose
1516	Dyssynostose, kraniofaziale
256	Dystonia musculorum deformans
41221 7	Dystonia-Aphonie-Syndrom
→988 08	Dystonie 14 (DYT14)
21057 1	Dystonie 16
98811	Dystonie 18
42049 2	Dystonie 23
42048 5	Dystonie 24
32946 6	Dystonie 25
50809 3	Dystonie 29
256	Dystonie musculorum deformans
36899	Dystonie, Alkohol-responsive
32946 6	Dystonie, fokale, autosomal-dominante, Typ DYT25
256	Dystonie, idiopathische
93958	Dystonie, oromandibuläre
99657	Dystonie, primäre, Typ DYT2
98805	Dystonie, primäre, Typ DYT4
98806	Dystonie, primäre, Typ DYT6
98807	Dystonie, primäre, Typ DYT13
37010 3	Dystonie, primäre, Typ DYT17
30673 4	Dystonie, primäre, Typ DYT21
46444 0	Dystonie, primäre, Typ DYT27
71519	Dystonie, psychogene

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
53351	Dystonie-Parkinson-Syndrom Lubag
19935 1	Dystonie-Parkinson-Syndrom Typ Paisan-Ruiz
23845 5	Dystonie-Parkinson-Syndrom, infantiles
53351	Dystonie-Parkinson-Syndrom, X-chromosomales
19935 1	Dystonie-Parkinsonismus mit Beginn im Erwachsenenalter
21057 1	Dystonie-Parkinsonismus mit frühem Beginn
71517	Dystonie-Parkinsonismus mit rapidem Beginn
52140 6	Dystonie-Parkinsonismus-Hypermanganämie-Syndrom
29338 1	Dystrophia Helsinglandica
29338 1	Dystrophia Smolandensis
1243	Dystrophia vitelliformis
1867	Dystrophie, bullöse, hereditäre, makulärer Typ
79149	Dystrophie, dermo-chondro-corneale
606	Dystrophie, myotone proximale
606	Dystrophie, myotone, Typ 2
534	Dystrophie, okulo-zerebro-renales
180	Dystrophie, tapetochoroidale
98895	Dystrophinopathie vom Typ Becker
98896	Dystrophinopathie vom Typ Duchenne
98896	Dystrophinopathie, Schwere, Typ Duchenne
256	DYT1
53351	DYT3
98805	DYT4
98808	DYT5a
10115 0	DYT5b
98806	DYT6
53583	DYT9
98807	DYT13
→368 99	DYT15
21057 1	DYT16
98811	DYT18
30673 4	DYT21
42049	DYT23

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2	
420485	DYT24
329466	DYT25
508093	DYT29
79243	E1-alpha-Untereinheit-Mangel des PDH-Komplex
2970	Eagle-Barret-Syndrom
40923	Eales-Krankheit
556985	Early-onset calcifying leukoencephalopathy-skeletal dysplasia
556030	Early-onset familial hypoadosteronism
199343	EAST-Syndrom
83594	Eastern-Equine-Encephalitis
1973	Eastman-Bixler-Syndrom
86880	EATL
79405	EBJ-I
79406	EBJ-Io
79403	EBJ-PA
98956	EBMD
319218	Ebola hämorrhagisches Fieber
319218	Ebola-Fieber
319218	Ebola-Viruskrankheit
89838	EBS, autosomal-rezessiv, K14
79399	EBS, generalisierte intermediäre
79396	EBS, generalisierte schwere
89838	EBS-AR KRT14
79400	EBS-loc
257	EBS-MD
158681	EBS-migr
79397	EBS-MP
79401	EBS-O
158684	EBS-PA
89839	EBSS
1880	Ebstein-Anomalie der Trikuspidalklappe
2566	Ebstein-Barr-Virusinfektion, chronische
1880	Ebstein-Malformation
2566	EBV-Infektion, chronische
70596	EBV-Infektion, kongenitale
70596	EBV-Infektion, vorgeburtliche
28966	EBV-positive DLBCL des älteren

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
1	Erwachsenen
313920	EBVaGC
494424	ECAA
494424	ECCA
284	Echinococcus multilocularis-Infektion
284	Echinokokkose, alveoläre
180074	Echter Uterus unicornis
199332	ECO-Syndrom
→1896	ECP-Syndrom
448270	Ectopia cordis
1884	Ectopia lentis - chorioretinale Dystrophie - Myopie
1885	Ectopia lentis, familiäre
1885	Ectopia lentis, isolierte
1885	Ectopia lentis-Syndrom
98813	EDA-ID
247827	EDCS
293936	EDICT-Syndrom
1895	Edinburgh-Fehlbildungssyndrom
1895	Edinburgh-Syndrom
93308	EDM1
93307	EDM4
93311	EDM5
261	EDMD
98863	EDMD1
98853	EDMD2
98855	EDMD3
285	EDS III
286	EDS IV
198	EDS IX
→98892	EDS mit periventrikulärer Heterotopie
300179	EDS mit progressiver Kyphoskoliose, Myopathie und Hörverlust
2953	EDS Typ Kosho
75497	EDS V
1900	EDS VI
1899	EDS VII
1901	EDS VII C
75392	EDS VIII
230851	EDS vom Herzklappentyp

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
230839	EDS, ähnlich klassischer Typ
→287287	EDS, ähnlich vaskulärer Typ
287	EDS, klassischer Typ
300179	EDS, kyphoskotiischer Typ mit Hörverlust
2953	EDS, muskulo-kontrakturaler Typ
75496	EDS, progeroider Typ
230857	EDS/OI-Syndrom
247820	EDSS
247820	EDSS1
247827	EDSS2
178464	Edström-Myopathie
2668	Edwards-Patton-Dilly-Syndrom
3380	Edwards-Syndrom
1896	EEC-Syndrom
→1896	EEC-Syndrome ohne Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte
1897	EEM-Syndrom
357131	Effort-Subclaviathrombose
101039	EFMR
2070	EGE
183	EGPA
319218	EHF
312	EHK
→98892	Ehlers-Danlos-Syndrom mit periventrikulärer Heterotopie
285	Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 3
286	Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 4
75497	Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 5
1900	Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 6
1899	Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 7
1901	Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 7C
75392	Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 8
198	Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 9
198	Ehlers-Danlos-Syndrom Typ IX
2953	Ehlers-Danlos-Syndrom Typ Kosho
230839	Ehlers-Danlos-Syndrom, ähnlich klassischer Typ
→287287	Ehlers-Danlos-Syndrom, ähnlich vaskulärer Typ
1899	Ehlers-Danlos-Syndrom, Arthrochalasie Typ
1901	Ehlers-Danlos-Syndrom,

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Dermatosparaxis Typ
285	Ehlers-Danlos-Syndrom, hypermobiler Typ
23085 1	Ehlers-Danlos-Syndrom, kardio-valvulärer Typ
287	Ehlers-Danlos-Syndrom, klassischer Typ
1900	Ehlers-Danlos-Syndrom, kyphoskoliotischer Typ
30017 9	Ehlers-Danlos-Syndrom, kyphoskoliotischer Typ mit Schwerhörigkeit
2953	Ehlers-Danlos-Syndrom, muskulo-kontrakturaler Typ
75392	Ehlers-Danlos-Syndrom, Periodontose Typ
75496	Ehlers-Danlos-Syndrom, progeroider Typ
15796 5	Ehlers-Danlos-Syndrom, spondylo-cheiro dysplastische Form
286	Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ
75497	Ehlers-Danlos-Syndrom, X-chromosomales
23085 7	Ehlers-Danlos/Osteogenesis imperfecta-Syndrom
1902	Ehrlichiose, granulozytäre humane
820	Ehrmann-Sneddon-Syndrom
312	EI
16599 1	EIHI
79106	Eiken-Syndrom
611	Einschlusskörper-Myositis
611	Einschlusskörper-Myositis, sporadische
52430	Einschlusskörperchenmyopathie mit Paget-Syndrom und frontotemporaler Demenz
602	Einschlusskörperchenmyopathie Typ 2
79091	Einschlusskörperchenmyopathie Typ 3
602	Einschlusskörperchenmyopathie, hereditäre, Typ 2
79091	Einschlusskörperchenmyopathie, hereditäre, Typ 3
32438 1	Einschlusskörperchenmyopathie, hereditäre, Typ 4
2806	Einschlusskörperchen-Enzephalitis, subakute
28946	Einwanderungsverzögerungskran

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
5	keheit
43975 5	Einzelorgan-PAN
20998 1	Eisenmangelanämie, eisenrefraktäre
97214	Eisenmenger-Syndrom
47609 6	EKC-Syndrom
32463 6	Ekchymosen-Syndrom, schmerzhaftes
50944	Ekrine Tumore - ektodermale Dysplasie
322	Ektrophie-Epispadie-Komplex
99102	Ektasie des linken Vorhofohres
99101	Ektasie des rechten Vorhofohres
229	Ektasie, annulo-aortale
35737	Ektatisches Kolobom
→107 1	Ektodermale Dysplasie Typ Rapp-Hodgkin
15866 8	Ektodermale Dysplasie-Hautfragilität-Syndrom
42345 4	Ektodermale Dysplasie-Kleinwuchs-Syndrom
24782 7	Ektodermale Dysplasie-kutane Syndaktylie-Syndrom
1883	Ektodermale Dysplasie-sensorineurale Schwerhörigkeit-Syndrom
1883	Ektodermale Dysplasie-sensorineuraler Hörverlust-Syndrom
24782 0	Ektodermale Dysplasie-Syndaktylie-Syndrom
30057 6	Ektodermales Dysplasie-Krebs-Prädispositionssyndrom, autosomal-dominantes
2440	Ektrodaktylie
1896	Ektrodaktylie - ektodermale Dysplasie - Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte
→189 6	Ektrodaktylie - ektodermale Dysplasie ohne Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte
→189 6	Ektrodaktylie - Gaumenspalte
1892	Ektrodaktylie - Polydaktylie
→200 8	Ektrodaktylie - Spina bifida - Kardiopathie
91491	Ektropion uveae, kongenitales
99171	Ektropion, isoliertes kongenitales
317	EKV
22824 0	Elastoderma

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
22824 3	Elastofibroma dorsi
22825 4	Elastom, juveniles, ohne Osteopoikilose
22825 4	Elastom, juveniles, Typ Weidman
22825 4	Elastoma
22826 4	Elastorrhexis, papulöse
22822 7	Elastose, dermale fokale, spät-beginnende
22823 6	Elastose, fokale lineare
79148	Elastosis perforans serpiginosa
22823 6	Elastotische Striae
33445	Elejalde-Krankheit
22105 4	Elejalde-Syndrom
29522 7	Ellenbogendislokation, kongenitale, bilaterale
29503 2	Ellenbogendislokation, kongenitale, isolierte
29522 5	Ellenbogendislokation, kongenitale, unilaterale
288	Elliptozytose, hereditäre
→288	Elliptozytose, hereditäre, homozygote
→288	Elliptozytose, stomatozytische
289	Ellis Van Creveld-Syndrom
2516	Ellis-Yale-Winter-Syndrom
1299	Elsahy-Waters-Syndrom
1997	Elschnig-Syndrom
96170	Emanuel-Syndrom
43921 2	EMARDD
1942	EMAS
3226	Emberger-Syndrom
1914	Embryofetopathie durch Vitamin K-Antagonisten
18022 6	Embryonales Karzinom
983	Embryonales testikuläres Regressionssyndrom
28936 2	Embryonalkarzinom außerhalb des ZNS
48736	Embryonalkarzinom des ZNS
48736	Embryonalkarzinom, intrakraniales
290	Embryopathia rubeolaris
2209	Embryopathie, phenylketonurische

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
13943 1	EMEA
261	Emerinopathie
261	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie
98853	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie, autosomal-dominante
98855	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie, autosomal-rezessive
98863	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie, X-chromosomale
1927	Emery-Nelson-Syndrom
48541 8	EMILIN-1-assoziierte Bindegewebskrankheit
39131 1	Empfänglichkeit für virale und mykobakterielle Infektionen
1928	Emphysem, kongenitales lobäres
83600	Encephalitis lethargica
25524 1	Encephalomyelopathie, infantile nekrotisierende subakute, mit Leukodystrophie
25524 9	Encephalomyelopathie, infantile nekrotisierende subakute, mit nephrotischem Syndrom
25200 6	Endodermaler Sinustumor des ZNS
75566	Endokarditis, eosinophile
19933 2	Endokrin-zerebro-osteodysplastisches Syndrom
19933 2	Endokrine Zerebro-Osteodysplasie
13782 0	Endometriose außerhalb des kleinen Beckens
13782 0	Endometriose, extrapelvine
45472 3	Endometriuskarzinom des Ovars
75565	Endomyokardfibrose, tropische
19932 3	Endophthalmitis
20995 9	Endophthalmitis phacoanaphylactica
27988 8	Endophthalmitis, akute
27989 1	Endophthalmitis, chronische
2790	Endostale Hyperostose, Typ Worth
85186	Endosteale Sklerose - zerebelläre Hypoplasie
29362 1	Endothel-Hornhautdystrophie, X-chromosomale

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
29360 3	Endotheldystrophie, autosomal-rezessive kongenitale
29360 3	Endotheldystrophie, hereditäre infantile
98975	Endotheldystrophie, hereditäre kongenitale 1
98975	Endotheldystrophie, hereditäre kongenitale I
29360 3	Endotheldystrophie, hereditäre kongenitale, 2
29360 3	Endotheldystrophie, hereditäre kongenitale, Typ II
29393 6	Endotheldystrophie-Irishypoplasie-kongenitale Katarakt-Stroma-Ausdünnung-Syndrom
98974	Endotheliale Hornhautdystrophie Fuchs
13760 2	Endotheliitis
1937	Eng-Strom-Syndrom
53540	Enhanced-S-Cone Syndrom
71276	Enophthalmus und Hypotropie durch Kieferhöhlenatelektase
99745	Enterisches Fieber
16860 1	Enterokinase-Mangel, kongenitaler
37042	Enteropathie, autoimmune, Typ 1
46864 1	Enteropathie, chronische, SLC2A1-Gen-assoziierte
16860 1	Enteropathie, kongenitale, durch Enteropeptidase-Mangel
86880	Enteropathie-assoziiertes T-Zell-Lymphom
292	Enteroviren-Infektion, vorgeburtliche
292	Enterovirus-Infektion durch Mutter-Kind-Übertragung
292	Enterovirus-Infektion, kongenitale
292	Enterovirus-Infektion, pränatale
10391 0	Enterozyten-Heparansulfat-Mangel, kongenitaler
85438	Enthesitis-assoziierte JIA
31389 2	Entwicklungs- und Sprachverzögerung durch SOX5-Mangel
79107	Entwicklungsdefekte - Schwerhörigkeit - Dystonie
2101	Entwicklungsverzögerung - hypotrophe Hypertonie der Extremitäten
79157	Entwicklungsverzögerung durch

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	2-Methylbutyryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
28930 7	Entwicklungsverzögerung durch ALDH6A1-Mangel
28930 7	Entwicklungsverzögerung durch Methylmalonat-Semialdehyd-Dehydrogenase-Mangel
28930 7	Entwicklungsverzögerung durch MMSDH-Mangel
32919 5	Entwicklungsverzögerung mit ASD und Gang-Instabilität
32919 5	Entwicklungsverzögerung mit Autismus-Spektrum-Störung und Gang-Unsicherheit
79134	Entwicklungsverzögerung-Epilepsie-neonataler Diabetes-Syndrom
99989	Entwicklungsverzögerung-Epilepsie-neonataler Diabetes-Syndrom, intermediäre Form
36989 1	Entwicklungsverzögerung-Gesichtsdysmorphien-Syndrom durch MED13L-Mangel
45906 1	Entwicklungsverzögerung-Kleinwuchs-dysmorphie Merkmale-spärliches Haar-Syndrom
52998 0	Entzündliche Darmerkrankung-rekurrente sinupulmonale Infektionen-Syndrom
52982 8	Enzalutamid-Toxizität
83597	Enzephalitis, akute disseminierte
1194	Enzephalokardiomyopathie durch isolierten mitochondrialen Atmungskettendefekt im Komplex V
1194	Enzephalokardiomyopathie, mitochondriale, durch F1FO-ATPase-Mangel
83597	Enzephalomyelitis, akute disseminierte
25524 9	Enzephalomyelopathie, infantile nekrotisierende subakute, mit nephrotischem Syndrom
298	Enzephalomyopathie, mitochondriale neurogastrointestinale
23832 9	Enzephalomyopathie, mitochondriale, durch COXPD6
23832 9	Enzephalomyopathie, mitochondriale, durch kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 6

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
238329	Enzephalomyopathie, mitochondriale, schwere, X-chromosomale
166105	Enzephalomyopathie, mitochondriale, Typ Ghezzi-Zeviani
319678	Enzephalopathie - hypertrophe Kardiomyopathie - renal-tubuläre Störung
289290	Enzephalopathie bei Hypermethioninämie durch Adenosinkinase-Mangel
293955	Enzephalopathie der Kindheit durch Thiamin-Pyrophosphokinase-Mangel
71277	Enzephalopathie durch GLUT1-Defekt
527276	Enzephalopathie durch mitochondrialen und peroxisomalen Teilungsdefekt
330050	Enzephalopathie durch mitochondrialen und peroxisomalen Teilungsdefekt, DNMT1L-assoziiert
139406	Enzephalopathie durch Prosaposin-Mangel
833	Enzephalopathie durch Sulfitoxidase-Mangel
210128	Enzephalopathie durch Urocanase-Mangel
137754	Enzephalopathie mit assoziiertem Aminoacylase 1-Mangel
51	Enzephalopathie mit Basalganglien-Kalzifikation
51	Enzephalopathie mit intrakranieller Verkalkung und chronischer CSF-Lymphozytose
1261	Enzephalopathie mit intrazerebraler Kalzifikation und Retinadegeneration
85110	Enzephalopathie mit Neuroserpin-Einschlüssen, familiäre Form
88619	Enzephalopathie, akute nekrotisierende, familiäre Form
263524	Enzephalopathie, akute nekrotisierende, isolierte Form
97353	Enzephalopathie, chronische traumatische
364063	Enzephalopathie, epileptisch-dyskinetische infantile
163703	Enzephalopathie, epileptische idiopathische katastrophale
50565	Enzephalopathie, epileptische,

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2	CDKL5-assoziierte
1934	Enzephalopathie, epileptische, frühinfantile Form
442835	Enzephalopathie, epileptische, frühinfantile unbestimmte Form
439218	Enzephalopathie, epileptische, KCNQ2-assoziierte
1935	Enzephalopathie, frühkindliche myoklonische
255210	Enzephalopathie, infantile nekrotisierende subakute, maternal vererbte
263524	Enzephalopathie, nekrotisierende, akute, der Kindheit
2836	Enzephalopathie, progressive - Optikusatrophy
2672	Enzephalopathie, rezurrenente infantile
356	Enzephalopathie, spongiforme subakute, Typ Gerstmann-Sträussler
199348	Enzephalopathie, Thiamin-responsive
209370	Enzephalopathie, kongenitale schwere, durch MECP2-Genmutation,
209370	Enzephalopathie, neonatale schwere - Mikrozephalie
268829	Enzephalozele, basale
1931	Enzephalozele, frontale
141118	Enzephalozele, frontonasale
199647	Enzephalozele, isolierte
268823	Enzephalozele, okzipitale
268826	Enzephalozele, parietale
1931	Enzephalozele, vordere
1177	EOCA
1177	EOCARR
370334	EOE
73247	EOE
1020	EOFAD
289377	EOMFC
449566	Eosinophile angiozentrische Fibrose
449566	Eosinophile angiozentrische Fibrose, IgG4-assoziierte
2070	Eosinophile Enteritis

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
183	Eosinophile Granulomatose mit Polyangiitis
402035	Eosinophile Kolitis
247724	Eosinophilie-assoziierte Myopathie, idiopathisch
2582	Eosinophilie-Myalgie-Syndrom durch Tryptophan-Zufuhr
364055	EOSRD
256	EOTD
251880	Ependymoblastom
251636	Ependymom
251646	Ependymom, anaplastisches
251643	Ependymom, myxopapilläres
99169	Epiblepharon
231742	Epibulbäre Lipodermoid - präaurikuläre Anhängel - Polythelie
497737	Epidermalälvus, epidermolytischer
79466	Epidermalnaevus, inflammatorischer lineärer verruköser
497737	Epidermalnävus mit epidermolytischer Hyperkeratose
302	Epidermodysplasia verruciformis
302	Epidermodysplasia verruciformis
95455	Epidermolysse, toxische
79404	Epidermolysis bullosa atrophicans generalisata gravis
79408	Epidermolysis bullosa generalisata gravis, dystrophe, autosomal-rezessive Form
89842	Epidermolysis bullosa generalisata mitis, dystrophe, autosomal-rezessive
79409	Epidermolysis bullosa inversa, dystrophe
79409	Epidermolysis bullosa inversa, dystrophe, rezessive
79404	Epidermolysis bullosa junctionalis generalisata gravis
79402	Epidermolysis bullosa junctionalis generalisata mitis
79405	Epidermolysis bullosa junctionalis inversa
79404	Epidermolysis bullosa junctionalis, Herlitz
89840	Epidermolysis bullosa

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	junctionalis, non-Herlitz
79404	Epidermolysis bullosa junctionalis, Typ Herlitz-Pearson
79404	Epidermolysis bullosa letalis
79400	Epidermolysis bullosa simplex der Handflächen und Fußsohlen
41218 1	Epidermolysis bullosa simplex durch BP230-Mangel
41218 9	Epidermolysis bullosa simplex durch Exophilin 5-Mangel
15866 8	Epidermolysis bullosa simplex durch Plakophilin-Mangel
79396	Epidermolysis bullosa simplex herpetiformis
2325	Epidermolysis bullosa simplex mit Anodontie/Hypodontie
79397	Epidermolysis bullosa simplex mit gesprenkelter Pigmentierung
257	Epidermolysis bullosa simplex mit Muskeldystrophie
15868 4	Epidermolysis bullosa simplex mit Pylorusatresie
15868 1	Epidermolysis bullosa simplex mit ringförmigem Erythema migrans
89839	Epidermolysis bullosa simplex superficialis
79396	Epidermolysis bullosa simplex Typ Dowling-Meara
79401	Epidermolysis bullosa simplex Typ Onga
79400	Epidermolysis bullosa simplex Typ Weber-Cockayne
89838	Epidermolysis bullosa simplex, autosomal-rezessive, K14
89838	Epidermolysis bullosa simplex, autosomal-rezessive, KRT14-assoziierte
79399	Epidermolysis bullosa simplex, generalisierte intermediäre
79396	Epidermolysis bullosa simplex, generalisierte schwere
79399	Epidermolysis bullosa simplex, generalisierte, Non-Dowling-Meara Typ
79399	Epidermolysis bullosa simplex, Köbner Typ
79399	Epidermolysis bullosa simplex, Koebner Typ
79400	Epidermolysis bullosa simplex, lokalisierte
15868 7	Epidermolysis bullosa, akantholytische letale
79402	Epidermolysis bullosa,

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	atrophische benigne generalisierte
79410	Epidermolysis bullosa, dystrophe prätibiale
89843	Epidermolysis bullosa, dystrophe pruriginöse
89841	Epidermolysis bullosa, dystrophe zentripetale
15867 3	Epidermolysis bullosa, dystrophe, akrale Form
23156 8	Epidermolysis bullosa, dystrophe, autosomal-dominante, generalisierte
→231 568	Epidermolysis bullosa, dystrophe, autosomal-dominante, Typ Cockayne-Touraine
→231 568	Epidermolysis bullosa, dystrophe, autosomal-dominante, Typ Pasini
23156 8	Epidermolysis bullosa, dystrophe, autosomal-dominante, Typ Typ Pasini und Cockayne-Touraine
89842	Epidermolysis bullosa, dystrophe, autosomal-rezessive, generalisierte weitere Formen
79408	Epidermolysis bullosa, dystrophe, autosomal-rezessive, Typ Hallopeau-Siemens
15867 6	Epidermolysis bullosa, dystrophe, dominante, nur Nägel
79408	Epidermolysis bullosa, dystrophe, generalisierte schwere, rezessive
89842	Epidermolysis bullosa, dystrophe, rezessive, generalisierte intermediäre
89842	Epidermolysis bullosa, dystrophe, rezessive, generalisierte weitere Formen
89842	Epidermolysis bullosa, dystrophe, rezessive, non-Hallopeau-Siemens Typ
46487	Epidermolysis bullosa, erworbene
79402	Epidermolysis bullosa, generalisierte junctionale, non-Herlitz Typ
79404	Epidermolysis bullosa, junctionale, generalisierte schwere
23155 6	Epidermolysis bullosa, junctionale lokalisierte spät-einsetzende - Intelligenzminderung
25139 3	Epidermolysis bullosa, junctionale lokalisierte, non-Herlitz Typ
79402	Epidermolysis bullosa, junctionale, generalisierte intermediäre

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
89840	Epidermolysis bullosa, junctionale, non-Herlitz Typ
79406	Epidermolysis bullosa, junctionale, spät beginnende
79402	Epidermolysis bullosa, junctionale, Typ Disentis
79404	Epidermolysis bullosa, junctionale, Typ Herlitz
2199	Epidermolytische palmoplantare Keratose
49773 7	Epidermolytischer Epidermalnävus
49773 7	Epidermolytischer verruköser Epidermalnävus
14107 7	Epignathus
1941	Epilepsia minor juvenilis
1946	Epilepsie - Demenz - Amelogenesis imperfecta
85294	Epilepsie - Lernstörungen - Verhaltensauffälligkeiten, X-chromosomal
1948	Epilepsie - Mikrozephalie - Skelettdysplasie
1943	Epilepsie der frühen Kindheit mit migratorischen fokalen Anfällen
29318 1	Epilepsie der Kindheit, migrierende partielle
65683	Epilepsie durch FCD
48863 5	Epilepsie mit frühem Beginn-Intelligenzminderung-Gehirnanomalien-Syndrom
10103 9	Epilepsie mit Intelligenzminderung, auf das weibliche Geschlecht beschränkt
725	Epilepsie mit kontinuierlichen Spike-Wave-Entladungen im Schlaf
1942	Epilepsie mit myoklonisch-astatischen Krämpfen
1942	Epilepsie mit myoklonisch-astatischen Krisen
1942	Epilepsie mit myoklonisch-atonischen Anfällen
86911	Epilepsie mit myoklonischen Absenzen
306	Epilepsie, benigne familiäre infantile
25968	Epilepsie, benigne okzipitale
98820	Epilepsie, familiäre partielle, mit variablen Fokus
16640 9	Epilepsie, fotogene

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
79137	Epilepsie, generalisierte - paroxysmale Dyskinesie
163708	Epilepsie, kryptogenetische, spät beginnende
308	Epilepsie, myoklonische progressive, Typ 1
501	Epilepsie, myoklonische progressive, Typ 2
1947	Epilepsie, nordische
166409	Epilepsie, photosensitive
1947	Epilepsie, progressive - Intelligenzminderung, Finnischer Typ
3006	Epilepsie, Pyridoxin-abhängige
1945	Epilepsie, zentrotemporale
199343	Epilepsie-Ataxie-sensorineurale Schwerhörigkeit-Tubulopathie-Syndrom
411986	Epilepsie-kortikale Blindheit-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
171714	Epilepsie-Syndrom, infantiles, Amish-Typ
1951	Epilepsie-Teleangiektasie-Syndrom
353217	Epileptische Enzephalopathie mit globaler zerebraler Demyelinisierung
725	Epileptische Enzephalopathie mit kontinuierlichen Spike-Wave-Entladungen im Slow-Wave-Schlaf
79238	Epimerase-Mangel, galaktosämischer
1952	Epiphysäre Tüpfelung - osteoklastische Hyperplasie
496751	Epiphysen-Wirbelkörper-Ohren-Nasendysplasie-Syndrom mit weiteren Fehlbildungen
399329	Epiphysiolyse der Hüfte
399329	Epiphysiolyse des Femurkopfes
399329	Epiphysiolyse des oberen Femur
401953	Episodische Ataxie mit undeutlicher Aussprache
93928	Epispadie, isolierte
98956	Epitheldystrophie, mikrozystische, Cogan
1661	Epitheliale Hornhautdystrophie - Kleinwuchs
91414	Epithelioma calcificans Malherbe
65748	Epitheliome, selbstheilende

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	squamöse, Typ 1
499182	Epithelkarzinom, kalzifizierendes
293202	Epitheloidsarkom
501	EPM2
263516	EPM3
163696	EPM4
402082	EPM5
280620	EPM6
435438	EPM7
424027	EPM8
457265	EPM9
79278	EPP
2199	EPPK
313920	Epstein-Barr Virus-assoziiertes Magenkarzinom
289661	Epstein-Barr Virus-positive diffuse großzellige B-Zell-Lymphom des älteren Erwachsenen
70596	Epstein-Barr Virusinfektion durch Mutter-Kind-Übertragung
70596	Epstein-Barr Virusinfektion, kongenitale
70596	Epstein-Barr Virusinfektion, pränatale
→182050	Epstein-Syndrom
157826	Epulis, kongenitale
85438	ERA
35687	Erdheim-Chester-Krankheit
293381	ERED
169085	Erhöhte Anfälligkeit für Atemwegsinfektionen durch CD8-Mangel
206599	Erhöhung der Kreatinphosphokinase, isolierte asymptomatische Form
→79500	Eronen-Somer-Gustafsson-Syndrom
222	Erosiv-pustulöse Dermatose der Kopfhaut
141136	Erster Kiemenbogen-Syndrom
17848	Erwachsenenbotulismus

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
7	
374	Erweitertes Spektrum der hemifazialen Mikrosomie
98818	Erworbene epileptische Aphasie
391490	Erworbene Myasthenie mit Beginn im Erwachsenenalter
404514	Erworbene Nierenkrankheit mit assoziiertem Nierenzellkarzinom
93585	Erworbene TTP
528663	Erworbenes angioneurotisches Ödem mit C1-Inhibitor-Mangel
528663	Erworbenes angioneurotisches Ödem mit C1Inh-Mangel
528663	Erworbenes Angioödem mit C1Inh-Mangel
91136	Erworbenes monoklonales Ig-Leichtketten-assoziiertes Fanconi-Syndrom
37559	Erworbenes progredientes Kräuseln der Haare
90000	Erythema elevatum diutinum
502499	Erythema exsudativum multiforme majus
502499	Erythema multiforme major
502499	Erythema multiforme majus
231031	Erythema palmare hereditarium
729	Erythrämie
98872	Erythroblastopenie im Erwachsenenalter
98871	Erythroblastopenie, erworbene transiente
98871	Erythroblastopenie, transiente, des Kindesalters
314	Erythroderma desquamativa
314	Erythrodermia exfoliativa Leiner
312	Erythrodermie, ichthyosiforme kongenitale, bullöse Form
79394	Erythrodermie, ichthyosiforme kongenitale, nicht-bullöse Form
281190	Erythrodermie, ichthyosiforme retikuläre, kongenitale Form
1954	Erythrodermie, kongenitale letale
315	Erythrokeratoderma en cocardes Degos
317	Erythrokeratoderma variabilis Typ Mendes da Costa
316	Erythrokeratoderma progressiva symmetrica
317	Erythrokeratoderma variabilis
1955	Erythrokeratodermie mit Ataxie

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
315	Erythrokeratodermie mit kokardenförmigen Plaques
316	Erythrokeratodermie, progressive symmetrische
47609 6	Erythrokeratodermie-Kardiomyopathie-Syndrom
50943	Erythrokeratolysis hiemalis
318	Erythroleukämie
90026	Erythromelalgie, primäre
90026	Erythromelalgie, primäre
32463 6	Erythrozytenautosensibilisierung
729	Erythrozytose, erworbene primäre
90042	Erythrozytose, familiäre
90042	Erythrozytose, kongenitale primäre
99977	ESCC
2405	Escher-Hirt-Syndrom
2405	Escher-Hort-Syndrom
2990	Escobar-Syndrom
725	ESES-Syndrom
16641 8	Ess-Epilepsie
16641 8	Ess-Krampfanfälle
16641 8	Ess-Reflexepilepsie
3318	Essentielle Thrombozythämie
3318	ET
31826	Ethylenglykol-Vergiftung
51188	Ethylmalonsäure-Enzephalopathie
983	ETRS
86880	ETTL
99172	Euryblepharon
99120	Eustachische Klappe, persistierende
46668 2	Euthyreote endokrine Ophthalmopathie Graves
46668 2	Euthyreote Graves-Orbitopathie
1959	Evans-Syndrom
44446 3	Evans-Syndrom mit assoziiertem primären Immundefekt
49675 1	EVEN plus-Syndrom
2990	EVMPs
25192 7	EVN
319	Ewing-Sarkom
→955	Exner-Syndrom
116	Exomphalos - Makroglossie -

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Gigantismus
1962	Exostosen-Anetodermie-Brachydaktylie Typ E-Syndrom
44072 4	Extensive peripapilläre markhaltige Nervenfasern
50853 3	EXTL3-assoziiertes neuro-immuno-skelettales Dysplasie-Syndrom
23163 2	Extraadrenaler Aldosteronproduzierender Tumor
28936 2	Extrakraniale Keimzelltumoren
86879	Extranodales NK/T-Zell-Lymphom
45358	Extraokuläre Muskelfibrose, kongenitale
37033 4	Extraossäre Tumoren der Ewing Gruppe
37033 4	Extraossäres Ewing-Sarkom
37033 4	Extraskelletaler Ewing-Tumor
37033 4	Extraskelletales Ewing-Sarkom
1964	Extrasystolen - Kleinwuchs - Hyperpigmentierung - Mikrozephalie
3201	Extrasystolen, ventrikuläre - Perodaktylie - Pierre-Robin-Sequenz
→221 061	Extremitätenfehlbildungen, transversale - Hämangiom
957	F-Syndrom
10005 4	F12-assoziiertes hereditäres Angioödem mit normalem C1-INH
95	FA
324	Fabry-Krankheit
324	Fabry-Syndrom
1969	FACES-Syndrom
30035 9	FACU
30655 0	FADD-abhängiger Immundefekt
994	FADS
882	FAH-Mangel
32930 8	FAHN
→168 569	Faisalabad-Histiozytose
98879	Faktor IX-Mangel
26348	Faktor II-Mangel, erworbener
325	Faktor II-Mangel, kongenitaler
16979 6	Faktor IX-Mangel mit Restaktivität 1 - 5 %

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
16979 9	Faktor IX-Mangel mit Restaktivität 5 - 15 %
16979 3	Faktor IX-Mangel mit Restaktivität < 1 %
35909	Faktor V und Faktor VIII, kombinierter Mangel
326	Faktor V-Mangel, kongenitaler
22043 6	Faktor V-Quebec
327	Faktor VII-Mangel, kongenitaler
98878	Faktor VIII-Mangel
16980 8	Faktor VIII-Mangel mit Restaktivität 5 - 15 %
16980 5	Faktor VIII-Mangel mit Restaktivität 1 - 5 %
16980 2	Faktor VIII-Mangel mit Restaktivität < 1 %
328	Faktor X-Mangel, kongenitaler
329	Faktor XI-Mangel, kongenitaler
330	Faktor XII-Mangel, kongenitaler
331	Faktor XIII-Mangel, kongenitaler
20041 8	Faktor-I-Mangel, vollständiger
98434	Faktoren II, VII, IX und X, hereditärer kombinierter Mangel
3303	Fallot-Tetralogie
3304	Fallot-Tetralogie - Intelligenzminderung - Wachstumsverzögerungen
10120 6	Fallot-Typ APV/ADA
10120 6	Fallot-Typ PVA/ADA
3303	Fallotsche Tetralogie
49835 9	Faltenbildung der Handflächen, aquagene
86814	FAME
65748	Familiäre primäre selbstheilende squamöse Epitheliome der Haut vom Typ Ferguson-Smith
31380 8	Familiäre progressive subkortikale Gliose
30035 9	Familial atypical cold urticaria
30035 9	Familial cold urticaria with common variable immunodeficiency
27639 9	Familial MNG
27639 9	Familial multinodular goiter
53875 6	Familial multiple discoid fibromas

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
530849	Familiäre APOA5-Defizienz
530849	Familiäre Apolipoprotein-A-V-Defizienz
436242	Familiäre atriale Tachyarrhythmie mit infrahissärer Leitungsstörung
300359	Familiäre atypische Kälte-Urtikaria
402075	Familiäre BAV
405	Familiäre benigne hypokalziurische Hyperkalzämie
71290	Familiäre Blutplättchen-Störungen mit assoziierter myeloischer Malignität
36382	Familiäre CAD
2678	Familiäre Café-au-lait-Flecken
464760	Familiäre CODA
300751	Familiäre dilatative Kardiomyopathie mit Reizleitungs-Defekt durch LMNA-Genmutation
18	Familiäre distale primäre Azidose
314022	Familiäre Drüsenkörperzysten mit Magenkarzinom
324588	Familiäre Dyskinesie und faziale Myokymie
412	Familiäre Dyslipidämie Typ 3
101039	Familiäre Epilepsie mit Intelligenzminderung, auf das weibliche Geschlecht beschränkt
535458	Familiäre Glycosylphosphatidylinositol-verankertes High Density-Lipoprotein-Bindungsprotein-1-Defizienz
3000	Familiäre gonadotropin-unabhängige männlich-limitierte Pubertas praecox
391665	Familiäre Hypercholesterinämie bei homozygoter Mutation
682	Familiäre hyperkaliämische periodische Paralyse
306661	Familiäre hyperphosphatämische tumorale Kalzinose/Hyperphosphatämische Hyperostose-Syndrom
682	Familiäre HyperPP
2196	Familiäre Hypomagnesiämie - Hyperkalziurie - Nephrokalzinose - Augenbeteiligung
31043	Familiäre Hypomagnesiämie mit Hyperkalziurie und Nephrokalzinose ohne schwere

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Augenbeteiligung
225154	Familiäre IBSN
300547	Familiäre infantile Hyperkalzämie mit supprimiertem intaktem Parathyroidhormon
225154	Familiäre infantile striatonigrale Degeneration
508410	Familiäre intestinale Malrotation
293899	Familiäre isolierte arrhythmogene ventrikuläre Kardiomyopathie, biventrikuläre Form
293888	Familiäre isolierte arrhythmogene ventrikuläre Kardiomyopathie, linksdominante Form
293910	Familiäre isolierte arrhythmogene ventrikuläre Kardiomyopathie, rechtsdominante Form
180176	Familiäre juvenile Hypertrophie der Brust
300359	Familiäre Kälte-Urtikaria mit allgemeinem variablem Immundefektsyndrom
464760	Familiäre kavitäre Papillenanomalie
313846	Familiäre kutane Telangiektasie-Oropharyngealer Krebs-Prädispositionssyndrom
523	Familiäre Leiomyomatose mit renalem Karzinom
871	Familiäre Lenègre-Krankheit
871	Familiäre Lev-Krankheit
871	Familiäre Lev-Lenègre-Krankheit
535453	Familiäre LMF1-Defizienz
523	Familiäre multiple kutane Leiomyome
624	Familiäre multiple Naevi flammei
→98784	Familiäre nächtlichen Frontallappenepilepsie
95700	Familiäre Nebennierenhypoplasie mit fehlendem hypophysären luteinisierenden Hormon
95700	Familiäre Nebennierenhypoplasie mit komplettem LH-Mangel der Hirnanhangdrüse
95700	Familiäre Nebennierenhypoplasie vom Miniatur-Typ
443236	Familiäre orthostatische Tachykardie durch Noradrenalin-Transporter-Mangel
3314	Familiäre Osteoarthropathie der Finger

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
79093	Familiäre Osteosklerose mit Anomalien des Nervensystems und der Meningen
98809	Familiäre paroxysmale kinesiogene Dyskinesie
261584	Familiäre Polyposis Coli durch Monosomie 5q22.2
353220	Familiäre primäre lokalisierte kutane Amyloidose
871	Familiäre progressive kardiale Reizleitungsstörungen
488197	Familiäre progressive Netzhautdystrophie-Irskolobom-kongenitale Katarakt-Syndrom
166282	Familiäre Sinusknotendysfunktion
1325	Familiäre Strebloaktylie mit Amino-Azidurie
91387	Familiäre TAAD
71290	Familiäre Thrombozytopenie mit Prädisposition für AML
93583	Familiäre TTP
530849	Familiärer APOA5-Mangel
309020	Familiärer APOC2-Mangel
309020	Familiärer ApoC-II-Mangel
530849	Familiärer Apolipoprotein A5-Mangel
425	Familiärer Apolipoprotein A-I-Mangel
530849	Familiärer Apolipoprotein A-V-Mangel
26106	Familiärer diffuser Krebs des Magens
535458	Familiärer GPI-verankertes HDL-Bindungsprotein 1-Mangel
251274	Familiärer Hyperaldosteronismus Typ 3
404	Familiärer Hyperaldosteronismus, Typ 2
456333	Familiärer karzinoider Tumor des Dünndarms
535453	Familiärer Lipase-Reifungsfaktor 1-Mangel
464756	Familiärer Neuroendokriner Tumor des Magens Typ 1
289365	Familiärer VUR
404560	Familiäres atpisches multiples Muttermal- und Melanomsyndrom
40456	Familiäres atpisches Naevus-

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
0	Syndrom
404560	Familiäres Clark-Nävus-Syndrom
404560	Familiäres dysplastisches Nävus-Syndrom
391384	Familiäres episodisches Schmerzsyndrom
391389	Familiäres episodisches Schmerzsyndrom mit vorwiegender Beteiligung der oberen Körperregion
391392	Familiäres episodisches Schmerzsyndrom mit vorwiegender Beteiligung der unteren Körperregion
440437	Familiäres Kolonkarzinom Typ X
440437	Familiäres kolorektales Karzinom Typ X
404560	Familiäres Melanom-Pankreaskrebs-Syndrom
231040	Familiäres Multiple-Lentignes-Syndrom ohne systemische Beteiligung
500	Familiäres multiples Lentignes-Syndrom
435329	Familiäres ossifizierendes Fibrom
71290	Familiäres Platelet-Syndrom mit Prädisposition für akute myeloische Leukämie
506334	Familiäres steroidresistentes nephrotisches Syndrom mit Nebenniereninsuffizienz
91387	Familiäres thorakales Aortenaneurysma und Aortendisektion
164736	Familiäres vorverlagertes Schlafphasensyndrom
231160	Familiäres zerebrales sakkuläres Aneurysma
53372	Familiäres Zittern des Kinns
404560	FAMM-PC-Syndrom
404560	FAMMM-Syndrom
84	Fanconi-Anämie
2088	Fanconi-Bickel-Syndrom
84	Fanconi-Panzytopenie
→2697	Fanconi-Syndrom - Ichthyose - Dysmorphie
3337	Fanconi-Syndrom, primäres
1652	Fanconi-Syndrom, renales, mit Nephrokalzinose und

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Nierensteinen
733	FAP
261584	FAP durch Monosomie 5q22.2
220460	FAP, attenuierte
2792	Fara-Chlupácková-Syndrom
16	Farbenblindheit, blauer einzapfiger monochromatischer Typ
49382	Farbenblindheit, komplette oder inkomplette
49382	Farbenblindheit, totale
88629	Farbenblindheit, Tritan-Typ
333	Farber-Krankheit
333	Farber-Lipogranulomatose
99906	Farmerlungen-Krankheit
3261	FAS-Mangel
164736	FASPS
1398	Fast vollständiges Fehlen des Zerebellums
3165	Fasziitis, eosinophile
166073	Fatale infantile Enzephalopathie mit mitochondrialen Atmungskettendefekten
166063	Fatale infantile Enzephalopathie mit olivopontozerebellärer Hypoplasie
→370114	Fatale infantile Enzephalopathie-pulmomomale Hypertension-Syndrom
280553	Fatale infantile hypertone myofibrilläre Myopathie
1561	Fatale infantile Kardiomyopathie durch Cytochrom-C-Oxidase-Mangel
17	Fatale infantile Laktatazidose mit Methylmalonazidurie
439854	Fatale kongenitale hypertrophe Kardiomyopathie durch Glykogen-Speicherkrankheit
439854	Fatale kongenitale hypertrophe Kardiomyopathie durch Glykogenose
439854	Fatale kongenitale hypertrophe Kardiomyopathie durch GSD
168566	Fatale mitochondriale Krankheit durch COXP3
168566	Fatale mitochondriale Krankheit durch kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 3
39134	Fatale post-virale

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
3	neurodegenerative Störung
2492	FATCO-Syndrom
480701	Faziale Diplegie mit Parästhesie
480701	Faziale Diplegie mit Parästhesie, GBS-Variante
480701	Faziale Diplegie mit Parästhesie, Variante des Guillain-Barré-Syndrom
→3157	Faziale Dysmorphien - intersexuelles Genitale - Hypopituitarismus - kurze Extremitäten
221083	Fazialer Hemispasmus
3020	Fazialislähmung durch VZV
3020	Fazialisparese durch Varicella-Zoster-Virus
3020	Fazialisparese Herpes zoster-Infektion
306527	Fazialisparese, hereditäre isolierte kongenitale
3237	Fazio-audio-Symphalangie
374	Fazio-aurikulo-vertebrale Dysplasie
1974	Fazio-digito-genitales Syndrom vom Typ Kuwait
1974	Fazio-digito-genitales Syndrom, autosomal-rezessive Form
915	Fazio-genito-digitales Syndrom
1973	Fazio-kardio-renales Syndrom
3071	Fazio-kutano-skelettales Syndrom
→97229	Fazio-Londe-Krankheit
2674	Fazio-neuro-muskulo-skelettales Syndrom, zyprischer Typ
2143	Fazio-okulo-akustiko-renales Syndrom
2048	Fazio-pharyngo-linguale Diplegie mit willkürlich-automatischer Dissoziation
405	FBH
405	FBHH
404451	FBLN1-abhängiges Entwicklungsverzögerung-ZNS-Anomalien-Syndaktylie-Syndrom
348	FBPase-Mangel
47045	FCAS
247868	FCAS2
440437	FCCTX
98970	FCD

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
268961	FCD Typ I
268973	FCD Typ Ia
268980	FCD Typ Ib
268987	FCD Typ Ic
268994	FCD Typ II
269001	FCD Typ IIa
269008	FCD Typ IIb
272	FCMD
86814	FCMTE
3071	FCS-Syndrom
47045	FCU
324	FD
324588	FDFM
26106	FDGC
412022	FDLAB-Syndrom
498251	Febrile Episode, Luteal-Phase-abhängige
498251	Febrile Episode, Menstruationszyklus-abhängige
98974	FECD
→182050	Fechtner-Syndrom
79292	FED
247165	Feer-Krankheit
162526	Fehlbildung der Gehörknöchelchen, kongenitale, isolierte
2038	Fehlbildung, arteriovenöse pulmonale
46724	Fehlbildung, arteriovenöse zerebrale
2041	Fehlbildung, koronararterielle
2451	Fehlbildung, mukokutane venöse
2957	Fehlbildung, präaxiale - postaxiale Polydaktylie - Hypospadie
2489	Fehlbildungen der oberen Gliedmaßen - Augen- und Ohranomalien
99112	Fehlen der Kopf-Armvene
99112	Fehlen der Vena innominata
2985	Fehlende Augenbrauen und Lider-Intelligenzminderung-Syndrom
2951	Fehlende Daumen-Kleinwuchs-Immundefekt-Syndrom

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
289465	Fehlende Papillarleisten
3016	Fehlender Radius-anogenitalen Anomalien-Syndrom
2972	Fehlender Zahndurchbruch-Maxillahypoplasie-Genu valgum-Syndrom
98969	Fehr-fleckige Hornhautdystrophie
1305	Feingold-Syndrom
391641	Feingold-Syndrom Typ 1
391646	Feingold-Syndrom Typ 2
53693	Fellman-Krankheit
47612	Felty-Syndrom
1988	Femoral-faziales Syndrom
294977	Femorotibiofibulare interkalartransverse Meromelie
1986	Femur, gegabelter - Ektrodaktylie - Monodaktylie
1987	Femur, kurzer kongenitaler
2019	Femur-Fibula-Ulna-Dysostose
2019	Femur-Fibula-Ulna-Komplex
2019	Femur-Fibula-Ulna-Syndrom
1987	Femuragenesie/-hypoplasie
1988	Femurhypoplasie - Gesichtsdysmorphie
168621	Femurkopfdysplasie Typ Meyer
60015	Fenestrae parietales symmetricae
85110	FENIB
1184	Fenton-Wilkinson-Toselano-Syndrom
391384	FEPS
65748	Ferguson-Smith-Krankheit
2180	Ferlini-Ragno-Calzolari-Syndrom
157846	Ferritin-abhängige Neurodegeneration
157846	Ferritinopathie, hereditäre
397922	Ferro-zerebro-kutanes Syndrom
1980	Ferrokalzinoze, zerebrovaskuläre
139491	Ferroportin-Krankheit
97360	Fetal face-Syndrom
363409	Fetale Akinesie-zerebrale und retinale Blutungen-Syndrom
994	Fetale Akinesie/Hypokinesie-Sequenz
284362	Fetaler Lungentumor, interstitieller

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
40366	Fetales Acitretin/Etretinat-Syndrom
284395	Fetales Adenokarzinom der Lunge, gut-differenziert
→994	Fetales Akinesie-Syndrom, X-chromosomales
1915	Fetales Alkoholsyndrom
1055	Fetales Aneurysma des linken Ventrikels
370076	Fetales Carbamazepin-Syndrom
1911	Fetales Kokain-Syndrom
1906	Fetales Valproinsäure-Syndrom
1914	Fetales Warfarinsyndrom
294	Fetales Zytomegalie-Syndrom
95431	Fetofetales Transfusions-Syndrom
69063	Fetomaternalen Alloimmunisierung mit antenatalen Glomerulopathien
858	Fetopathia toxoplasmatica
816	Fettaldehyd-Oxidoreduktase-Mangel
816	Fettalkohol: NAD+-Oxidoreduktase-Mangel
36397	Fettgewebs-Rheumatismus
329308	Fettsäure-Hydroxylase-assoziierte Neurodegeneration
891	FEVR
254492	FFA
398166	FFDD
79133	FFDD1
398173	FFDD2
1807	FFDD3
398189	FFDD4
79133	FFDD Typ I
398173	FFDD Typ II
1807	FFDD Typ III
398189	FFDD Typ IV
466	FFI
1988	FFS
95431	FFTS
2019	FFU-Komplex
93932	FG-Syndrom Type 1
313855	FGFR2-abhängige Dysplasie mit gekrümmten Knochen
1305	FGLDS
39164	FGLDS1

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
1	
391646	FGLDS2
403	FH1
404	FH2
251274	FH3
403	FH-I
404	FH-II
251274	FH-III
→168569	FHC
401920	FHCC
405	FHH
93372	FHH Typ 1
101049	FHH Typ 2
101050	FHH Typ 3
2196	FHHNC mit schwerer Augenbeteiligung
31043	FHHNC ohne schwere Augenbeteiligung
540	FHL
397618	FHONDA-Syndrom
1988	FHUF5
93562	Fibrinogen A-alpha-Ketten-Amyloidose
335	Fibrinogen-Mangel, kongenital
331	Fibrinstabilisierender Faktor-Mangel
199267	Fibroblastentumor mit Zytoplasmainschlüssen
252164	Fibroblastoma, peripheres
2021	Fibrochondrogenese
141067	Fibrochondrom, zervikofaziales
337	Fibrodysplasia ossificans progressiva
2022	Fibroelastose, endokardiale
2022	Fibroelastose, endomyokardiale
494428	Fibroelastose, idiopathische pleuropulmonare
→122	Fibrofollikulom, familiäres multiples
122	Fibrofollikulome - Trichodiskome - Akrochordone
555434	Fibrohistiocytic inflammatory pseudotumor of the liver

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
401920	Fibrolamelläres HCC
199260	Fibrom, aponeurotisches kalzifizierendes
873	Fibromatose, aggressive
199260	Fibromatose, aponeurotische juvenile
199267	Fibromatose, digitale infantile
2027	Fibromatose, gingivale - progressive Schwerhörigkeit
2028	Fibromatose, hyaline juvenile
→636	Fibromatose, multiple nicht ossifizierende
199251	Fibromatose, plantare
477742	Fibromatose, pseudosarkomatöse
79105	Fibromyxosarkom
84090	Fibronektin-Glomerulopathie
2030	Fibrosarkom
314478	Fibrothekom des Ovars
2256	Fibula-/Ulnahypoplasie - Nierenanomalien
2639	Fibula-Aplasie - komplexe Brachydaktylie
1118	Fibula-Aplasie-Ektrodaktylie-Syndrom
2492	Fibula-Aplasie-Tibiale Kampomelie-Oligosyndaktylie-Syndrom
2854	Fibula-Hypoplasie - gekrümmter Femur - Oligodaktylie
1757	Fibuläre Dimelie - Diplopodie
93323	Fibuläre longitudinale Meromelie
32960	Fieber, familiäres, Typ Hibernian
163703	Fieber-assoziierte Enzephalopathie mit refraktären Anfällen
464724	Fieber-assoziiertes akutes infantiles Leberversagen-Syndrom
163703	Fieber-induzierte refraktäre epileptische Enzephalopathie von Schulkindern
251332	Fieber-Syndrom, langanhaltendes unerklärbares
29207	Fiessiger-Leroy-Reiter-Syndrom
29207	Fiessinger-Leroy-Krankheit
2756	Figuera-Syndrom
171445	Filaminopathie
3255	Filippi-Syndrom

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
352712	FILS-Syndrom
352582	FIME
1272	Fine-Lubinsky-Syndrom
1305	Fingeranomalien - kurze Lidspalten - Ösophagus- oder Duodenalatresie
391641	Fingeranomalien mit kurzen Lidspalten und Ösophagus- oder Duodenalatresie Typ 1
→401973	Fingeranomalien-Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Syndrom
97232	Fingerprint-Body-Myopathie
209335	Finkel-Krankheit
2036	Finlay-Marks-Syndrom
609	Finnische tibiale Muskeldystrophie
1825	Finucane-Kurtz-Scott-Syndrom
314777	FIPA
163703	FIRES
79292	Fischaugen-Syndrom
98919	Fisher-Syndrom
97339	Fistel, arteriovenöse durale
2040	Fistel, broncho-biliäre kongenitale
93953	Fistel, familiäre thyroglossale
2041	Fistel, koronarokardiale
840	Fistulöses vegetatives verruköses Hidradenom
2824	Fitzsimmons-McLachlan-Gilbert-Syndrom
293812	Fixes Arzneimitteloxanthem
217330	FJHN Typ 2
1968	Flaches Gesicht-Mikrostomie-Ohranomalie-Syndrom
79293	FLD
98970	Fleckchen-Hornhautdystrophie
83315	Fleckfieber, endemisches
83314	Fleckfieber, epidemisches
99991	Fleckfieber, epidemisches rezidivierendes
83315	Fleckfieber, murines
284362	FLIT
555877	FLNA-related X-linked myxomatous valvular dysplasia
2044	Floating-Harbor-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
83315	Flohfleckfieber
83451	Floride Knochenzement-Dysplasie
2045	FLOTCH-Syndrom
19930 6	FLP
2007	Flügelknorpel-Hypoplasie- Kolobom-Telekanthus-Syndrom
2047	Flynn-Aird-Syndrom
69063	FMAIG
342	FMF
27639 9	FMNG
3000	FMPP
31948 7	FNMTC
2143	FOAR-Syndrom
79093	Foix-Alajouanine-Syndrom
2048	Foix-Chavany-Marie-Syndrom
1544	Fokalanfälle, adulte benigne
98807	Fokale Dystonie mit kraniozervikalen Symptomen
35258 7	Fokale Epilepsie - Intelligenzminderung - zerebro- zerebelläre Fehlbildung
35258 7	Fokale Epilepsie- Intelligenzminderung-Dysarthrie- Ataxie-Syndrom
39816 6	Fokale faziale dermale Dysplasie
79133	Fokale faziale dermale Dysplasie 1 vom Typ Brauer
39817 3	Fokale faziale dermale Dysplasie 2, Typ Brauer-Setleis
1807	Fokale faziale dermale Dysplasie 3 Typ Setleis
39818 9	Fokale faziale dermale Dysplasie 4
39817 3	Fokale faziale dermale Dysplasie Typ II
39818 9	Fokale faziale dermale Dysplasie Typ IV
39818 9	Fokale faziale präaurikuläre Dysplasie
2200	Fokale palmoplantare und gingivale Keratose
37000 2	Fokale Palmoplantarkeratose mit Gelenkeratosen
16630 8	Fokalepilepsie, benigne infantile, mit Midline-Spikes und Waves im Schlaf
44380 4	Fokales Stiff-Limb-Syndrom
44380	Fokales Stiff-Person-Syndrom

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
4	
90045	Folat-Malabsorption, hereditäre
90045	Folat-Malabsorption, kongenitale
21738 2	Folattransportdefizienz, zerebrale
79097	Folinsäure-abhängige Anfälle
79097	Folinsäure-abhängigen Krämpfe
52901	Follicle-Stimulating Hormone (FSH)-Mangel, isolierter
346	Folliculitis decalvans Quinquaud
79100	Folliculitis ulerythematosia reticulata
52901	Follikelstimulierendes-Hormon- Mangel, isolierter
337	FOP
25129 0	Foramina parietalia mit Klavikulahypoplasie
25129 0	Foramina parietalia mit kleidokranialer Dysplasie
60015	Foramina parietalia permagna
60015	Foramina parietalia, symmetrische
60015	Foramina parietalia, vergrößerte
366	Forbes-Krankheit
2206	Forestier-Syndrom
51208	Formimidoyltransferase- Cyclodeaminase-Mangel
51208	Formiminoglutaminsäure- Krankheit
3238	Forney-Robinson-Pascoe- Syndrom
3238	Forney-Syndrom
17833 3	Forsius-Eriksson-Syndrom
85162	FOSMN-Syndrom
3219	Fountain-Syndrom
75327	Foveadystrophie, progressive
2253	Foveahypoplasie - präsenile Katarakt
51939 8	Foveahypoplasie, isolierte
39761 8	Foveahypoplasie- Sehnervenkreuzung-Dysgenese des vorderen Augensegmentes- Syndrom
99000	Foveomakuläre Dystrophie mit Beginn im Erwachsenenalter
2795	Fowler-Christmas-Chapple- Syndrom
22112 6	Fowler-Syndrom
56185 4	FOXG1 syndrome

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
16909 5	FOXN1-Mangel
39137 2	FOXP1-Syndrom
27577 7	FPAH
71290	FPD/AML-Syndrom
28062 8	FPHH
35322 0	FPLCA
79085	FPLD1
2348	FPLD2
79083	FPLD3
28035 6	FPLD4
43565 1	FPLD5
43566 0	FPLD6
28035 6	FPLD durch PLIN1-Genmutationen
60015	FPP
71290	FPS/AML-Syndrom
31380 8	FPSG
908	Fra(X)-Syndrom
13788 8	'Fragezeichenohr'-Syndrom
29316 5	Fragile Haut-Wollhaare- Palmoplantarkeratose-Syndrom
908	Fragiles X-Syndrom
93256	Fragiles X-Tremor-Ataxie- Syndrom
28424 7	FRAM
861	Franceschetti-Klein-Syndrom
79149	Francois-Syndrom
13783 4	Frank-ter Haar-Syndrom
10002 6	Franklin-Krankheit
2108	François-Dyskephaliesyndrom
98970	François-Neetens fleckige Hornhautdystrophie
2523	Frarek-Bocker-Kahlen-Syndrom
→205 2	Fraser-ähnliches Syndrom
2052	Fraser-Syndrom
347	Frasier-Syndrom
908	FRAXA-Syndrom
10097 3	FRAXE-Syndrom
10097	FRAXF-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
4	
95	FRDA
2053	Freeman-Sheldon-Syndrom
1147	Freeman-Sheldon-Syndrom (Variante)
2673	Freire-Maia-Pinheiro-Opitz - Syndrom
2723	Freire-Maia-Syndrom
→264 200	Frias-Syndrom
2487	Fried-Golberg-Mundel-Syndrom
85335	Fried-Syndrom
1969	Friedman-Goodman-Syndrom
95	Friedreich-Ataxie
95	Friedreichsche Ataxie
22839 0	Fronto-nasale Dysplasie mit Alopezie und Genitalanomalien
22839 0	Fronto-nasale Dysplasie mit Alopezie und Genitalfehlbildungen
22839 0	Fronto-nasale Dysplasie Typ 2
30654 2	Fronto-nasale Dysplasie-schwere Mikrophthalmie-Gesichtspalten-Syndrom
52130 8	Frontonasale Dysplasie-bifide Nase-Anomalien der oberen Extremitäten-Syndrom
39147 4	Frontorhinie
27587 2	Frontotemporale Demenz mit ALS
27587 2	Frontotemporale Demenz mit Motoneuron-Krankheit
29384 8	Frontotemporale Demenz, rechtstemporale Variante
2141	Froster-Huch-Syndrom
2215	Froster-Iskenius-Watson-Hall-Syndrom
2056	Fructokinase-Mangel
469	Fructose-1-Phosphataldolase-Mangel, hereditärer
98815	Früh beginnende benigne okzipitale Epilepsie des Kindesalters
53029 8	Früh beginnende familiäre Enzephalopathie mit Neuroserpin-Einschlusskörperchen
256	Früh beginnende generalisierte Dystonie der Extremitäten
50523 7	Früh beginnende Krampfanfälle-distale Gliedmaßenanomalien-Gesichtsdysmorphien-allgemeine Entwicklungsverzögerung-

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Syndrom
32429 0	Früh beginnende Lafora-Einschlusskörperchen-Krankheit
2828	Früh beginnende Parkinson-Krankheit
44144 7	Früh beginnende posteriore subkapsuläre Katarakt
49664 1	Früh beginnende progressive diffuse Gehirnatrophie-Mikrozephalie-Muskelschwäche-Optikusatrophie-Syndrom
1943	Früh beginnende progressive Enzephalopathie mit wanderndem kontinuierlichem Myoklonus
35265 4	Früh beginnende progressive Neurodegeneration-Blindheit-Ataxie-Spastik-Syndrom
31377 2	Früh beginnende spastische Ataxie-myoklonische Epilepsie-Neuropathie-Syndrom
1243	Früh beginnende vitelliforme Makuladystrophie
2828	Früh-adulte Form des Parkinson-Syndroms
98985	Früh-beginnende Katarakt mit Y-nahtförmigen Trübungen
43921 2	Früh-beginnende Myopathie-Areflexie-Atemnot-Dysphagie-Syndrom
50014 4	Früh-beginnende progressive Enzephalopathie-Hörverlust-Ponshypoplasie-Hirnatrophie-Syndrom
49675 6	Früh-beginnende progressive Enzephalopathie-spastische Ataxie-distale spinale Muskelatrophie-Syndrom
15794 1	Früh-einsetzende Prionkrankheit mit prominenten psychiatrischen Merkmalen
36405 5	Frühbeginnende schwere Netzhautdystrophie
2379	Frühbeginnender Parkinsonismus - Intelligenzminderung
99981	Frühgeborenen-Apnoe
90050	Frühgeborenen-Retinopathie
1934	Frühinfantile epileptische Enzephalopathie mit Suppression-burst
28926 6	Frühinfantile epileptische Enzephalopathie und Intelligenzminderung durch GRIN2A-Genmutation
41198	Frühinfantile epileptische

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
6	Enzephalopathie-kortikale Blindheit-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
70476	Frühjahrskonjunktivitis
29398 7	Frühkindliche Adipositas - Hypothalamus Dysfunktion - Hypoventilation - autonome Dysregulation - neurale Tumoren
1935	Frühkindliche myoklonische Enzephalopathie mit Suppression-burst
70476	Frühlingskatarrh
469	Fruktosämie, hereditäre
348	Fruktose-1,6-Bisphosphatase-Mangel
348	Fruktose-1,6-Diphosphatase-Mangel
469	Fruktoseintoleranz, hereditäre
2056	Fruktosurie, essentielle
2057	Frydman-Cohen-Karmon-Syndrom
→299 5	Fryns-Aftimos-Syndrom
2497	Fryns-Hofkens-Fabry-Syndrom
1104	Fryns-Mikrophthalmie-Syndrom
2058	Fryns-Smeets-Thiry-Syndrom
2059	Fryns-Syndrom
1305	FS
39164 1	FS1
39164 6	FS2
243	FSH-Resistenz der Ovarien
243	FSH-RO
51208	FTCD-Mangel
27587 2	FTD-ALS
27587 2	FTD-MND
24779 0	FTH1-abhängige Eisenüberladung
26347 9	Fuchs Heterochromie-Iridozyklitis
26347 9	Fuchs'sche Uveitis-Syndrom
2854	Fuhrman-Rieger-de-Sousa-Syndrom
2854	Fuhrmann-Syndrom
349	Fukosidose
→851 99	Fukuda-Miyanomae-Nakata-Syndrom
551	Fukuhara-Syndrom
272	Fukuyama-Muskeldystrophie

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
24	Fumarase-Mangel
24	Fumarazidurie
882	Fumarylacetoacetase-Hydrolase-Mangel
882	Fumarylacetoacetase-Mangel
227796	Fundus albipunctatus
827	Fundus flavimaculatus
99004	Fundus pulverulentus
64694	Fünf-Tage-Fieber
308380	Funktionaler Methionin-Synthase-Mangel Typ cblDv1
→60030	Furlong-Syndrom
2579	Furukawa-Takagi-Nakao-Syndrom
563687	Furuncular myiasis due to Cordylobia anthropophaga
563690	Furuncular myiasis due to Cordylobia rodhaini
563684	Furuncular myiasis due to Dermatobia hominis
591	Furunkuloide Myiasis
228119	Fusariose
228119	Fusarium-Infektion
2287	Fusionierte mandibuläre Inzisoren
2561	Fusionierte Molarwurzel-Syndrom Ackerman
294986	Fuß, fehlender
178382	Fuß, konvexer, kongenitaler
2378	Füße und Hände, spiegelbildliche - Nasenanomalien
908	FXS
364	G6P-Mangel
79259	G6P-Mangel Typ 1b
79259	G6P-Translokase-Mangel
79258	G6PE-Mangel Typ 1a
79259	G6PT-Mangel
25	GA1
2066	GABA-Transaminase-Mangel
79402	GABEB
506358	Gabriele-De Vries-Syndrom
90041	Gaisböck-Syndrom
75496	Galactosyltransferase-I-Mangel
79237	Galaktokinase-Mangel
79237	Galaktokinase-Mangel, galaktosämischer
79239	Galaktosämie Typ 1
79237	Galaktosämie Typ 2

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
79238	Galaktosämie Typ 3
79239	Galaktosämie, klassische
309297	Galaktosamin-6-Sulfatase-Mangel
79239	Galaktose-1-Phosphat-Uridyltransferase-Mangel
79238	Galaktose-Epimerase-Mangel
308473	Galaktose-Epimerase-Mangel der Erythrozyten
308487	Galaktose-Epimerase-Mangel, generalisierter
351	Galaktosialidose
487	Galaktosylzeramidase-Mangel
487	Galaktocerebrosidase-Mangel
308473	GALE, erythrozytärer
308487	GALE, generalisiert
79238	GALE-D
308473	GALE-D, erythrozytärer
308487	GALE-D, generalisiert
79238	GALE-Mangel
79237	GALK-D
79237	GALK-Mangel
440987	Gallenblasenagenesie, isolierte
30391	Gallengangatresie
244283	Gallengangatresie - Milzfehlbildung
30391	Gallengangatresie, nicht-syndromale
293807	Gallengangdilatation, Ketamine-induzierte
→2697	Gallengangfehlbildung - Nierenversagen
261619	Gallenganghypoplasie, intrahepatische, durch JAG1-Gen-Punktmutationen
261600	Gallenganghypoplasie, intrahepatische, durch Monosomie 20p12
261629	Gallenganghypoplasie, intrahepatische, durch NOTCH2-Gen-Punktmutationen
70567	Gallengangkarzinom
480501	Gallengangszyste
276066	Gallensäuren-CoA-Ligase-Mangel - Amidierungs-Defekt
79301	Gallensäuresynthesedefekt, kongenitaler, Typ 1

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
79303	Gallensäuresynthesedefekt, kongenitaler, Typ 2
79302	Gallensäuresynthesedefekt, kongenitaler, Typ 3
79095	Gallensäuresynthesedefekt, kongenitaler, Typ 4
2065	Galloway-Mowat-Syndrom
2065	Galloway-Syndrom
309297	GALNS-Mangel
306661	GALNT3-CDG
306661	GALNT3-CDG-Syndrom
79239	GALT-Mangel
2325	Gamborg-Nielsen-Syndrom
3035	Game-Friedman-Paradice-Syndrom
2066	Gamma-Aminobuttersäure-Transaminase-Mangel
212	Gamma-Cystathionase-Mangel
33574	Gamma-Glutamyl-Cystein-Synthetase-Mangel
33573	Gamma-Glutamyltransferase-Mangel
33573	Gamma-Glutamyltranspeptidase-Mangel
100026	Gamma-HCD
22	Gamma-Hydroxybutyrazidurie
353	Gamma-Sarkoglykanopathie
100026	Gamma-Schwerkettenkrankheit
682	Gamstorp-Syndrom
382	GAMT-Mangel
251949	Gangliogliom
251957	Gangliogliom, anaplastisches
141115	Gangliogliom, nasales
251962	Ganglioglioneurozytom, pseudopapilläres
251877	Ganglioneuroblastom
251992	Ganglioneurom
251937	Gangliozytom
2067	GAPO-Syndrom
314022	GAPPS-Syndrom
3469	Garcia-Lurie-Syndrom
32463	Gardner-Diamond-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
6	
2075	Gardner-Silengo-Wachtel-Syndrom
79665	Gardner-Syndrom
99000	Gass-Krankheit
100075	Gastraler NET
100075	Gastraler neuroendokriner Tumor
913	Gastrinom
464756	Gastrischer neuroendokriner Tumor, familiärer, Typ 1
314022	Gastrisches Adenokarzinom und proximale Polyposis des Magens
487809	Gastritis, kollagene, des Kindes
487809	Gastritis, kollagene, mit Beginn im Kindesalter
2069	Gastro-kutanes Syndrom
2070	Gastroenteritis, eosinophile
2930	Gastrointestinale Polypose - ektodermale Veränderungen
44890	Gastrointestinales Stromasarkom
2368	Gastroschisis
2072	Gaucher-ähnliche Krankheit
355	Gaucher-Krankheit
2072	Gaucher-Krankheit - Ophthalmoplegie - kardiovaskuläre Verkalkungen
77259	Gaucher-Krankheit Typ 1
77260	Gaucher-Krankheit Typ 2
77261	Gaucher-Krankheit Typ 3
2072	Gaucher-Krankheit Typ 3C
77260	Gaucher-Krankheit, akut-neuronopathischer Typ
309252	Gaucher-Krankheit, atypische, durch to Saposin C-Mangel
77261	Gaucher-Krankheit, chronisch-neuropathische Form
85212	Gaucher-Krankheit, fetale
85212	Gaucher-Krankheit, fötale
77260	Gaucher-Krankheit, infantile, zerebrale Form
77261	Gaucher-Krankheit, juvenile und adulte, zerebrale Form
2072	Gaucher-Krankheit, kardiovaskuläre Form
77259	Gaucher-Krankheit, nicht-neuronopathischer Typ
85212	Gaucher-Krankheit, perinatal-letale Form
77261	Gaucher-Krankheit, subakut-neuropathische Form

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
477993	Gaumenanomalien-multiple Diastemata-Gesichtsdysmorphien-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
477993	Gaumenanomalien-weiter Zahnabstand-Gesichtsdysmorphien-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
99772	Gaumensegelspalte
1997	Gaumenspalte - Ektropion - konische Zähne
2013	Gaumenspalte - große Ohren - Kleinwuchs
2008	Gaumenspalte - Herzfehler - Genitalanomalien - Ektrodaktylie
2015	Gaumenspalte - Kleinwuchs - Fehlbildungen der Wirbel
2010	Gaumenspalte - Stapes-Fixation - Oligodontie
155878	Gaumenspalte, submuköse
3429	Gaumenspalte-Extremitäten- und Herz-Fehlbildungssyndrom-Syndrom
2016	Gaumenspalte-Laterale Synechie-Syndrom
2167	Gaumenspalte-Potter-Sequenz-kongenitale Herzanomalien-mesoaxiale Polydaktylie-multiple Fehlbildungen-Syndrom
99771	Gaumenzäpfchen, zweigeteiltes
308655	GBE Mangel, fatale perinatale neuromuskuläre Form
308684	GBE-Mangel der Kindheit, kombinierte hepatische und myopathische Form
308698	GBE-Mangel der Kindheit, neuromuskuläre Form
308712	GBE-Mangel, adulte neuromuskuläre Form
308670	GBE-Mangel, kongenitaler, neuromuskuläre Form
308638	GBE-Mangel, nonprogressive hepatische Form
308621	GBE-Mangel, progressive hepatische Form
360	GBM
329984	GCC
98962	GCD1
98963	GCD2
25	GCDHD
98963	GCDII

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
438274	GCGR-abhängige Hyperglucagonämie
→528	GCL4
2095	GCM-Syndrom
79330	GCS1-CDG
255182	GCSL-Mangel
363976	GCT des Knochens
53697	GDD
366	GDE-Mangel
98957	GDLD
324636	GDS
439202	Geburtstraumatische Läsion des Plexus brachialis, nicht-heilende
99179	Gefleckte Retina nach Kandori
363989	Gefleckte Retina, benigne familiäre
36387	GEFS+
1488	Gehörgangsatresie - multiple kongenitale Fehlbildungen - geistige Retardierung
3023	Gehörgangsatresie-vertikaler Talus-Hypertelorismus-Syndrom
3044	Geistige Retardierung - Dysmorphien - Hypogonadismus - Diabetes mellitus
3041	Geistige Retardierung - Glatzenbildung - Patellaluxation - Akromikrie
3042	Geistige Retardierung - Katarakt - kalzifizierte Ohrknorpel - Myopathie
3409	Geistige Retardierung - Kleinwuchs - Handkontrakturen - Genitalanomalien
3068	Geistige Retardierung - Myopathie - Kleinwuchs - endokrine Störung
3082	Geistige Retardierung - Polydaktylie - unkämmbare Haare
3051	Geistige Retardierung - spärliches Haar - Brachydaktylie
1240	Geistige Retardierung mit Kleinwuchs und keilförmiger Epiphysis der Knie
2557	Geistige Retardierung Typ Mietens-Weber
3078	Geistige Retardierung, schwere X-chromosomale, Typ Gustavson
→3057	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Anomalien des

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	MAOA-Metabolismus
→2466	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Corpus callosum-Agenesie - spastische Tetraparese
2958	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Dysmorphie - zerebrale Atrophie
94083	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Dystonie - Dysarthrie
85282	Geistige Retardierung, X-chromosomale - epileptische Krampfanfälle - Hypogonitalismus - Microzephalie - Adipositas
3459	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Gynäkomastie - Adipositas
3074	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Kleinwuchs - Hypertelorismus
3052	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Krämpfe - Psoriasis
59	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Muskelhypotonie
2898	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Plagiozephalie
3077	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Psychose - Makroorchidie
67045	Geistige Retardierung, X-chromosomale mit isoliertem Wachstumshormonmangel
85286	Geistige Retardierung, X-chromosomale, syndromale Typ 11
1193	Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Atkin
85293	Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Cabezas
→93950	Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Fichera
163956	Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Nascimento
93945	Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Porteous
→776	Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Raymond
93950	Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Sutherland-Haan
→59	Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Zorick
662	Gelbe-Nägel-Syndrom

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
99829	Gelbfieber
2295	Gelenkhypermobilitäts-Syndrom, familiäres
2295	Gelenkinstabilitäts-Syndrom, familiäres
324999	Gelenkkontrakturen-Muskelatrophie-mikrozytische Anämie-Pannikulitis-assoziierte Lipodystrophie-Syndrom
2295	Gelenklaxität, familiäre
2073	Gélineau-Krankheit
85448	Gelsolin-Amyloidose
2074	Gemignani-Syndrom
213512	Gemischte epitheliale und mesenchymale Tumoren des Ovars
252021	Gemischte Keimzelltumoren des Zentralnervensystems
506112	Gemischte neuroendokrine/nicht neuroendokrine Neoplasie des Pankreas
2785	Gemischte renale tubuläre Azidose
→90625	Gemischte Schalleitungsschwerhörigkeit und neurosensorischer Hörverlust, X-chromosomal
324364	Gemischte sklerosierende Knochendystrophie mit extraskelletalen Manifestationen
458792	Gemischtes zystisches Lymphangiom
2084	GEMSS-Syndrom
508529	Generalisierte basale Epidermolysis bullosa simplex mit Hautatrophie, Vernarbung und Haarverlust
231568	Generalisierte dominante EBD
99647	Generalisierte Enchondromatose mit Platyspondylie
36387	Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen plus
329971	Generalisierte juvenile Polyposis/juvenile Polyposis coli
→528	Generalisierte kongenitale Lipodystrophie mit Muskeldystrophie
435628	Generalisierte Lipodystropie-progeroide Merkmale-schwere Intelligenzminderung-Syndrom
141209	Generalisierte lymphatische Anomalie
24735	Generalisierte pustulöse Psoriasis

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
3	
89842	Generalisierte RDEB, weitere Formen
→566243	Generalisierte Resistenz gegen Schilddrüsenhormone
98806	Generalisierte zervikale Dystonie mit überwiegendem Beginn in den oberen Extremitäten
167635	Generalisierter papulärer und sklerodermoider Lichen myxoedematosus
263543	Generalisiertes PSS
53372	Geniospasmus, hereditärer
2075	Genito-palato-kardiales Syndrom
85201	Genito-patellares Syndrom
2163	Genoa-Syndrom
85197	Genochondromatose Typ 1
93398	Genochondromatose Typ 2
329813	Genomweite paternale uniparentale Disomie im Mosaik
329813	Genomweite paternale UPD im Mosaik
1454	Gentile-Syndrom
295232	Genu flexum, kongenital
295229	Genu recurvatum, kongenital
98961	Geografische Hornhautdystrophie
99095	Gerbode-Defekt, kongenitaler
2808	Gerhardt-Syndrom
2077	German-Syndrom
91352	Germinom des Zentralnervensystems
182127	Germinom, extragonadales
2078	Geroderma osteodysplastica
496693	Gershoni-Baruch-Syndrom
1117	Gershonibaruch-Leibo-Syndrom
356	Gerstmann-Sträussler-Scheinker-Syndrom
221117	Gerstmann-Syndrom
139466	Geschlechtsumkehr - Nieren-, Nebennieren- und Lungendysgenese
1970	Gesichtsdysmorphie - Makrozephalie - Myopie - Dandy-Walker-Malformation
1969	Gesichtsdysmorphie-Anorexie-Kachexie-Augen- und Hautanomalien-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
46695 0	Gesichtsdysmorphie- Entwicklungsverzögerung- Verhaltensstörungen-Syndrom durch Punktmutation im WAC-Gen
28416 9	Gesichtsdysmorphie- Entwicklungsverzögerung- Verhaltensstörungen-Syndrom durch Mikrodeletionssyndrom 10p11.21p12.31
35271 2	Gesichtsdysmorphie- Immundefekt-Livedo-Kleinwuchs- Syndrom
1778	Gesichtsdysmorphie- Schalskrotum-Gelenkschlaffheit- Syndrom
2588	Gesichtsdysmorphien - Intelligenzminderung - Kleinwuchs - Hörverlust
41202 2	Gesichtsdysmorphien - Linsendislokation - vordere Segmentanomalien - nicht- traumatische konjunktivale Zysten
41202 2	Gesichtsdysmorphien- Linsendislokation-vordere Segmentanomalien-spontane Sickerkissen-Syndrom
30653 0	Gesichtslähmung, angeborene, mit variabler Schwerhörigkeit
2809	Gesichtslähmung, familiäre rekurrente
2809	Gesichtslähmung, periphere rekurrente, familiäre Form
39814 7	Gesichtsschmerz, atypischer
14127 6	Gesichtsspalte, kommissurale
14124 2	Gesichtsspalte, Tessier 1
14125 8	Gesichtsspalte, Tessier 4
14126 1	Gesichtsspalte, Tessier 5
14126 5	Gesichtsspalte, Tessier 6
14127 6	Gesichtsspalte, Tessier 7
14127 6	Gesichtsspalte, transversale
28077 4	GET
99099	Geteilter linker Vorhof
99098	Geteilter rechter Vorhof
2032	Gewöhnliche Interstitielle Lungenkrankheit

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
633	GH-Insensitivität, primäre
631	GH-Mangel, isolierter kongenitaler
23166 2	GH-Mangel, isolierter kongenitaler, Typ IA
23167 1	GH-Mangel, isolierter kongenitaler, Typ IB
23167 9	GH-Mangel, isolierter kongenitaler, Typ II
23169 2	GH-Mangel, isolierter kongenitaler, Typ III
633	GH-Resistenz, primäre
633	GH-Rezeptor-Mangel
1802	Ghosal-Syndrom
31481 1	Ghrelin-Rezeptor-Mangel
99725	Gigantismus, hypophysärer
30037 3	Gigantismus, infantiler hereditärer
30037 3	Gigantismus, infantiler, durch Hypophysenhyperplasie
30037 3	Gigantismus, infantiler, familiäre Form
821	Gigantismus, zerebraler
→377	Gigantismus, zerebraler - Kieferzysten
18017 6	Gigantomastie, juvenile, familiäre Form
1065	Gillespie-Syndrom
2024	Gingiva-Fibromatose, autosomal- dominante
2026	Gingiva-Fibromatose- Hypertrichose-Syndrom
2024	Gingivahyperplasie, autosomal- dominante
2024	Gingivahyperplasie, hereditäre
2709	Gingivahypertrophie - Hornhautdystrophie
2024	Gingivale Fibromatose, hereditäre
2025	Gingivale Fibromatose- Gesichtsdysmorphie-Syndrom
44890	GIST
97286	GIST-Paragangliom-Dyade
358	Gitelman-Syndrom
3268	Giuffré-Tsukahara-Syndrom
56805 1	GJC2-related congenital primary lymphedema
14120 9	GLA
666	Glasknochenkrankheit
→532 71	Glass-Chapman-Hockley-Syndrom
21383	Glazellkarzinom der Cervix uteri

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
3	
2085	Glaukom - Schlafapnoe
98977	Glaukom, juveniles
98976	Glaukom, kongenitales
708	Glaukom, kongenitales, Typ Peters
94058	Glaukom, neovaskuläres
2084	Glaukom-Ektopia lentis- Mikrosphärophakie-steife Gelenke-Kleinwuchs-Syndrom
354	GLB1-Mangel
257	Gliedergürtelmuskeldystrophie - Epidermolysis bullosa simplex
86812	Gliedergürtelmuskeldystrophie - geistige Retardierung
62	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch alpha-Sarkoglykan-Mangel
119	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch beta-Sarkoglykan-Mangel
267	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch Calpain-Mangel
265	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch Calveolin-3 -Mangel
219	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch delta-Sarkoglykan-Mangel
268	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch Dysferlin-Mangel
34515	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch FKR (Fukutin-related Protein)-Mangel
353	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch gamma-Sarkoglykan- Mangel
35247 9	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch ISPD-Mangel
264	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch Lamin A/C -Mangel
266	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch Myotilin-Mangel
44511 0	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch POMK-Mangel
34514	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch Telethonin-Mangel
1878	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch TRIM32-Mangel
52430	Gliedergürtelmuskeldystrophie mit Paget-Krankheit der Knochen
266	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1A
264	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1B
265	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1C

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
34516	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1D
34517	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1E
55595	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1F
55596	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1G
23875 5	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1H
268	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 2B
62	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2D
36354 3	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, durch Desmin-Mangel
25436 1	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, durch Plectin-Mangel
267	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2A
353	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2C
119	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2E
219	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2F
34514	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2G
1878	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2H
34515	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2I
14092 2	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2J
86812	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2K
20654 9	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2L
20655 4	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2M
20655 9	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2N
20656 4	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2O
28033 3	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2P
25436 1	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2Q
36354 3	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2R
36984	Gliedergürtelmuskeldystrophie,

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
0	autosomal-rezessive, Typ 2S
36362 3	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2T
35247 9	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2U
46680 1	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2W
47608 4	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2X
42426 1	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2Y
48068 2	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2Z
2369	Gliedmaßen-Körperwand-Defekt
974	Gliedmaßenanomalien - Schädelanomalien - Kopfhautanomalien
360	Glioblastom
360	Glioblastoma multiforme
26919 7	Glioependymale/ependymale Zyste
25167 1	Gliom, angiozentrisches
14111 2	Gliom, nasales
25158 2	Gliomatosis cerebri
25157 6	Gliosarkom
54448 8	Global developmental delay-alopecia-macrocephaly-facial dysmorphism-structural brain anomalies syndrome
48089 8	Globale Entwicklungsverzögerung-Sehanomalien-progressive zerebelläre Atrophie-trunkale Hypotonie-Syndrom
2791	Globodontie
487	Globoidzell-Leukodystrophie
17170 9	Globozoospermie
83454	Glomangiomatose
83454	Glomangiome, hereditäre multiple
→329 931	Glomerulonephritis mit C3-Ablagerungen, ohne Proliferation
97560	Glomerulonephritis, idiopathische membranöse
54370	Glomerulonephritis, membranoproliferative
32990 3	Glomerulonephritis, membranoproliferative, Immunglobulin-vermittelte

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
32991 8	Glomerulonephritis, membranoproliferative, nicht Immunglobulin-vermittelte
93571	Glomerulonephritis, membranoproliferative, Typ 2
54370	Glomerulonephritis, mesangiokapilläre
93126	Glomerulonephritis, pauci-immune
97563	Glomerulonephritis, pauci-immune, mit ANCA
97564	Glomerulonephritis, pauci-immune, ohne ANCA
97560	Glomerulonephritis, primäre membranöse
→697 35	Glomerulonephritis-Spärliches Haar-Telangiektasien-Syndrom
84090	Glomerulopathie mit Fibronektin-Ablagerung (GFND)
97566	Glomerulopathie, fibrilläre nicht-amyloide
97567	Glomerulopathie, immunotaktoide
39165 1	Glomustumor
83454	Glomustumoren, multiple
83454	Glomuvenöse Malformation
2616	Gloomy face-Syndrom
22109 8	Glossopharyngeusneuralgie
40447 6	GLOW-Syndrom
25513 2	GLRX5-abhängige sideroblastische Anämie
97280	Glucagonom
97280	Glucagonom-Syndrom
403	Glucocorticoid-behandelbarer Aldosteronismus
79272	Glucosamin N-Acetyl-6-Sulfatase-Mangel
79325	Glucosyltransferase 2-Mangel
361	Glukokortikoid-Mangel, familiärer
786	Glukokortikoid-Resistenz
46602 6	Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel der Klasse I
364	Glukose-6-Phosphatase-Mangel
364	Glukose-6-Phosphatase-Translokase-Mangel
35710	Glukose-Galaktose-Malabsorption
71277	Glukosetransporter Typ 1-Defekt
71277	Glukosetransporter Typ 1-

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Mangel-Syndrom
79330	Glukosidase 1-Mangel
79320	Glukosyltransferase 1-Mangel
355	Glukozerebrosidase-Mangel
71277	GLUT1-Defekt
71277	Glut1-DS
71277	Glut-1-Mangel-Syndrom
2195	Glutamat-Aspartat-Transportdefekt
33574	Glutamat-Cystein-Ligase-Mangel
3006	Glutamat-Decarboxylase-Mangel
51208	Glutamat-Formiminotransferase-Mangel
71278	Glutamin-Synthetase-Mangel, kongenitaler
25	Glutarazidämie Typ 1
26791	Glutarazidämie Typ 2
25	Glutarazidurie Typ 1
26791	Glutarazidurie Typ 2
39452 9	Glutarazidurie Typ 2, schwerer neonataler Typ
35706	Glutarazidurie Typ 3
25	Glutaryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
35706	Glutaryl-CoA-Oxidase-Mangel
25	Glutaryl-Coenzym A - Dehydrogenase-Mangel
32	Glutathionsynthetase-Mangel
28984 6	Glutathionsynthetase-Mangel mit 5-Oxoprolinurie
28984 9	Glutathionsynthetase-Mangel ohne 5-Oxoprolinurie
33573	Glutathionurie
28441 4	Glycerol-Kinase-Mangel, adulter
28440 8	Glycerol-Kinase-Mangel, infantiler
408	Glycerol-Kinase-Mangel, isolierter
28441 1	Glycerol-Kinase-Mangel, juveniler
26147 6	Glycerol-Kinase-Mangel-Contiguous-gene-Deletionssyndrom
28989 1	Glycin N-Methyltransferase-Mangel
407	Glycin-Enzephalopathie
28986 3	Glycin-Enzephalopathie, atypische
28986 0	Glycin-Enzephalopathie, infantile
28985 7	Glycin-Enzephalopathie, neonatale
35	Glycinämie, ketotische

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
369	Glykogen-Phosphorylase-Mangel der Leber
57	Glykogen-Speicherkrankheit durch Aldolase A-Mangel
364	Glykogen-Speicherkrankheit durch Glukose-6-Phosphatase-Mangel
79258	Glykogen-Speicherkrankheit durch Glukose-6-Phosphatase-Mangel Typ 1a
2088	Glykogen-Speicherkrankheit durch GLUT2-Mangel
367	Glykogen-Speicherkrankheit durch Glykogen-Banching-Enzym-Mangel
30869 8	Glykogen-Speicherkrankheit durch Glykogen-Banching-Enzym-Mangel der Kindheit, neuromuskuläre Form
30871 2	Glykogen-Speicherkrankheit durch Glykogen-Banching-Enzym-Mangel, adulte neuromuskuläre Form
30865 5	Glykogen-Speicherkrankheit durch Glykogen-Banching-Enzym-Mangel, fatale perinatale neuromuskuläre Form
30867 0	Glykogen-Speicherkrankheit durch Glykogen-Banching-Enzym-Mangel, kongenitale neuromuskuläre Form
30863 8	Glykogen-Speicherkrankheit durch Glykogen-Banching-Enzym-Mangel, nonprogressive hepatische Form
30862 1	Glykogen-Speicherkrankheit durch Glykogen-Banching-Enzym-Mangel, progressive hepatische Form
366	Glykogen-Speicherkrankheit durch Glykogen-Debranching-Enzym-Mangel
369	Glykogen-Speicherkrankheit durch hepatischen Glykogen-Phosphorylase-Mangel
2089	Glykogen-Speicherkrankheit durch hepatischen Glykogensynthase-Mangel
28443 5	Glykogen-Speicherkrankheit durch Laktat-Dehydrogenase H-Untereinheit-Mangel
28442 6	Glykogen-Speicherkrankheit durch Laktat-Dehydrogenase M-Untereinheit-Mangel

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2364	Glykogen-Speicherkrankheit durch Laktat-Dehydrogenase-Mangel
79240	Glykogen-Speicherkrankheit durch Leber- und Muskel-Phosphorylasekinase-Mangel
99849	Glykogen-Speicherkrankheit durch muskulären Enolase 3-Mangel
13762 5	Glykogen-Speicherkrankheit durch muskulären Glykogensynthasemangel
371	Glykogen-Speicherkrankheit durch muskulären Phosphofruktokinase-Mangel
715	Glykogen-Speicherkrankheit durch muskulären Phosphorylasekinase-Mangel
368	Glykogen-Speicherkrankheit durch Myophosphorylase-Mangel
→319 646	Glykogen-Speicherkrankheit durch Phosphoglukomutase-Mangel
713	Glykogen-Speicherkrankheit durch Phosphoglycerat-Kinase 1-Mangel
97234	Glykogen-Speicherkrankheit durch Phosphoglycerat-Mutase-Mangel
365	Glykogen-Speicherkrankheit durch Saure-Maltase-Mangel
30855 2	Glykogen-Speicherkrankheit durch Saure-Maltase-Mangel, infantile Form
30865 5	Glykogen-Speicherkrankheit IV, fatale perinatale neuromuskuläre Form
30867 0	Glykogen-Speicherkrankheit IV, kongenitale neuromuskuläre Form
30863 8	Glykogen-Speicherkrankheit IV, nonprogressive hepatische Form
26329 7	Glykogen-Speicherkrankheit mit schwerer Kardiomyopathie durch Glycogenin-Mangel
2089	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 0a
13762 5	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 0b
364	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 1
79258	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 1a
79259	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 1b
365	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 2

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
308552	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 2, infantile Form
420429	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 2, spät beginnende Form
366	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 3
367	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 4
308684	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 4 der Kindheit, kombinierte hepatische und myopathische Form
308698	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 4 der Kindheit, neuromuskuläre Form
308712	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 4, adulte neuromuskuläre Form
308655	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 4, fatale perinatale neuromuskuläre Form
308670	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 4, kongenitale, neuromuskuläre Form
308638	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 4, nonprogressive hepatische Form
368	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 5
369	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 6
371	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 7
264580	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 9A
264580	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 9C
715	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 9D
715	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 9E
2088	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 11
284426	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 11
57	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 12
→319646	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 14
263297	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 15
364	Glykogen-Speicherkrankheit Typ I
79258	Glykogen-Speicherkrankheit Typ Ia
79259	Glykogen-Speicherkrankheit Typ Ib
365	Glykogen-Speicherkrankheit Typ II
42042	Glykogen-Speicherkrankheit Typ

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
9	II mit spätem Beginn
366	Glykogen-Speicherkrankheit Typ III
367	Glykogen-Speicherkrankheit Typ IV
308684	Glykogen-Speicherkrankheit Typ IV der Kindheit, kombinierte hepatische und myopathische Form
308712	Glykogen-Speicherkrankheit Typ IV, adulte neuromuskuläre Form
308698	Glykogen-Speicherkrankheit Typ IV, infantile neuromuskuläre Form
308621	Glykogen-Speicherkrankheit Typ IV, progressive hepatische Form
264580	Glykogen-Speicherkrankheit Typ IXa
264580	Glykogen-Speicherkrankheit Typ IXc
368	Glykogen-Speicherkrankheit Typ V
369	Glykogen-Speicherkrankheit Typ VI
371	Glykogen-Speicherkrankheit Typ VII
2088	Glykogen-Speicherkrankheit Typ XI
57	Glykogen-Speicherkrankheit Typ XII
→319646	Glykogen-Speicherkrankheit Typ XIV
34587	Glykogen-Speicherkrankheit, lysosomale mit normaler saure Maltase-Aktivität
308552	Glykogen-Speicherkrankheit Typ II, infantile Form
57	Glykogenose durch Aldolase A-Mangel
79259	Glykogenose durch Glukose-6-Phosphatase-Mangel Typ 1b
79258	Glykogenose durch Glukose-6-Phosphatase-Mangel Typ Ia
79259	Glykogenose durch Glukose-6-Phosphatase-Transporterdefekt Typ Ib
2088	Glykogenose durch GLUT2-Mangel
367	Glykogenose durch Glykogen-Branching-Enzym-Mangel
308712	Glykogenose durch Glykogen-Branching-Enzym-Mangel, adulte neuromuskuläre Form
308655	Glykogenose durch Glykogen-

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Branching-Enzym-Mangel, fatale perinatale neuromuskuläre Form
308655	Glykogenose durch Glykogen-Branching-Enzym-Mangel, fatale perinatale neuromuskuläre Form
308684	Glykogenose durch Glykogen-Branching-Enzym-Mangel, infantile kombinierte hepatische und myopathische Form
308698	Glykogenose durch Glykogen-Branching-Enzym-Mangel, infantile neuromuskuläre Form
308670	Glykogenose durch Glykogen-Branching-Enzym-Mangel, kongenitale neuromuskuläre Form
308638	Glykogenose durch Glykogen-Branching-Enzym-Mangel, nonprogressive hepatische Form
308621	Glykogenose durch Glykogen-Branching-Enzym-Mangel, progressive hepatische Form
366	Glykogenose durch Glykogen-Debranching-Enzym-Mangel
284435	Glykogenose durch Laktat-Dehydrogenase H-Untereinheit-Mangel
284426	Glykogenose durch Laktat-Dehydrogenase M-Untereinheit-Mangel
34587	Glykogenose durch LAMP-2-Mangel
2364	Glykogenose durch LDH-Mangel
79240	Glykogenose durch Leber- und Muskel-Phosphorylasekinase-Mangel
264580	Glykogenose durch Leberphosphorylasekinasemangel
264580	Glykogenose durch Leberphosphorylasekinasemangel
99849	Glykogenose durch muskulären beta-Enolase-Mangel
368	Glykogenose durch muskulären Glykogen-Phosphorylase-Mangel
137625	Glykogenose durch muskulären Glykogensynthasemangel
715	Glykogenose durch muskulären Phosphorylasekinase-Mangel
371	Glykogenose durch Phosphofruktokinase-Mangel des Muskels
→319646	Glykogenose durch Phosphoglukomutase-Mangel
713	Glykogenose durch Phosphoglycerat-Kinase 1-Mangel

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
97234	Glykogenose durch Phosphoglycerat-Mutase-Mangel
365	Glykogenose durch Saure-Maltase-Mangel
308552	Glykogenose durch Saure-Maltase-Mangel, infantile Form
420429	Glykogenose durch Saure-Maltase-Mangel, spät beginnende Form
263297	Glykogenose mit schwerer Kardiomyopathie durch Glycogenin-Mangel
2089	Glykogenose Typ 0a
137625	Glykogenose Typ 0b
364	Glykogenose Typ 1
364	Glykogenose Typ 1
79258	Glykogenose Typ 1a
79259	Glykogenose Typ 1b
→79259	Glykogenose Typ 1C
→79259	Glykogenose Typ 1D
365	Glykogenose Typ 2
308552	Glykogenose Typ 2, infantile Form
420429	Glykogenose Typ 2, spät beginnende Form
366	Glykogenose Typ 3
367	Glykogenose Typ 4
308712	Glykogenose Typ 4, adulte neuromuskuläre Form
308655	Glykogenose Typ 4, fatale perinatale neuromuskuläre Form
308684	Glykogenose Typ 4, kombinierte hepatische und myopathische Form der Kindheit
308670	Glykogenose Typ 4, kongenitale, neuromuskuläre Form
308698	Glykogenose Typ 4, neuromuskuläre Form der Kindheit
308638	Glykogenose Typ 4, nonprogressive hepatische Form
308621	Glykogenose Typ 4, progressive hepatische Form
368	Glykogenose Typ 5
369	Glykogenose Typ 6
371	Glykogenose Typ 7
264580	Glykogenose Typ 9A
79240	Glykogenose Typ 9B
26458	Glykogenose Typ 9C

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
0	
715	Glykogenose Typ 9D
715	Glykogenose Typ 9E
2088	Glykogenose Typ 11
284426	Glykogenose Typ 11
57	Glykogenose Typ 12
99849	Glykogenose Typ 13
→319646	Glykogenose Typ 14
263297	Glykogenose Typ 15
79258	Glykogenose Typ Ia
79259	Glykogenose Typ Ib
365	Glykogenose Typ II
420429	Glykogenose Typ II mit spätem Beginn
308552	Glykogenose Typ II, infantile Form
366	Glykogenose Typ III
367	Glykogenose Typ IV
308712	Glykogenose Typ IV, adulte neuromuskuläre Form
308655	Glykogenose Typ IV, fatale perinatale neuromuskuläre Form
308684	Glykogenose Typ IV, kombinierte hepatische und myopathische Form der Kindheit
308670	Glykogenose Typ IV, kongenitale, neuromuskuläre Form
308698	Glykogenose Typ IV, neuromuskuläre Form der Kindheit
308638	Glykogenose Typ IV, nonprogressive hepatische Form
264580	Glykogenose Typ IXa
264580	Glykogenose Typ IXc
715	Glykogenose Typ IXd
715	Glykogenose Typ IXe
368	Glykogenose Typ V
369	Glykogenose Typ VI
371	Glykogenose Typ VII
2088	Glykogenose Typ XI
57	Glykogenose Typ XII
→319646	Glykogenose Typ XIV
364	Glykogenose, hepatorenale
217557	Glykogenose, interstitielle pulmonale
2089	Glykogensynthase-Mangel der Leber

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2089	Glykogensynthase-Mangel, hepatischer
83639	Glykosylierungs-Krankheit, kongenitale, durch PIGM-Mangel
280633	Glykosylierungs-Krankheit, kongenitale, durch PIGN-Mangel
369837	Glykosylierungs-Krankheit, kongenitale, durch PIGT-Mangel
280071	Glykosylierungs-Krankheit, kongenitale, Typ Ip
354	GM1-Gangliosidose
79255	GM1-Gangliosidose Typ 1
79256	GM1-Gangliosidose Typ 2
79257	GM1-Gangliosidose Typ 3
79255	GM1-Gangliosidose, infantile
79256	GM1-Gangliosidose, juvenile
79257	GM1-Gangliosidose, mit Beginn im Erwachsenenalter
79256	GM1-Gangliosidose, spät-infantile
796	GM2-Gangliosidose, 0-Variante
309246	GM2-Gangliosidose, AB-Variante
309169	GM2-Gangliosidose, adulte, 0-Variante
309192	GM2-Gangliosidose, B-Variante, adulte Form
309178	GM2-Gangliosidose, B-Variante, infantile Form
309185	GM2-Gangliosidose, B-Variante, juvenile Form
309239	GM2-Gangliosidose, B1-Variante
309155	GM2-Gangliosidose, infantile, 0-Variante
309162	GM2-Gangliosidose, juvenile, 0-Variante
845	GM2-Gangliosidose, Varianten B und B1
101006	GM2-Synthase-Mangel
626	GMN
2090	GMS-Syndrom
602	GNE-Myopathie
100075	GNET
79272	GNS-Mangel
329984	Goblet-Zell-Adenokarzinoid
329984	Goblet-Zell-Karzinoid
93947	Golabi-Ito-Hall-Syndrom
373	Golabi-Rosen-Syndrom
66629	Goldberg-Shprintzen-Megakolon-

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Syndrom
351	Goldberg-Syndrom
16627 2	Goldblatt-Chondrodysplasie
16627 2	Goldblatt-Syndrom
3026	Goldblatt-Viljoen-Syndrom
2261	Goldblatt-Wallis-Syndrom
374	Goldenhar-Syndrom
53540	Goldmann-Favre-Syndrom
3032	Goldston-Syndrom
1791	Gollop-Syndrom
1986	Gollop-Wolfgang-Komplex
2092	Goltz-Syndrom
1532	Gómez-López-Hernández- Syndrom
16856 3	Gonadendysgenese 46,XY-Typ - motorisch-sensorische Neuropathie
1770	Gonadendysgenese XY-Typ - multiple Fehlbildungen
243	Gonadendysgenese, 46, XX-Typ
1772	Gonadendysgenese, gemischte, 45,X0/46,XY
20648 4	Gonadoblastom
91348	Gonadotropes Adenom
432	Gonadotropin-Mangel
432	Gonadotropin-Mangel, isolierter kongenitaler
243	Gonadotropinresistenz der Ovarien
2090	Goniodysgenese - geistige Retardierung - Kleinwuchs
1482	Gonoblennorrhoe
1482	Gonokokkenkonjunktivitis
3034	Gonzales-del-Angel-Syndrom
16910 5	Good-Syndrom
65798	Goodman-Syndrom
375	Goodpasture-Syndrom
1173	Gordon-Holmes-Syndrom
376	Gordon-Syndrom
73	Gorham-Krankheit
73	Gorham-Stout-Krankheit
73	Gorham-Syndrom
2095	Gorlin-Chaudhry-Moss-Syndrom
377	Gorlin-Goltz-Syndrom
377	Gorlin-Syndrom
66629	GOSHS
28062 0	GOSR2-abhängige progressive myoklonische Ataxie

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
2500	Gottron-Syndrom
59135	Gowers-Krankheit
900	GPA
52966 5	GPAA1-assoziierter Biosynthesedefekt
28058 6	gPAPP-Mangel
53545 8	GPIHBP1-Mangel, familiärer
24735 3	GPP
721	GPS
31380 8	GPSC
403	GRA
53693	GRACILE-Syndrom
39812	Graft versus host-Krankheit
99920	Graft versus host-Krankheit, akute
99921	Graft versus host-Krankheit, chronische
505	Graham Little-Piccardi-Lassueur- Syndrom
52055	Graham-Cox-Syndrom
→247 691	Grand-Kaine-Fulling-Syndrom
79094	Grange-Syndrom
2097	Grant-Syndrom
98962	Granuläre Hornhautdystrophie Typ I
98963	Granuläre Hornhautdystrophie Typ II
98962	Granuläre Hornhautdystrophie, klassische
15782 6	Granularzelltumor, kongenitaler
64722	Granulomatöse Mastitis
64722	Granulomatöse Mastitis, idiopathische
900	Granulomatose mit Polyangiitis
379	Granulomatose, chronische
99915	Granulosazellkarzinom
99915	Granulosazelltumor, maligner
721	Graue Thrombozyten-Syndrom
52573 1	Graves-Krankheit mit Beginn im Kindesalter
721	Gray-platelet-Syndrom
29337 5	Grayson-Wilbrandt- Hornhautdystrophie
2763	Grazile-Knochen-Dysplasie
1426	Greenberg-Dysplasie
380	Greig-Syndrom
380	Greig-Zephalopolysyndaktylie-

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Syndrom
495	Greither-Syndrom
97261	GRF (Growth hormone releasing factor)-Tumor
97261	GRFom
13947 4	Grisart-Destrée-Syndrom
381	Griscelli-Pruniéras-Syndrom
79476	Griscelli-Pruniéras-Syndrom Typ 1
79477	Griscelli-Pruniéras-Syndrom Typ 2
79478	Griscelli-Pruniéras-Syndrom Typ 3
381	Griscelli-Syndrom
79476	Griscelli-Syndrom Typ 1
79477	Griscelli-Syndrom Typ 2
79478	Griscelli-Syndrom Typ 3
22824 7	Groenblad-Strandberg-Syndrom, erworbenes
98962	Groenouw-Hornhautdystrophie Typ I
98969	Groenouw-Hornhautdystrophie Typ II
31461 3	Growing-Teratom-Syndrom
54142 3	Growth delay-intellectual disability-hepatopathy syndrome
13763 4	Großwuchs-Makrozephalie- Gesichtsdysmorphie-Syndrom
49848 5	Großwuchs-metaphysäre Untermodellierung-spondyläre Dysplasie-Syndrom
49848 8	Großwuchs-Syndrom mit Translokation 2q37
98838	Großzelliges Lymphom des Mediastinums
2101	Grubben-de-Cock-Borghraef- Syndrom
51940 4	Grubenpapille
99826	Grüne Meerkatzen-Krankheit
57	GSD durch Aldolase A-Mangel
364	GSD durch G6P-Mangel
79259	GSD durch G6P-Mangel Typ Ib
79258	GSD durch Glukose-6- Phosphatase-Mangel Typ 1a
2088	GSD durch GLUT2-Mangel
367	GSD durch Glykogen-Banching- Enzym-Mangel
	GSD durch Glykogen-Banching- Enzym-Mangel der Kindheit, kombinierte hepatische und myopathische Form
30868 4	
30869 8	GSD durch Glykogen-Banching- Enzym-Mangel der Kindheit,

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	neuromuskuläre Form
30871 2	GSD durch Glykogen-Branching-Enzym-Mangel, adulte neuromuskuläre Form
30865 5	GSD durch Glykogen-Branching-Enzym-Mangel, fatale perinatale neuromuskuläre Form
30867 0	GSD durch Glykogen-Branching-Enzym-Mangel, kongenitale neuromuskuläre Form
30863 8	GSD durch Glykogen-Branching-Enzym-Mangel, nonprogressive hepatische Form
30862 1	GSD durch Glykogen-Branching-Enzym-Mangel, progressive hepatische Form
366	GSD durch Glykogen-Debranching-Enzym-Mangel
369	GSD durch Glykogen-Phosphorylase-Mangel der Leber
2089	GSD durch hepatischen Glykogensynthese-Mangel
2364	GSD durch Laktat-Dehydrogenase-Mangel
79240	GSD durch Leber- und Muskel-PhK-Mangel
26458 0	GSD durch Leberphosphorylasekinasemangel
371	GSD durch muskulären Phosphofruktokinase-Mangel
715	GSD durch muskulären Phosphorylasekinase-Mangel
368	GSD durch Myophosphorylase-Mangel
→319 646	GSD durch Phosphoglukomutase-Mangel
713	GSD durch Phosphoglycerat-Kinase 1-Mangel
97234	GSD durch Phosphoglycerat-Mutase-Mangel
365	GSD durch Saure-Maltase-Mangel
30855 2	GSD durch Saure-Maltase-Mangel, infantile Form
42042 9	GSD durch Saure-Maltase-Mangel, spät beginnende Form
2089	GSD Typ 0a
13762 5	GSD Typ 0b
364	GSD Typ 1
79259	GSD Typ 1 (nicht a)
79258	GSD Typ 1a
79259	GSD Typ 1b
365	GSD Typ 2

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
30855 2	GSD Typ 2, infantile Form
42042 9	GSD Typ 2, spät beginnende Form
366	GSD Typ 3
367	GSD Typ 4
30868 4	GSD Typ 4 der Kindheit, kombinierte hepatische und myopathische Form
30869 8	GSD Typ 4 der Kindheit, neuromuskuläre Form
30871 2	GSD Typ 4, adulte neuromuskuläre Form
30865 5	GSD Typ 4, fatale perinatale neuromuskuläre Form
30867 0	GSD Typ 4, kongenitale neuromuskuläre Form
30863 8	GSD Typ 4, nonprogressive hepatische Form
30862 1	GSD Typ 4, progressive hepatische Form
368	GSD Typ 5
369	GSD Typ 6
371	GSD Typ 7
26458 0	GSD Typ 9A
79240	GSD Typ 9B
26458 0	GSD Typ 9C
715	GSD Typ 9D
715	GSD Typ 9E
97234	GSD Typ 10
2088	GSD Typ 11
28442 6	GSD Typ 11
57	GSD Typ 12
→319 646	GSD Typ 14
26329 7	GSD Typ 15
364	GSD Typ I
79258	GSD Typ Ia
79259	GSD Typ Ib
365	GSD Typ II
30855 2	GSD Typ II, infantile Form
42042 9	GSD Typ II, spät beginnende Form
367	GSD Typ IV
79240	GSD Typ IXb
26458 0	GSD Typ IXc
715	GSD Typ IXD

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
715	GSD Typ IXE
368	GSD Typ V
369	GSD Typ VI
371	GSD Typ VII
2088	GSD Typ XI
57	GSD Typ XII
→319 646	GSD Typ XIV
26458 0	GSD type IXa
79258	GSD-Mangel Typ 1a
366	GSDIII
30868 4	GSDIV der Kindheit, kombinierte hepatische und myopathische Form
30871 2	GSDIV, adulte neuromuskuläre Form
30865 5	GSDIV, fatale perinatale neuromuskuläre Form
30867 0	GSDIV, kongenitale neuromuskuläre Form
30869 8	GSDIV, neuromuskuläre Form der Kindheit
30863 8	GSDIV, nonprogressive hepatische Form
30862 1	GSDIV, progressive hepatische Form
99849	GSDXIII
26329 7	GSDXV
356	GSS
2102	GTP-Cyclohydrolase I-Mangel
98808	GTPCH1-defiziente dopa-responsive Dystonie
98808	GTPCH1-defiziente DRD
2102	GTPCH-Mangel
90020	Guam ALS-Parkinson-Demenz-Komplex
90020	Guam-ALS-PD-Demenz-Komplex
90020	Guam-Krankheit
382	Guanidinoacetat-Methyltransferase-Mangel
2785	Guibaud-Vainel-Syndrom
98916	Guillain-Barré-Syndrom, akute entzündliche polyradikuloneuritische Form
23146 6	Guillain-Barré-Syndrom, akutes ataxische sensorisches
98917	Guillain-Barré-Syndrom, akutes axonales motorisch-sensorisches
23145 7	Guillain-Barré-Syndrom, akutes panautonomisches
23145	Guillain-Barré-Syndrom, akutes

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
0	reines sensorisches
98918	Guillain-Barré-Syndrom, akutes, rein motorisches
98919	Guillain-Barré-Syndrom, kraniale Variante
231426	Guillain-Barré-Syndrom, pharyngeal-zervikal-brachiale Variante
231	Guineawurm-Infektion
2104	Guízar Vázquez-Sánchez-Manzano-Syndrom
1661	Guízar-Vázquez-Luengas-Muñoz-Syndrom
1562	Gunal-Seber-Basaran-Syndrom
79277	Günther-Krankheit
1858	Gurrieri-Sammito-Bellussi-Syndrom
213736	Gut differenzierte neuroendokrine Neoplasie des Corpus uteri
213736	Gut differenzierte neuroendokrine Neoplasie des Endometriums
213736	Gut differenzierter neuroendokriner Tumor des Corpus uteri
2957	Guttmacher-Syndrom
39812	GVHD
293375	GWCD
99914	Gynandroblastom
139441	H-ABC
168569	H-Syndrom
1408	Haaranomalien - Photosensibilität - Intelligenzminderung
3361	Haardysplasie mit Xerodermie
58017	Haarzell-Leukämie, klassische
300878	Haarzell-Leukämie-Variante
300878	Haarzellenleukämie, polymorphozytäre Variante
2396	Haberland-Syndrom
99803	Haddad-Syndrom
217026	Hadziselimovic-Syndrom
528623	HAE mit C1-Inhibitor-Mangel
528623	HAE mit C1Inh-Mangel
528647	HAE mit normalem C1-Inhibitor

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
528647	HAE mit normalem C1Inh
2124	Haemangioma cavernosum des Gesichts - supraumbilikale Mittellinien-Raphe
966	HAFF
79263	Hagberg-Santavuori-Krankheit
330	Hageman-Faktor-Mangel, kongenitaler
330	Hageman-Syndrom
2841	Hailey-Hailey-Krankheit
2342	Haim-Munk-Syndrom
3387	Hairy-throat-Syndrom
955	Hajdu-Cheney-Syndrom
78	Hakenwurm-Infektion
2985	Hal-Berg-Rudolph-Syndrom
2157	HAL-Mangel
1809	Halal-Setton-Wang-Syndrom
2521	Halal-Syndrom
185	Halasz-Syndrom
138	Hall-Hittner-Syndrom
2107	Hall-Riggs-Syndrom
2109	Hallermann-Streiff-ähnliches Syndrom
2109	Hallermann-Streiff-François-Syndrom, schwere Form
2108	Hallermann-Streiff-Syndrom
157850	Hallervorden-Spatz-Syndrom
2110	Hallux varus mit präaxialer Polysyndaktylie
357107	Halsrippensyndrom, arterielles
100073	Halsrippensyndrom, neurogenes
357131	Halsrippensyndrom, venöses
2345	Halswirbelfusion, kongenitale
3453	HAM-Syndrom
289326	HAM/TSP
314555	Hamamy-Syndrom
252054	Hämangioblastom
157791	Hämangioendotheliom, epitheloides
2122	Hämangioendotheliom, kaposiformes
458758	Hämangioendotheliom, zusammengesetztes
83628	Hämangiom des unteren Körperurogenitale Anomalien-

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Myelopathie-knöchernen Fehlbildungen-anorektale und arterielle Fehlbildungen-Nierenanomalien-Syndrom
141184	Hämangiom, kongenitales, mit guter Spontanrückbildung
141179	Hämangiom, kongenitales, ohne Spontanrückbildung
2330	Hämangiom-Thrombozytopenie-Syndrom
2123	Hämangiomatose, diffuse neonatale
199241	Hämangiomatose, kapilläre pulmonale
2926	Hamanishi-Ueba-Tsuji-Syndrom
1217	Hamano-Tsakamoto-Syndrom
263435	Hamartom der glatten Muskulatur, kongenitales
672	Hamartom im Hypothalamusbereich - Polydaktylie
488647	Hämato-logische Malignität-Prädispositionssyndrom, DDX41-assoziiertes
90053	Hämato-poetische Stammzell-Transplantation
79126	Hamman-Rich-Syndrom
139491	Hämochromatose durch Ferroportin-Defekt
465508	Hämochromatose Typ 1, symptomatische Form
79230	Hämochromatose Typ 2
225123	Hämochromatose Typ 3
139491	Hämochromatose Typ 4
447792	Hämochromatose Typ 5
139491	Hämochromatose, autosomal-dominante
139491	Hämochromatose, hereditäre, autosomal-dominante
79230	Hämochromatose, juvenile
446	Hämochromatose, neonatale
225123	Hämochromatose, TFR2-Gen-assoziierte
231242	Hämoglobin C - Beta-Thalassämie
231249	Hämoglobin E - Beta-Thalassämie
330032	Hämoglobin Lepore-Beta-Thalassämie-Syndrom
2132	Hämoglobin-C-Krankheit

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
90039	Hämoglobin-D-Krankheit
2133	Hämoglobin-E-Krankheit
93616	Hämoglobin-H-Krankheit
231401	Hämoglobin-H-Krankheit, erworbene
330041	Hämoglobin-M-Krankheit
330041	Hämoglobinopathie M
280615	Hämoglobinopathie Toms River
447	Hämoglobinurie, nächtliche paroxysmale
244242	Hämolyse mit erhöhten Leberwerten und niedrigen Thrombozytenzahlen in der Schwangerschaft
244242	Hämolyse-erhöhte Leberwerte-niedrige Thrombozytenzahlen-Syndrom
90038	Hämolytisch-urämisches Syndrom mit Diarrhoe
2134	Hämolytisch-urämisches Syndrom ohne Diarrhoe
93581	Hämolytisch-urämisches Syndrom ohne Diarrhoe mit anti-Faktor H-
357008	Hämolytisch-urämisches Syndrom ohne Diarrhoe mit DGKE-Mangel
2134	Hämolytisch-urämisches Syndrom, atypische Form
357008	Hämolytisch-urämisches Syndrom, atypische Form mit DGKE-Mangel
90038	Hämolytisch-urämisches Syndrom, typisches
714	Hämolytische Anämie durch Diphosphoglycerat-Mutase-Mangel
99138	Hämolytische Anämie durch erythrozytäre Adenosin-Desaminase-Überproduktion
712	Hämolytische Anämie durch Glukosephosphat-Isomerase-Mangel
99139	Hämolytische Anämie durch Instabiles Hämoglobin
766	Hämolytische Anämie durch Mangel der erythrozytären Pyruvatkinase
35120	Hämolytische Anämie durch Pyrimidin-5'-Nukleotidase-Mangel
275944	Hämolytische Krankheit des Neugeborenen mit Kell-Alloimmunisierung

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
158048	Hämophagozytisches Syndrom, infektiöses
158048	Hämophagozytisches Syndrom, Virus-assoziiertes
98878	Hämophilie A
169808	Hämophilie A, milde
169805	Hämophilie A, mittelschwere
169802	Hämophilie A, schwere
98879	Hämophilie B
169799	Hämophilie B, leichte
169796	Hämophilie B, mittelschwere
169793	Hämophilie B, schwere
329	Hämophilie C
73274	Hämophilie, erworbene
90060	Hämorrhagie, alveoläre diffuse
73271	Hämorrhagische Diathese durch Kollagen-Rezeptor-Mangel
98885	Hämorrhagische Diathese durch Glykoprotein VI-Mangel
98886	Hämorrhagische Diathese durch Integrin alpha2-beta1-Mangel
220443	Hämorrhagische Diathese durch Thromboxan-Synthetase-Mangel
178396	Hämorrhagische Krankheit durch Alpha-1-Antitrypsin Pittsburg Mutation
340	Hämorrhagisches Fieber mit renalem Syndrom
247245	Hämösiderose des Zentralnervensystems
73229	HANAC-Syndrom
1927	Hand- und Fußdeformitäten - flaches Gesichtsprofil
2438	Hand-Fuss-Uterus-Syndrom
2438	Hand-Fuß-Genital-Syndrom
989	Hanhart-Syndrom
186	Hanot-Syndrom
→64	Hansen-Larsen-Berg-Syndrom
319247	Hantvirales pulmonales Syndrom
340	Hantavirose
340	Hantavirus-Fieber
319247	Hantavirus-induziertes pulmonales Syndrom
330012	HAPE
3294	Hapnes-Boman-Skeie-Syndrom

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2967	Haptocorrin-Mangel
1490	Harboyan-Syndrom
899	HARD-Syndrom
1177	Harding-Ataxie
496790	Harel-Yoon-Syndrom
457	Harlekin-Ichthyose
199282	Harlequin-Syndrom
209989	Harnblasenkarzinom, nicht-papilläres transitionales
→216866	HARP-Syndrom
2115	Harrod-Syndrom
2116	Hartnup-Krankheit
2116	Hartnup-Syndrom
2117	Hartsfield-Syndrom
84085	HAS
83601	Hashimoto-Enzephalitis
2994	Haspelslagh-Fryns-Muelenaere-Syndrom
572	Haupthistokompatibilitäts-Komplex-Klasse-II-Expressionsdefekt
99907	Hausallergische Alveolitis
33111	Haut, granulomatöse schlaffe
263534	Hautablösung, akrale
263543	Hautablösung, generalisierte
444138	Hautablösung-Leukonychie-akrale punktierte Keratosen-Cheilitis-Fingerknöchelpolster-Syndrom
2505	Hautfalten, ringförmige, Typ Kunze
423717	Hautlarve, kutane
79141	Hautschwielen, hereditäre schmerzhafte
2118	Hawkinsinurie
1071	Hay-Wells-Syndrom
163596	Hb-Bart's Hydrops fetalis-Syndrom
231242	HbC - Beta-Thalassämie
231249	HbE - Beta-Thalassämie
93616	HbH-Krankheit
231401	HbH-Krankheit, erworbene
352657	HBID
33003	HbLepore - Beta-Thalassämie

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
2	
251359	HbS - Beta-Thalassämie
251365	HbSC-Krankheit
251370	HbSD-Krankheit
251375	HbSE-Krankheit
363412	HBSL
210159	HCC, adultes
86864	HCD
93556	HCDD
85458	HCHWA
324723	HCHWA Typ Arktis
324718	HCHWA Typ Flandern
324708	HCHWA Typ Iowa
324713	HCHWA Typ Italien
324703	HCHWA Typ Piedmont
324723	HCHWA vom arktischen Typ
100006	HCHWA vom holländischen Typ
100008	HCHWA vom isländischen Typ
324713	HCHWA vom italienischen Typ
100006	HCHWA-D
58017	HCL-C
300878	HCL-v
238523	HCS, atypisch
306741	HD-HA-Syndrom
26106	HDGC
157941	HDL1
98934	HDL2
157946	HDL3
98759	HDL4
313808	HDLS
2237	HDR-Syndrom
402823	HDV

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
288	HE
2119	HEC-Syndrom
3377	Hecht-Beals-Syndrom
2492	Hecht-Scott-Syndrom
3377	Hecht-Syndrom
238468	HED
98813	HED-ID
1882	HEDH-Syndrom
2787	Heide-Syndrom
99932	Heiner-Syndrom
528105	HELIX-Syndrom
168782	Heller-Syndrom
244242	HELLP-Syndrom
404448	Helsmoortel-Van der Aa-Syndrom
1426	HEM-Dysplasie
562509	Heme oxygenase-1 deficiency
2128	Hemi 3-Syndrom
1214	Hemiatrophia facialis progressiva
443070	Hemicrania continua
306741	Hemidystonie-Hemiatrophie-Syndrom
1241	Hemifaziale Hyperplasie mit Stratumbildung
221083	Hemifazialer Spasmus
2128	Hemihyperplasie, isolierte
276280	Hemihyperplasie-multiples Lipomatosis-Syndrom
2128	Hemihypertrophie, isolierte
86908	Hemikonvulsion-Hemiplegie-Epilepsie-Syndrom
157835	Hemikranie, paroxysmale
99802	Hemimegalenzephalie
93323	Hemimelie, fibuläre
93321	Hemimelie, radiale
93320	Hemimelie, ulnare
306669	Hemiparkinson-Hemiatrophie-Syndrom
2131	Hemiplegie, alternierende, der Kindheit
99050	Hemitruncus arteriosus
324632	Hendra-Virusinfektion
2135	Hennekam-Beemer-Syndrom
2136	Hennekam-Syndrom

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
79271	Heparan-Alpha-Glucosaminid N-Acetyltransferase-Mangel
79269	Heparan-Sulfamidase-Mangel
3325	Heparin-assoziierte Thrombozytopenie
2031	Hepatische Fibrose - Nierenzysten - Intelligenzminderung
209919	Hepatische Kupfertoxikose des Kindesalters (nicht-Wilson)
402823	Hepatitis D-Virus
402823	Hepatitis delta
2137	Hepatitis, autoimmune
2137	Hepatitis, autoimmune chronische
90073	Hepatitis-B-Reinfektion nach Lebertransplantation
449	Hepatoblastom
529852	Hepatocholangiokarzinom
137681	Hepatoenzephalopathie durch COXPD1
137681	Hepatoenzephalopathie durch kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 1
480506	Hepatoolithiasis, primäre
90003	Hepatopathie, IgG4-assoziierte
64743	Hepatoportale Sklerose
210159	Hepatozelluläres Karzinom, adultes
401920	Hepatozelluläres Karzinom, fibrolamelläres
447964	Hereditäre adulte schmerzvolle axonale Polyneuropathie
85450	Hereditäre Amyloidose mit vorwiegender Nierenbeteiligung
397692	Hereditäre Aplastische Anämie, isolierte Form
1416	Hereditäre artikuläre Chondrokalzinose
36382	Hereditäre CAD
100008	Hereditäre Cystatin-C-Amyloidangiopathie
	Hereditäre diffuse
313808	Leukoenzephalopathie mit axonalen Sphäroiden und pigmentierter Glia
313808	Hereditäre diffuse Leukoenzephalopathie mit Sphäroiden
79091	Hereditäre

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Einschlusskörperchenmyopathie - Gelenkkontraktoren - Ophthalmoplegie
17846 4	Hereditäre Einschlusskörperchenmyopathie mit frühem Atemversagen
→247 691	Hereditäre Endotheliopathie - Retinopathie - Nephropathie - Schlaganfall
98873	Hereditäre erythroblastische Multinuklearität mit positivem Säure-Serumtest (HEMPAS)
22104 3	Hereditäre fibröse Poikilodermie-Sehnenkontraktur-Myopathie-Lungenfibrose-Syndrom
774	Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie
163	Hereditäre Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom
16858 3	Hereditäre infantile Zirrhose der nordamerikanischen Indianer
16857 7	Hereditäre Kryohydrozytose Typ 2
523	Hereditäre Leiomyomatose mit Nierenzellkrebs
523	Hereditäre multiple kutane Leiomyome
17846 4	Hereditäre Myopathie mit frühem Atemversagen
43115	Hereditäre Myopathie mit Laktatazidose durch ISCU-Mangel
640	Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen
41160 2	Hereditäre Parkinson-Krankheit mit spätem Beginn
16861 5	Hereditäre Persistenz des Alpha-Fetoproteins
25138 0	Hereditäre Persistenz des fetalen Hämoglobins - Sichelzellerkrankheit
46532	Hereditäre Persistenz des fetalen Hämoglobins - beta-Thalassämie
98808	Hereditäre progressive Dystonie mit tageszeitlicher Fluktuation
44042 7	Hereditäre pulmonale Alveolarproteinose mit Leberbeteiligung
93560	Hereditäre renale Amyloidose durch Apolipoprotein A-I-Variante
23826 9	Hereditäre renale Amyloidose durch Apolipoprotein AII-Variante
93562	Hereditäre renale Amyloidose durch fibrinogene A-alpha-Ketten-Variante
93561	Hereditäre renale Amyloidose

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	durch Lysozym-Variante
45631 8	Hereditäre sensorische Neuropathie-sensorineuraler Schwerhörigkeit-Demenz-Syndrom
45631 8	Hereditäre sensorische Neuropathie-Taubheit-Demenz-Syndrom
32038 5	Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie durch TECPR2-Mutation
39139 7	Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie mit Hyperhidrose und gastrointestinaler Dysfunktion
13957 3	Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie mit Taubheit und allgemeiner Entwicklungsverzögerung
13958 3	Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie mit Taubheit, X-chromosomal
29316 8	Hereditäre Spastische Paralyse, aufsteigende, des frühen Kindesalters
82	Hereditäre Thrombophilie durch kongenitalen Antithrombin 3-Mangel
82	Hereditäre Thrombophilie durch kongenitalen Antithrombin-Mangel
745	Hereditäre Thrombophilie durch PC-Mangel
48085 1	Hereditäre Thrombozytopenie mit früh-beginnender Myelofibrose
32931 9	Hereditäre Thrombozytose mit transversalen Extremitätendefekt
85458	Hereditäre zerebrale Hämorrhagie mit Amyloidose
32470 8	Hereditäre zerebrale Hämorrhagie mit Amyloidose vom Typ Iowa
32470 3	Hereditäre zerebrale Hämorrhagie mit Amyloidose vom Typ Piedmont
36382	Hereditäre zervikale arterielle Dissektion
640	Hereditären Neuropathie mit Neigung zu Druckläsionen
36899	Hereditärer essentieller Myoklonus
2590	Hereditärer Myoklonus-progressive distale

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Muskelatrophie-Syndrom
45633 3	Hereditärer neuroendokriner Tumor des Dünndarms
871	Hereditärer Schenkelblock
52862 3	Hereditäres angioneurotisches Ödem mit C1-Inhibitor-Mangel
52862 3	Hereditäres angioneurotisches Ödem mit C1Inh-Mangel
52864 7	Hereditäres angioneurotisches Ödem mit normalem C1-Inhibitor
52864 7	Hereditäres angioneurotisches Ödem mit normalem C1Inh
52862 3	Hereditäres Angioödem mit C1Inh-Mangel
52864 7	Hereditäres Angioödem mit normalem C1-Inhibitor
52864 7	Hereditäres Angioödem mit normalem C1Inh
73229	Hereditäres Angiopathie-Nephropathie-Aneurysmen-Muskelkrampf-Syndrom
26106	Hereditäres diffuses gastrisches Adenokarzinom
23103 1	Hereditäres Erythem der Handinnenfläche
42252 6	Hereditäres klarzelliges renales Adenokarzinom
47044	Hereditäres papilläres Nierenzellkarzinom
773	Hereditäre atactica polyneuritiformis
1070	Heringswurm-Krankheit
79430	Hermansky-Pudlak-Syndrom
18367 8	Hermansky-Pudlak-Syndrom mit Neutropenie
23150 0	Hermansky-Pudlak-Syndrom mit pulmonaler Fibrose
23151 2	Hermansky-Pudlak-Syndrom ohne pulmonale Fibrose
18367 8	Hermansky-Pudlak-Syndrom Typ 2
23153 1	Hermansky-Pudlak-Syndrom Typ 7
23153 7	Hermansky-Pudlak-Syndrom Typ 8
28066 3	Hermansky-Pudlak-Syndrom Typ 9
2139	Hernández-Aguirre-Negrete-Syndrom
2786	Hernández-Fragoso-Syndrom
→247 691	HERNS-Syndrom
1930	Herpes simplex-

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Meningoenzephalitis
1930	Herpes simplex-Neuroinvasion
293	Herpes simplex-Virusinfektion durch Mutter-Kind-Übertragung
293	Herpes simplex-Virusinfektion, kongenitale
35061	Herpes-Infektion der Haut, rezidivierende idiopathische
1930	Herpes-simplex-Enzephalitis
1930	Herpesenzephalitis
293	Herpesvirus-Infektion, pränatale
1930	Herpetische Enzephalitis
2145	Herrmann-Opitz Kraniosynostose
369	Hers-Krankheit
1486	Herva-Krankheit
1464	Herz, univentrikuläres
99069	Herz, univentrikuläres, mit singulärer atrio-ventrikulärer Klappe
392	Herz-Hand-Syndrom Typ 1
1350	Herz-Hand-Syndrom Typ 2
1342	Herz-Hand-Syndrom Typ 3
16879 6	Herz-Hand-Syndrom, slowenischer Typ
1342	Herz-Hand-Syndrom, spanische Form
13762 8	Herzanomalien-Heterotaxie-Syndrom
871	Herzblock, familiärer progressiver
60041	Herzblock, kongenitaler
1686	Herzdivertikel
1338	Herzfehler-Zungenhamartom-Polysyndaktylie-Syndrom
22841 0	Herzkrankheit, polyvalvuläre
874	Herztumor, primärer, des Erwachsenen
875	Herztumor, primärer, des Kindes
99102	Herzvorhof, linker, Dilatation des
99102	Herzvorhof, linker, Ektasie des
31497 0	HES, lymphoides
31495 0	HES, primäres
31496 2	HES, sekundäres
31497 0	HES-L
31495 0	HES-M
31495 0	HESN
31496	HESR

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2	
26347 9	Heterochromiezyklitis Fuchs
2762	Heteroplasie, progressive ossäre
2149	Heterotopie, neuronale noduläre
98892	Heterotopie, noduläre periventriculäre
10103 0	Heterotopie, noduläre subependymale
10102 9	Heterotopie, noduläre subkortikale
845	Hexosaminidase A-Mangel
30919 2	Hexosaminidase A-Mangel, adulte Form
30923 9	Hexosaminidase A-Mangel, B1-Variante
30917 8	Hexosaminidase A-Mangel, infantile Form
30918 5	Hexosaminidase A-Mangel, juvenile Form
796	Hexosaminidase-A/B-Mangel
30924 6	Hexosaminidase-Aktivator-Mangel
30916 9	Hexosaminidasen A- und B-Mangel, adulte Formen
30915 5	Hexosaminidasen A- und B-Mangel, infantile Formen
30916 2	Hexosaminidasen A- und B-Mangel, juvenile Formen
1041	HF
2438	HFGS
340	HFRS
2744	HGPPS
79271	HGSNAT-Mangel
163	HHCS
86908	HHE-Syndrom
415	HHH-Syndrom
27628 0	HHML
15721 5	HHRH
774	HHT
457	HI
35878	HI/HA-Syndrom
88639	HIBCH-Mangel
602	HIBM2
79091	HIBM3
32438 1	HIBM4
17846 4	HIBM-ERF
343	HIDS
2314	HIES, autosomal-dominantes

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
21373 1	High-grade neuroendokrines Karzinom des Corpus uteri
21377 7	High-grade-NET der Cervix uteri
21373 1	High-grade-NET des Corpus uteri
10108 8	HIGM1
10108 9	HIGM2
10109 0	HIGM3
10109 1	HIGM4
10109 2	HIGM5
18366 3	HIGM mit opportunistischen Infektionen
18366 6	HIGM ohne opportunistische Infektionen
99978	Hiläres CCA
84085	Hinman-Allen-Syndrom
84085	Hinman-Syndrom
1164	Hinson-Pepys-Krankheit
88628	Hinterstrangataxie - Retinitis pigmentosa
88628	Hinterstrangataxie und Retinitis pigmentosa, autosomal-rezessive Form
41159 3	Hirata-Krankheit
65684	Hirayama-Krankheit
20990 5	Hirn-Lunge-Schilddrüsen-Syndrom
31462 1	Hirnanhangdrüse-Verdoppelung
1665	Hirnfehlbildung, fetale komplexe sporadische
71278	Hirnfehlbildung, kongenitale, durch Glutamin-Synthetase-Mangel
50015 0	Hirnfehlbildung-muskuloskelettale Anomalien-Gesichtsdysmorphie-Intelligenzminderung-Syndrom
75389	Hirnfehlbildungen - kongenitaler Herzfehler - postaxiale Polydaktylie
44022 1	Hirnnerv III-Lähmung, kongenitale
44022 1	Hirnnerv III-Läsion, kongenitale
98686	Hirnnerv IV-Lähmung, kongenitale

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
440233	Hirnnerv VI-Lähmung, kongenitale
702	Hirnsklerose, diffuse familiäre
467166	Hirnstamm-Asymmetrie-superiore zerebelläre und basale Gangliendysplasie-Syndrom
137929	Hirnstamm-Dysfunktion, neonatale
388	Hirschsprung-Krankheit
2151	Hirschsprung-Krankheit - Ganglioneuroblastom
2152	Hirschsprung-Krankheit - Intelligenzminderung
2155	Hirschsprung-Krankheit - Polydaktylie - Innenohrtaubheit
2150	Hirschsprung-Krankheit Typ D - Brachydaktylie
261537	Hirschsprung-Krankheit und Intelligenzminderung durch Del(2)(q22)
261537	Hirschsprung-Krankheit und Intelligenzminderung durch Mikrodeletion 2q22
261537	Hirschsprung-Krankheit und Intelligenzminderung durch Monosomie 2q22
261552	Hirschsprung-Krankheit und Intelligenzminderung durch ZEB2-Genmutation
2153	Hirschsprung-Krankheit-Nagelhypoplasie-Dysmorphien-Syndrom
2026	Hirsutismus-kongenitale gingivale Hyperplasie-Syndrom
3283	His-Bündel-Tachykardie
2157	HIS-Mangel
2157	Histidase-Mangel
2157	Histidin-Ammoniak-Lyase-Mangel
2157	Histidinämie
2157	Histidinurie
2158	Histidinurie mit Nierentubulus-Defekt
157991	Histiozytom, eruptives generalisiertes
2023	Histiozytom, fibröses malignes
79105	Histiozytom, fibröses malignes myxoides
158019	Histiozytose der indeterminierten Zelle
389	Histiozytose X
157997	Histiozytose, benigne zephale
15799	Histiozytose, eruptive

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
1	generalisierte
158025	Histiozytose, progressive, muzinöse, hereditäre
158022	Histiozytose, progressive, noduläre
158029	Histiozytose, seeblaue
390	Histoplasmose
3325	HIT
→138	Hittner-Hirsch-Kreh-Syndrom
466650	Hitzeerschöpfung
443291	HIV-assoziierte Krebsformen
1573	HJMD
572	HLA-Klasse 2-negativer SCID
572	HLA-Klasse II-negativer schwerer kombinierter Immundefekt
2248	HLHS
→444490	HLP Typ 1
412	HLP Typ 3
523	HLRCC
2213	HMC-Syndrom
178464	HMERF
20	HMG-CoA-Lyase-Mangel
157794	HMPS
773	HMSN 4
64751	HMSN 5
90120	HMSN 6
401964	HMSN2 mit Riesen-Axonon
64748	HMSN3
64748	HMSN III
773	HMSN IV
64751	HMSN V
90120	HMSN VI
99950	HMSN, Typ Lom
90117	HMSNP
69084	HNED
93111	HNF1B-MODY
640	HNPP
231080	Hochgradige Dysplasie in Patienten mit Barrett-Ösophagus
363396	Hochgradige Myopie-sensorineurale Schwerhörigkeit-Syndrom
231080	Hochgradigen Neoplasie der Barrett-Schleimhaut
480541	Hochmalignes B-Zell-Lymphom mit Rearrangement von MYC und

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	BCL2 und/oder BCL6
404443	Hochwuchs-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
500095	Hochwuchs-Intelligenzminderung-renale Anomalien-Syndrom
329191	Hochwuchs-Skoliose-Makrodaktylie der Großzehen-Syndrom
983	Hodenagenesie, kongenitale
495879	Hodensack, fehlender
391	Hodgkin-Krankheit, klassische
391	Hodgkin-Lymphom, klassisches
86893	Hodgkin-Lymphom, lymphozytenprädominantes noduläres
1979	Hoepffner-Dreyer-Reimers-Syndrom
2349	Hoffman-Syndrom
391665	HoFH
414	HOGA
217335	Hohe Stirn-Spärliches Haar-Überdehnbarkeit der Haut-Skoliose-Syndrom
330012	Höhenlungenödem
329173	HOIL1-Mangel
454718	Holmes-Adie-Syndrom
→994	Holmes-Benacerraf-Syndrom
3328	Holmes-Collins-Syndrom
93970	Holmes-Gang-Syndrom
2143	Holmes-Schepens-Syndrom
79242	Holocarboxylase-Synthetase-Mangel
2162	Holoprosenzephalie
2165	Holoprosenzephalie - kaudale Dysgenese
2163	Holoprosenzephalie - Kraniosynostose
2166	Holoprosenzephalie - postaxiale Polydaktylie
3186	Holoprosenzephalie - Radius-, Herz- und Nierenfehlbildungen
93925	Holoprosenzephalie, alobäre
93924	Holoprosenzephalie, lobäre
280200	Holoprosenzephalie, mikroforme
220386	Holoprosenzephalie, semilobare
28019	Holoprosenzephalie,

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
5	septopräoptische
2117	Holoprosenzephalie- Ektrodaktylie-Lippen-Kiefer- Gaumenspalte-Syndrom
392	Holt-Oram-Syndrom
2167	Holzgreve-Syndrom
2167	Holzgreve-Wagner-Rehder- Syndrom
30924	HOMG1
34528	HOMG2
31043	HOMG3
34527	HOMG4
→282 2	Homocarnosinase-Mangel
→282 2	Homocarnosinose
394	Homocystinurie durch Cystathionin-beta-Synthase- Mangel
395	Homocystinurie durch Methylen- Tetrahydrofolat-Reduktase- Mangel
622	Homocystinurie ohne Methylmalonazidurie
394	Homocystinurie, klassische
56	Homogentisin(säure)oxigenase- Mangel
394	Homozystinurie, klassische
30793 6	HOPP-Syndrom
2744	Horizontale Blicklähmung mit progredienter Skoliose
91413	Horner-Syndrom, kongenitales
50230 5	Hörnerv-Dysplasie
13767 2	Hornhautdegeneration, marginale pelluzide
1490	Hornhautdystrophie - Schallempfindungs- Schwerhörigkeit
98961	Hornhautdystrophie der Bowman-Lamelle Typ 1
98960	Hornhautdystrophie der Bowman-Lamelle Typ 2
98961	Hornhautdystrophie der Bowman-Lamelle Typ I
98960	Hornhautdystrophie der Bowman-Lamelle Typ II
98960	Hornhautdystrophie mit gewundenen Filamenten
98963	Hornhautdystrophie Typ Avellino
98960	Hornhautdystrophie Waardenburg-Jonker

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
98971	Hornhautdystrophie, amorphe posteriore
98961	Hornhautdystrophie, atypische granuläre
→989 67	Hornhautdystrophie, diskoide zentrale
98974	Hornhautdystrophie, endo- epitheliale
29360 3	Hornhautdystrophie, endotheliale, Typ Maumenee
98954	Hornhautdystrophie, epitheliale juvenile, Typ Meesmann
98957	Hornhautdystrophie, gelatinöse tropfenförmige
98964	Hornhautdystrophie, gittrige, Typ 1
98963	Hornhautdystrophie, granulär- gittrige
98962	Hornhautdystrophie, granuläre, Typ 1
98961	Hornhautdystrophie, granuläre, Typ 3
98961	Hornhautdystrophie, granuläre, Typ III
98973	Hornhautdystrophie, hintere polymorphe
98969	Hornhautdystrophie, makuläre
98959	Hornhautdystrophie, muzinöse subepitheliale
98973	Hornhautdystrophie, polymorphe posteriore
10106 8	Hornhautdystrophie, stromale, kongenitale
98958	Hornhautdystrophie, wabenförmige
98972	Hornhautdystrophie, zentral- wolkenförmige, Typ François
29338 1	Hornhauterosion, hereditäre rekurrente
397	Horton-Krankheit
3225	Hörverlust - Aldosteron- Insensibilität der Speicheldrüsen, familiär
→906 41	Hörverlust, isolierter mitochondrialer neurosensorischer, mit erhöhter Empfindlichkeit gegen Aminoglykoside
90635	Hörverlust, isolierter neurosensorischer, autosomal- dominanter, Typ DFNA
90636	Hörverlust, isolierter neurosensorischer, autosomal- rezessiver, Typ DFNB

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
90625	Hörverlust, isolierter neurosensorischer, X- chromosomaler, Typ DFN
3235	Hörverlust, progressiver, mit Stapesankylose
392	HOS
2172	Houlston-Iraggori-Mmurday- Syndrom
1352	Houlston-Ironton-Temple- Syndrom
2198	Howell-Evans-Syndrom
3322	Hoyeraal-Hreidarsson-Syndrom
30666 9	HP-HA-Syndrom
2162	HPE
28020 0	HPE, mikroforme
28019 5	HPE, septopräoptische
28020 0	HPE-L
46532	HPFH - beta-Thalassämie
436	HPP
29395 8	HPPD
47044	HPRCC
510	HPRT-Mangel vom Grad IV
79233	HPRT-Mangel, Grad I
510	HPRT-Mangel, kompletter
79233	HPRT-Mangel, partieller
79430	HPS
18367 8	HPS2
23153 1	HPS7
23153 7	HPS8
28066 3	HPS9
23150 0	HPS mit Lungenfibrose
23151 2	HPS ohne Lungenfibrose
2323	HRD-Syndrom
84085	HS
36386	HSAN1
13956 4	HSAN1B
45631 8	HSAN1E
970	HSAN2
1764	HSAN3
642	HSAN4

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
64752	HSAN5
31438 1	HSAN6
39139 7	HSAN7
47866 4	HSAN8
32038 5	HSAN durch TECPR2-Mutation
13956 4	HSAN mit Husten und gastro- ösophagealem Reflux
39139 7	HSAN mit Hyperhidrose und gastrointestinaler Dysfunktion
13958 3	HSAN mit Schwerhörigkeit, X- chromosomal
13957 8	HSAN mit spastischer Paraplegie
13957 3	HSAN mit Taubheit und allgemeiner Entwicklungsverzögerung
47866 4	HSAN Typ VIII
2182	HSAS
2182	HSAS, X-chromosomal
388	HSCR
39141 7	HSD10-Krankheit
39142 8	HSD10-Krankheit, infantiler Typ
39142 8	HSD10-Krankheit, klassischer Typ
39145 7	HSD10-Krankheit, neonataler Typ
39141 7	HSD10-Mangel
85295	HSD10-Mangel, atypische Form
39142 8	HSD10-Mangel, infantiler Typ
39142 8	HSD10-Mangel, klassischer Typ
39145 7	HSD10-Mangel, neonataler Typ
1930	HSE
30924	HSH
45631 8	HSN1E
28028 8	Hsp60-Chaperonopathie, mitochondriale
1930	HSV-Enzephalitis
1930	HSVE
285	HT-EDS
28932 6	HTLV-1-assoziierte Myelopathie
2412	Hüftdislokation - Dysmorphien

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
2114	Hüftdysplasie Typ Beukes
22811 6	Hughes-Stovin-Syndrom
39809 7	Hughes-Syndrom, neonatales
43827 9	Humane Orthopockenviren- Infektion
28932 6	Humane T-lymphotrope Virus 1- assoziierte Myelopathie/Tropische Spastische Paraparese
29497 3	Humerele interkalare Meromelie
94056	Humero-ulnare Fusion
3265	Humero-radiale Fusion
3266	Humero-radialulnare Fusion
29497 5	Humero-radialulnare interkalartypische Meromelie
29521 5	Humero-ulnare Fusion, bilaterale
29521 3	Humero-ulnare Fusion, unilaterale
29521 5	Humero-ulnare Synostose, bilaterale
29521 3	Humero-ulnare Synostose, unilaterale
29497 3	Humerusagenesie/-hypoplasie
→350 69	Hunter-Carpenter-McDonald- Syndrom
2715	Hunter-Jurenka-Thompson- Syndrom
580	Hunter-Krankheit
97340	Hunter-McAlpine- Kraniosynostose
3121	Hunter-McAlpine-Syndrom
3365	Hunter-Rudd-Hoffmann-Syndrom
580	Hunter-Syndrom
21708 5	Hunter-Syndrom Typ A
21709 3	Hunter-Syndrom Typ B
1390	Hunter-Thompson-Reed-Syndrom
399	Huntington-Krankheit
36369 4	HUPRA-Syndrom
384	Huriez-Syndrom
93473	Hurler-Krankheit
93476	Hurler-Scheie-Syndrom
93476	Hurler-Scheie-Variante
93473	Hurler-Syndrom
740	Hutchinson-Gilford-Syndrom
40444 8	HVDAS

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
93160	HVDRR
36403 9	HVLL
→247 691	HVR
49847 4	Hyaline Fibromatose-Syndrom
53698	Hyaline Körper-Myopathie
70587	Hyaline-Membran-Krankheit
2176	Hyalinose, infantile systemische
530	Hyalinosis cutis et mucosae
50847 6	Hyaluronidase 2-Defizienz
50847 6	Hyaluronidase 2-Mangel
67041	Hyaluronidasemangel
1912	Hydantoin-Embryopathie
32996 7	Hydarthrose, intermittierende
400	Hydatidose
2898	Hyde-Forster-McCarthy-Berry- Syndrom
2177	Hydranenzephalie
33005 8	Hydroa vacciniforme
36403 9	Hydroa vacciniformia-artiges Lymphom
36403 9	Hydroa-artiges kutanes T-Zell- Lymphom
2189	Hydroletalus
2473	Hydrometrokolpos - Polydaktylie
2704	Hydronephrose - charakteristischer Gesichtsausdruck
1041	Hydrops fetalis
16359 6	Hydrops fetalis Bart
36401 3	Hydrops fetalis, immunologischer
36399 9	Hydrops fetalis, nicht- immunologischer
1426	Hydrops-ektopische Kalzifikation- Mottenfraß-Syndrom
52809 1	Hydrops-Laktatazidose- sideroblastische Anämie- Multisystemversagen-Syndrom
79155	Hydroxykynureninurie
20	Hydroxymethylglutarazidurie
22112 6	Hydrozephalie/Hydranenzephalie durch zerebrale Vaskulopathie
2183	Hydrozephalus - Adipositas - Hypogonadismus
899	Hydrozephalus - Agyrie -

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Retinadysplasie
2186	Hydrozephalus - blaue Sklera - Nephropathie
2180	Hydrozephalus - costovertebrale Dysplasie - Sprengel-Anomalie
2119	Hydrozephalus - Endokard-Fibroelastose - Katarakt
916	Hydrozephalus - Gaumenspalte - Gelenkkontrakturen
1237	Hydrozephalus - Herzfehlbildung - hohe Knochendichte
2184	Hydrozephalus - tief inserierende Nabelschnur
2182	Hydrozephalus mit Stenose des Aquaeductus Sylvii
2185	Hydrozephalus, autosomal-rezessiver
31492 8	Hydrozephalus, chronischer adulter
26950 5	Hydrozephalus, kommunizierender, kongenitaler
26951 0	Hydrozephalus, nicht-kommunizierender, kongenitaler
26950 5	Hydrozephalus, nichtobstruktiver, kongenitaler
26951 0	Hydrozephalus, obstruktiver, kongenitaler
2182	Hydrozephalus, X-chromosomal
899	Hydrozephalus-Agyrie-Retinadysplasie-Syndrom
2181	Hydrozephalus-Hochwuchs-Gelenklaxität-Syndrom
1397	Hydrozephalus-Kleinhirn-Agenesie-Syndrom
→794 89	Hygrom, zystisches
401	Hymenolepiasis
33122 6	Hyper IgE-Syndrom, autosomal-rezessives, durch TYK2-Mangel
28062 8	Hyper- und Hypopigmentation, familiäre progressive
30914 7	Hyper-beta-Alaninämie
343	Hyper-IgD-Syndrom
2314	Hyper-IgE-Syndrom, autosomal-dominantes
10109 2	Hyper-IgM syndrome durch Uracil-N-Glycosylase-Mangel
10108 8	Hyper-IgM-Syndrom durch CD40-Liganden-Mangel
10109 0	Hyper-IgM-Syndrom durch CD40-Mangel
10109	Hyper-IgM-Syndrom durch UNG-

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
2	Mangel
18366 3	Hyper-IgM-Syndrom mit opportunistischen Infektionen
18366 6	Hyper-IgM-Syndrom ohne opportunistische Infektionen
10108 8	Hyper-IgM-Syndrom Typ 1
10108 9	Hyper-IgM-Syndrom Typ 2
10109 0	Hyper-IgM-Syndrom Typ 3
10109 1	Hyper-IgM-Syndrom Typ 4
10109 2	Hyper-IgM-Syndrom Typ 5
10108 8	Hyper-IgM-Syndrom, X-chromosomales
742	Hyper-Imidodipeptidurie
35710 7	Hyperabduktionssyndrom, arterielles
35713 1	Hyperabduktionssyndrom, venöses
30914 7	Hyperalaninämie
403	Hyperaldosteronismus, familiärer, Typ 1
404	Hyperaldosteronismus, familiärer, Typ II
25127 4	Hyperaldosteronismus, familiärer, Typ III
79506	Hyperalphalipoproteinämie, familiäre
927	Hyperammonämie durch N-Acetylglutamat-Synthetase-Mangel
40194 8	Hyperammonämische Enzephalopathie durch Carboanhydrase VA-Mangel
16858 8	Hyperandrogenismus durch Cortison-Reduktase-Mangel
90	Hyperargininämie
234	Hyperbilirubinämie Typ 2
3111	Hyperbilirubinämie Typ Rotor
205	Hyperbilirubinämie, familiäre unkonjugierte
79234	Hyperbilirubinämie, hereditäre unkonjugierte, Typ 1
79235	Hyperbilirubinämie, hereditäre unkonjugierte, Typ 2
27640 5	Hyperbiliverdinämie
23847 5	Hypercholanämie, familiäre
23847	Hypercholanämie, hereditäre

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
5	
20990 2	Hypercholesterinämie durch Cholesterol 7-alpha-Hydroxylase-Mangel
→444 490	Hyperchylomikronämie, familiäre
20659 9	HyperCKämie, asymptotische, idiopathische
20659 9	HyperCKämie, asymptotische, isolierte
16398 5	Hyperekplexie - Epilepsie
3197	Hyperekplexie, hereditäre
30677 6	Hyperekplexie, sporadische
3260	Hyper eosinophiles Syndrom, idiopathisches
31495 0	Hyper eosinophiles Syndrom, klonales
31497 0	Hyper eosinophiles Syndrom, lymphoides
31495 0	Hyper eosinophiles Syndrom, neoplastisches
31495 0	Hyper eosinophiles Syndrom, primäres
31496 2	Hyper eosinophiles Syndrom, reaktives
31496 2	Hyper eosinophiles Syndrom, sekundäres
84142	Hyperexzitabilitätssyndrom der peripheren Nerven
25470 4	Hyperferritinämie, beninge
163	Hyperferritinämie, hereditäre, mit kongenitaler Katarakt
25470 4	Hyperferritinämie, hereditäre, ohne Eisenüberladung
408	Hyperglycerinämie
408	Hyperglycerolämie
407	Hyperglycinämie, nicht-ketotische
2232	Hypergonadotroper Hypogonadismus, primärer - partielle Alopezie
2410	Hypergonadotroper Hypogonadismus-Katarakt-Syndrom
2157	Hyperhistidinämie
395	Hyperhomocysteinämie durch MTHFR-Mangel
343	Hyperimmunglobulinämie D mit periodischem Fieber
343	Hyperimmunglobulinämie D mit Rückfallfieber

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
343	Hyperimmunglobulinämie D-Syndrom
2314	Hyperimmunoglobulinämie E - Infektions-Syndrom, rekurrentes
2314	Hyperimmunoglobulinämie E-Syndrom Typ 1
2314	Hyperimmunoglobulinämie E-Syndrom, autosomal-dominantes
79299	Hyperinsulinämische Hypoglykämie durch Glukokinase-Mangel
79644	Hyperinsulinämische Hypoglykämie durch Kir6.2-Mangel
71212	Hyperinsulinämische Hypoglykämie durch Kurzketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
79643	Hyperinsulinämische Hypoglykämie durch SUR1-Mangel
16599 1	Hyperinsulinämische Hypoglykämie, anstrengungsinduzierte
79299	Hyperinsulinismus durch Glukokinase-Mangel
71212	Hyperinsulinismus durch Glutamatdehydrogenase-Mangel
32457 5	Hyperinsulinismus durch HNF1A-Mangel
26345 5	Hyperinsulinismus durch HNF4A-Mangel
26345 8	Hyperinsulinismus durch INSR-Mangel
27658 0	Hyperinsulinismus durch Kir6.2-Mangel, autosomal-dominanter
79644	Hyperinsulinismus durch Kir6.2-Mangel, autosomal-rezessiver
71212	Hyperinsulinismus durch Kurzketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
16599 1	Hyperinsulinismus durch Monocarboxylat-Transporter 1-Mangel
71212	Hyperinsulinismus durch SCHAD-Mangel
16599 1	Hyperinsulinismus durch SLC16A1-Mangel
27657 5	Hyperinsulinismus durch SUR1-Mangel, autosomal-dominanter
79643	Hyperinsulinismus durch SUR1-Mangel, autosomal-rezessiver
27655 6	Hyperinsulinismus durch UCP2-Mangel
16599	Hyperinsulinismus,

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
1	anstrengungsinduzierter
27660 3	Hyperinsulinismus, fokaler, Diazoxid-resistenter, durch Kir6.2-Mangel
27659 8	Hyperinsulinismus, fokaler, Diazoxid-resistenter, durch SUR1-Mangel
35878	Hyperinsulinismus-Hyperammonämie-Syndrom
757	Hyperkaliämie - Hypertension, Typ Gordon
757	Hyperkaliämie, hypertensive
757	Hyperkaliämie, Mineralocorticoid-resistente
682	Hyperkaliämische PP
405	Hyperkalzämie, benigne familiäre
94086	Hyperkalzämie, familiäre - Nephrokalzinose - Indikanurie
405	Hyperkalzämie, familiäre hypokalziurische
93372	Hyperkalzämie, familiäre hypokalziurische, Typ 1
10104 9	Hyperkalzämie, familiäre hypokalziurische, Typ 2
10105 0	Hyperkalzämie, familiäre hypokalziurische, Typ 3
30054 7	Hyperkalzämie, infantile, autosomal-rezessive
2196	Hyperkalziurie - bilaterales Makulakolobom
2197	Hyperkalziurie, idiopathische
19928 5	Hyperkarotinämie, hereditäre, mit Vitamin A-Mangel
30801 3	Hyperkeratose, akrale fokale
312	Hyperkeratose, epidermolytische
1336	Hyperkeratose-Hyperpigmentierung-Syndrom
409	Hyperkeratosis lenticularis perstans
83639	Hyperkoagulabilitätssyndrom durch Glykosylphosphatidyl-Inositol-Mangel
91135	Hyperlaxität der Haut durch Mangel an Vitamin K-abhängigen Koagulationsfaktoren
14090 5	Hyperlipidämie durch hepatische Lipase-Mangel
14090 5	Hyperlipidämie durch hepatischen Triacylglycerol-Lipase-Mangel
14090 5	Hyperlipidämie durch hepatischen Triglycerid-Lipase -

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Mangel
14090 5	Hyperlipidämie durch HL-Mangel
14090 5	Hyperlipidämie durch HTGL-Mangel
412	Hyperlipidämie Typ 3
→444 490	Hyperlipoproteinämie Typ 1
412	Hyperlipoproteinämie Typ 3
2203	Hyperlysinämie
2203	Hyperlysinämie Typ I
3124	Hyperlysinämie Typ II
79150	Hypermelanose, nävoide, streifen- und wirbelförmige
28989 1	Hypermethioninämie durch Glycin N-Methyltransferase-Mangel
28989 1	Hypermethioninämie durch GNMT-Mangel
88618	Hypermethioninämie durch S-Adenosylhomocystein-Hydrolase-Mangel
28929 0	Hypermethioninämische Enzephalopathie durch ADK-Mangel
285	Hypermobilitätssyndrom, benignes
73267	Hypernykthemerales Syndrom
414	Hyperornithinämie
414	Hyperornithinämie - Atrophia gyrate der Aderhaut und Netzhaut
415	Hyperornithinämie-Hyperammonämie-Homozitrullinämie-Syndrom
2206	Hyperostose, ankylosierende vertebrale mit Tylosis
1310	Hyperostose, infantile kortikale
17831 1	Hyperostose, isolierte sternokostoklavikuläre
2801	Hyperostosis corticalis deformans juvenilis
3416	Hyperostosis corticalis generalisata
3152	Hyperostosis corticalis mit Syndaktylie
2204	Hyperostosis corticalis, dysplastische
44309 8	Hyperostosis cranialis interna
77296	Hyperostosis frontalis interna
17834 5	Hyperöstrogenismus, familiärer
416	Hyperoxalurie, primäre

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
93598	Hyperoxalurie, primäre, Typ 1
93599	Hyperoxalurie, primäre, Typ 2
93600	Hyperoxalurie, primäre, Typ 3
99879	Hyperparathyreoidismus, familiär isolierter (FIHPT)
99880	Hyperparathyreoidismus-Kiefertumor-Syndrom (HPT-JT)
417	Hyperparathyroidismus, neonataler primärer schwerer
29500 2	Hyperphalangie
36997 9	Hyperphalangie der Finger-Zehenanomalie-schweres Pectus excavatum-Syndrom
13	Hyperphenylalalaninämie durch 6-Pyruvoyl-Tetrahydropterin-Synthase-Mangel
2209	Hyperphenylalanin-Embryopathie
23858 3	Hyperphenylalaninämie durch BH4-Mangel
1578	Hyperphenylalaninämie durch Dehydratase-Mangel
226	Hyperphenylalaninämie durch Dihydropteridinreduktase-Mangel
50852 3	Hyperphenylalaninämie durch DNAJC12-Mangel
1578	Hyperphenylalaninämie durch Pterin-4-alpha-Carbinolamin-Dehydratase-Mangel
23858 3	Hyperphenylalaninämie durch Tetrahydrobiopterin-Mangel
23858 3	Hyperphenylalaninämie durch Tetrahydrobiopterin-Mangel
1578	Hyperphenylalaninämie mit Primapterinurie
13	Hyperphenylalaninämie mit Tetrahydrobiopterin-Mangel, A
2102	Hyperphenylalaninämie mit Tetrahydrobiopterin-Mangel, B
226	Hyperphenylalaninämie mit Tetrahydrobiopterin-Mangel, C
1578	Hyperphenylalaninämie mit Tetrahydrobiopterin-Mangel, D
2209	Hyperphenylalaninämie, maternale
79651	Hyperphenylalaninämie, milde
23858 3	Hyperphenylalaninämie, nicht-phenylketonurische
29328 4	Hyperphenylalaninämie/Phenylketonurie, Tetrahydrobiopterin-responsive
3416	Hyperphosphatasemia tarda
24726	Hyperphosphatasie-

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
2	Intelligenzminderung-Syndrom
79146	Hyperpigmentierung, familiäre progressive
→791 89	Hyperpipecolatämie
30037 3	Hyperplasie der Hypophyse, hereditäre
14114 5	Hyperplasie, hemifaziale
47778 1	Hyperplasie, kondyläre, Typ 1
60026	Hyperplasie, lymphoide pulmonale noduläre
682	HyperPP
39768 5	Hyperprolaktinämie, familiäre
79101	Hyperprolinämie Typ 2
419	Hyperprolinämie Typ I
93604	Hyperprostaglandin E-Syndrom
33208	Hypersomnie, idiopathische
33208	Hypersomnie, primäre
2213	Hypertelorismus - Mikrotie - Gesichtsspalten
1519	Hypertelorismus vom Typ Teebi
2211	Hypertelorismus-Hypospadie-Polysyndaktylie-Syndrom
2745	Hypertelorismus-Ösophagusanomalie-Hypospadie-Syndrom
29395 8	Hypertelorismus-Präaurikulärer Sinus - punktuelle Löcher - Schwerhörigkeit-Syndrom
88660	Hypertension durch 'gain-of-function'-Mutationen im Mineralocorticoid-Rezeptor
403	Hypertension mit Dexamethason-Sensibilität
403	Hypertension mit Glukokortikoid-Sensibilität
70591	Hypertension, chronische thromboembolische pulmonale
88660	Hypertension, früh beginnende, mit Exazerbation in der Schwangerschaft
23862 4	Hypertension, idiopathische intrakranielle
423	Hyperthermie bei Allgemeinnarkose
2216	Hyperthermie, teratogene
2216	Hyperthermie-Sequenz
424	Hyperthyreose durch TSH-Rezeptor-Genmutationen, familiäre Form

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
99819	Hyperthyreose, familiäre schwangerschaftsbedingte
424	Hyperthyreose, nicht-immune, familiäre Form
757	Hypertonie, hyperkaliämische familiäre
54260	Hypertrabekulierung, linksventrikuläre
1231	Hypertrichose - Hautatrophie - Ektropium - Makrostomie
2218	Hypertrichose der Hals-Vorderseite - periphere Neuropathie
2026	Hypertrichose mit oder ohne gingivaler Hyperplasie
1517	Hypertrichose mit Osteochondrodysplasie vom Typ Cantu
21740 7	Hypertrichose mit rezidivierenden Hautbläschen, hereditär
79495	Hypertrichose, generalisierte kongenitale, Typ Macias-Flores
79495	Hypertrichose, generalisierte kongenitale, X-chromosomale
→168 569	Hypertrichose, pigmentierte, mit Insulin-abhängigen Diabetes mellitus-Syndrom
3387	Hypertrichose, ventrale zervikale, isolierte
966	Hypertrichose-akromegaloide Gesichtszüge-Syndrom
31918 2	Hypertrichose-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
2220	Hypertrichosis cubiti
2221	Hypertrichosis lanuginosa, erworbene
2222	Hypertrichosis lanuginosa, kongenitale
2222	Hypertrichosis universalis
1023	Hypertrichosis universalis congenita, Typ Ambras
30029 3	Hypertriglyceridämie, infantile regressive - Fettleber
32988 3	Hypertrophe Gastropathie ohne Hypoproteinämie
32988 3	Hypertrophe Gastropathie, nicht-hypoproteinämische
91130	Hypertrophe Kardiomyopathie - Muskelhypotonie - Laktatazidose
21760 1	Hypertrophe Kardiomyopathie durch intensives athletisches

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Training
32452 5	Hypertrophe Kardiomyopathie mit renal-tubulärer Störung durch mitochondriale DNA-Mutation
32452 5	Hypertrophe Kardiomyopathie und and renal-tubulärer Krankheit durch mtDNA-Mutation
29504 9	Hypertrophie der oberen Extremitäten
29505 1	Hypertrophie der unteren Extremitäten
14114 5	Hypertrophie, hemifaziale
2224	Hypertryptophanämie, familiäre
21733 0	Hyperurikämie - Anämie - Nierenversagen
79233	Hyperurikämie, HPRT-abhängige
36369 4	Hyperurikämie-pulmonale Hypertension- Nierenversagen- Alkalose-Syndrom
25152 3	Hyperzinkämie und Hypercalprotectinämie
50231 8	Hypo-/Aplasie des Nervus cochlearis
1454	Hypo/Aplasie des Kleinhirnwurms - Oligophrenie - kongenitale Ataxie - Kolobom - Leberfibrose
22971 7	Hypoagammaglobulinämie, isolierte
427	Hypoaldosteronismus, familiärer
425	Hypoalphalipoproteinämie, familiäre
71	Hypobetalipoproteinämie mit selektiver Apo B-48-Deletion
14	Hypobetalipoproteinämie, familiäre homozygote
93297	Hypochoondrogenese
429	Hypochoondroplasia
30029 8	Hypochochrome Anämie mit beringten Sideroblasten, schwere kongenitale Form
29498 8	Hypodaktylie mit Fehlen des Daumens
2228	Hypodontie - Nageldysgenese
2228	Hypodontie - Nageldysplasie
24840 8	Hypodysfibrinogenämie, familiäre
10104 1	Hypofibrinogenämie, familiäre
1572	Hypogammaglobulinämie, primäre
185	Hypogenetisches Lungensyndrom
989	Hypoglossie-Hypodaktylie-

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Syndrom
14115 2	Hypoglossie/Aglossie, isoliert, kongenital
32457 5	Hypoglykämie, hyperinsulinämische, durch HNF1A-Mangel
26345 5	Hypoglykämie, hyperinsulinämische, durch HNF4A-Mangel
26345 8	Hypoglykämie, hyperinsulinämische, durch INSR-Mangel
26345 8	Hypoglykämie, hyperinsulinämische, durch Insulin-Rezeptor-Mangel
27658 0	Hypoglykämie, hyperinsulinämische, durch Kir6.2-Mangel
27660 3	Hypoglykämie, hyperinsulinämische, durch Kir6.2-Mangel, Diazoxid-resistente fokale Form
27657 5	Hypoglykämie, hyperinsulinämische, durch SUR1-Mangel
27659 8	Hypoglykämie, hyperinsulinämische, durch SUR1-Mangel, Diazoxid-resistente fokale Form
27655 6	Hypoglykämie, hyperinsulinämische, durch UCP2-Mangel
27660 8	Hypoglykämie, hyperinsulinämische, ohne Insulinom, persistierende Form des Erwachsenen
2410	Hypogonadismus - Katarakt
2233	Hypogonadismus - Mitralklappenprolaps - geistige Retardierung
432	Hypogonadismus, hypogonadotroper normosmischer, kongenitale Form
2234	Hypogonadismus, männlicher - geistige Retardierung - Skelettanomalien
→261 483	Hypogonadismus, X-chromosomal - Gynäkomastie - geistige Retardierung
14133 3	Hypogonadismus-Kleinwuchs-Kolobom-präaxiale Polydaktylie-Syndrom
2230	Hypogonadotroper Hypogonadismus - frontoparietale

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Alopezie
2235	Hypogonadotroper Hypogonadismus - Retinitis pigmentosa
29396 7	Hypogonadotroper Hypogonadismus - schwere Mikrozephalie - Sensorineurale Schwerhörigkeit - Dysmorphien
36352 3	Hypohidrose-Schmelzhypoplasie-Palmoplantarkeratose-Intelligenzminderung-Syndrom
98813	Hypohidrotische ektodermale Dysplasie mit Immundefekt
1882	Hypohidrotische ektodermale Dysplasie-Hypothyreose-Ziliendyskinesie-Syndrom
52810 5	Hypohydrosis-Elektrolytstörung-Tränendrüsenfunktionsstörung-Ichthyosis-Xerostomie-Syndrom
29396 4	Hypoinsulinämische Hypoglykämie - Hemihypertrophie
428	Hypokalzämie, autosomal-dominante
38	Hypokeratose, palmoplantare punktierte, Typ 3
69744	Hypokeratose, palmoplantare zirkumskripte
36412	Hypokomplementämisches Urtikaria-Vaskulitis-Syndrom
1551	Hypokuprämie, benigne familiäre
30924	Hypomagnesiämie durch selektive Magnesiumaufnahme
34527	Hypomagnesiämie, familiäre primäre, mit Normokalziurie und Normokalzämie
30924	Hypomagnesiämie, intestinale, mit sekundärer Hypokalzämie
30924	Hypomagnesiämie, intestinale, Typ 1
34528	Hypomagnesiämie, isolierte, autosomal-dominante Form
19932 6	Hypomagnesiämie, isolierte, autosomal-dominante, Typ Glauemans
34528	Hypomagnesiämie, renale, Typ 2
31043	Hypomagnesiämie, renale, Typ 3
34527	Hypomagnesiämie, renale, Typ 4
99951	Hypomyelinisationsneuropathie, kongenitale
49584 4	Hypomyelinisierende Leukodystrophie durch Hikeshi-Mangel
49584 4	Hypomyelinisierende

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Leukodystrophie, autosomal-rezessive, C11ORF73-assoziierte
46693 4	Hypomyelinisierende Leukodystrophie, VPS11-abhängige, autosomal-rezessive
49584 4	Hypomyelinisierende Leukoenzephalopathie, autosomal-rezessive, C11ORF73-assoziierte
43811 4	Hypomyelinisierte Leukodystrophie, RARS-abhängige, autosomal-rezessive
85163	Hypomyelinisierung - kongenitale Katarakt
13944 1	Hypomyelinisierung mit Atrophie der Basalganglien und des Kleinhirns
36341 2	Hypomyelinisierung mit Hirnstamm- und Rückenmarkbeteiligung und Beinspastik
88637	Hypomyelinisierung-Hypogonadotroper Hypogonadismus-Hypodontie-Syndrom
2680	Hypomyelinisierung-Neuropathie-Arthrogrypose-Syndrom
44789 3	Hypomyelinisierung-zerebelläre Atrophie-Corpus callosum-Hypoplasie-Syndrom
3453	Hypoparathyreoidismus - Addison-Krankheit - mukokutane Candidiasis
14028 6	Hypoparathyreoidismus durch gestörte Parathormon-Sekretion, sekundärer
36913	Hypoparathyreoidismus, autoimmuner Typ
2238	Hypoparathyreoidismus, familiärer isolierter
2239	Hypoparathyreoidismus, familiärer isolierter, bei Agnesie der Nebenschilddrüsen
18946 6	Hypoparathyreoidismus, isolierter familiärer, durch gestörte PTH-Sekretion
2323	Hypoparathyreoidismus-Intelligenzminderung-Dysmorphie-Syndrom
2323	Hypoparathyreoidismus-Kleinwuchs-Intelligenzminderung-zerebrale Krämpfe-Syndrom
2237	Hypoparathyreoidismus-sensorineurale Schwerhörigkeit-

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Nierendysplasie-Syndrom <a href="https://www.egms.de/static/en/meetings/dgpp2013/13dgpp34.shtml">https://www.egms.de/static/en/meetings/dgpp2013/13dgpp34.shtml</a>
49454 7	Hypopharynxkarzinom, squamöses
89937	Hypophosphatämie, autosomal-dominante
24430 5	Hypophosphatämie, dominante, mit Nephrolithiasis oder Osteoporose
89936	Hypophosphatämie, X-chromosomale
436	Hypophosphatasie
24767 6	Hypophosphatasie des Erwachsenen
24766 7	Hypophosphatasie mit Beginn im Kindesalter
24763 8	Hypophosphatasie, benigne pränatale
24765 1	Hypophosphatasie, infantile
24762 3	Hypophosphatasie, letale perinatale
99725	Hypophysärer Riesenwuchs
91351	Hypophysen- und Epidermoidzysten
→566 243	Hypophysen-Resistenz gegen Schilddrüsenhormone
31462 1	Hypophysen-Verdoppelung
31476 9	Hypophysenadenom, GH und PRL co-sezernierendes
91348	Hypophysenadenom, gonadotropes
31478 6	Hypophysenadenom, hormoninaktives
31477 7	Hypophysenadenom, isoliertes familiäres
96253	Hypophysenadenom, kortikotropes
91349	Hypophysenadenom, nicht-funktionelles
31478 6	Hypophysenadenom, stummes
91347	Hypophysenadenom, thyreotropes
91347	Hypophysenadenom, TSH-sezernierendes
91354	Hypophysenfunktionsstörung durch Empty-Sella-Syndrom
91350	Hypophysenfunktionsstörung durch Zyste der Rathke-Tasche

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
95619	Hypophysenfunktionsstörung, iatrogene oder traumatische
95494	Hypophysenhormon-Mangel, kombinierter, genetisch bedingte Formen
95494	Hypophysenhormon-Mangel, multipler, genetisch bedingte Formen
95494	Hypophysenhormon-Mangel, multipler, genetische Formen
95613	Hypophyseninfarkt
30038 5	Hypophysenkarzinom
95496	Hypophysenstieldurchtrennung, isolierte
95613	Hypophysentumor-Infarkt
95513	Hypophysitis, nekrotisierende
79477	Hypopigmentation - Immundefekt mit oder ohne Neurologische Schädigung
79476	Hypopigmentation - Neurologische Schädigung
32456 1	Hypopigmentierung und punktförmige Keratose der Handinnenflächen und Fußsohlen
32456 1	Hypopigmentierung-punktierte Palmoplantarkeratose-Syndrom
→315 7	Hypopituitarismus - Mikropenis - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
→315 7	Hypopituitarismus - Mikrophthalmie
95494	Hypopituitarismus, familiärer
95494	Hypopituitarismus, familiärer kongenitaler
3207	Hypoplasie der weißen Gehirns substanz - Corpus-callosum-Agenesie - geistige Retardierung
2092	Hypoplasie, fokale dermale
33355	Hypoplasie, hämatopoetische generalisierte
722	Hypoplasminogenämie
3332	Hypoplastische Tibia - postaxiale Polydaktylie
29386 4	Hypoplastischer Pankreas-Intestinalatresie-Hypoplastische Gallenblase-Syndrom
2248	Hypoplastisches Linksherzsyndrom
→216 866	Hypopräbetalipoproteinämie - Akanthozytose - Retinitis pigmentosa - Pallidumdegeneration
327	Hypoprokonvertinämie

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2494	Hypoproteinämische hypertrophe Gastropathie
325	Hypoprothrombinämie
26348	Hypoprothrombinämie, erworbene
2250	Hyposmie-nasale und okuläre Hypoplasie-hypogonadotroper Hypogonadismus-Syndrom
2745	Hypospadie - Dysphagie
2745	Hypospadie - Hypertelorismus
→1299	Hypospadie - Hypertelorismus - Kolobom - Schwerhörigkeit
2261	Hypospadie - Intelligenzminderung, Typ Goldblatt
95706	Hypospadie, posteriore
2353	Hypotelorismus - Gaumenspalte - Hypospadie
441	Hypotension, idiopathische orthostatische
443101	Hypothalamisches Adipsie-Hypernatriämie-Syndrom
86906	Hypothalamus-Hamartom mit gelastischen Anfällen
→3157	Hypothalamusinsuffizienz-ssekundäre Mikrozephalie-Sehchwäche-Harnwegsanomalien-Syndrom
29822	Hypothermie, episodische spontane
3047	Hypothyreose - Dysmorphien - postaxiale Polydaktylie - Intelligenzminderung
1226	Hypothyreose - Gaumenspalte
226307	Hypothyreose durch Mangel von Transkriptionsfaktoren zur Entwicklung oder Funktion der Hypophyse
90673	Hypothyreose durch TSH-Rezeptor-Genmutationen
226316	Hypothyreose, kongenitale, durch heterozygote THOX2-Genmutationen
226313	Hypothyreose, kongenitale, durch mütterliche Einnahme von Thyreostatica
95715	Hypothyreose, kongenitale, durch transplazentare Passage von maternalen TSH-bindenden inhibitorischen Antikörpern
95717	Hypothyreose, kongenitale, idiopathische
163690	Hypotonie - Cystinurie-Syndrom

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
79507	Hypotonie - Gedeihstörungen - Mikrozephalie
137908	Hypotonie mit Laktatazidose und Hyperammonämie
91131	Hypotonie und Ichthyose durch Dolicholphosphat-Mangel
371364	Hypotonie-Sprachstörung-schwere kognitive Entwicklungsverzögerung-Syndrom
1195	Hypotransferrinämie, kongenitale
2266	Hypotrichose - geistige Retardierung, Typ Lopes
91132	Hypotrichose - Ichthyose, kongenital
1573	Hypotrichose - juvenile Makuladegeneration
69735	Hypotrichose - Lymphödem - Telangiektasie
1573	Hypotrichose mit juveniler Makuladystrophie
444	Hypotrichose Typ Marie Unna
444	Hypotrichose, hereditäre kongenitale, Typ Marie Unna
307936	Hypotrichose-Keratosis palmoplantaris striata-Akroosteolyse-Periodontitis-Syndrom
91132	Hypotrichose-kongenitale Ichthyose-Syndrom
330029	Hypotrichose-Schwerhörigkeit-Syndrom
55654	Hypotrichosis simplex
90368	Hypotrichosis simplex des Skalps
55654	Hypotrichosis simplex, hereditäre
307936	Hypotrichosis-Osteolysis-Periodontitis-Palmoplantarkeratose-Syndrom
94088	Hypourikämie, hereditäre renale
661	Hypoventilation, alveoläre kongenitale
79233	Hypoxanthin-Guanin-Phosphoribosyltransferase-1-Mangel, partieller
510	Hypoxanthin-Guanin-Phosphoribosyltransferase-Mangel, Grad IV
79233	Hypoxanthin-Guanin-Phosphoribosyltransferase-Mangel, partieller
137577	Hypoxisch-ischämische Enzephalopathie (HIE)
13757	Hypoxische und ischämische

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
7	Hirnverletzung des Neugeborenen
63440	Hypsizephalie
477	Hystrixartige Ichthyosis Typ Rheydt
251523	HZ/Hc
58017	HZL, klassische
576	I-Zell-Krankheit
480512	IAD
724	IAEP
158048	IAHS
293168	IAHSP
363424	IBA57-Mangel
→33364	IBIDS-Syndrom
611	IBM
602	IBM2
79091	IBM3
52430	IBMPFD
37202	IC/BPS
31709	ICCA-Syndrom
64734	ICE-Syndrom
2268	ICF-Syndrom
→79503	Ichthyosis Typ Lambert
2278	Ichthyose - geistige Retardierung - Kleinwuchs - Niereninsuffizienz
2274	Ichthyose - Hepatosplenomegalie - zerebelläre Degeneration
2272	Ichthyose - konische Finger - Mittellinien-Rinne
→1643	Ichthyose und männlicher Hypogonadismus
281139	Ichthyose, anuläre epidermolytische
312	Ichthyose, bullöse
455	Ichthyose, epidermolytische superfizielle
312	Ichthyose, epidermolytische, autosomal-dominante
512103	Ichthyose, epidermolytische, autosomal-rezessive
454	Ichthyose, erworbene
79394	Ichthyose, erythrodermische
289586	Ichthyose, exfoliative
289586	Ichthyose, exfoliative, autosomal-rezessive
2271	Ichthyose, kongenitale -

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Mikrozephalie - Quadriplegie
2271	Ichthyose, kongenitale - Mikrozephalie - Tetraplegie
313	Ichthyose, kongenitale lamelläre
88621	Ichthyose, kongenitale, Typ 4
457	Ichthyose, kongenitale, Typ Harlequin
313	Ichthyose, lamelläre
313	Ichthyose, lamelläre, klassische Form
281090	Ichthyose, syndromale X-chromosomale
461	Ichthyose, X-chromosomal-rezessive
281090	Ichthyose, X-chromosomal-rezessive, syndromale Form
2269	Ichthyose-Alopezie-Eklabium-Ektropion-Intelligenzminderung-Syndrom
91132	Ichthyose-follikuläre Atrophodermie-Hypotrichose-Syndrom
88621	Ichthyose-Frühgeburt-Syndrom
91132	Ichthyose-Hypotrichose-Syndrom
363992	Ichthyose-Kleinwuchs-Brachydaktylie-Mikrosphärenphakie-Syndrom
455	Ichthyosis bullosa Siemens
457	Ichthyosis congenita vom Harlequin Typ
457	Ichthyosis fetalis vom Harlekin Typ
2273	Ichthyosis follicularis-alopecia-photophobia syndrome
79503	Ichthyosis hystrix Curth-Macklin
→79503	Ichthyosis hystrix gravior
312	Ichthyosis hystrix Typ Brocq
79503	Ichthyosis hystrix Typ Curth-Macklin
59303	Ichthyosis mit Hypotrichose und sklerosierender Cholangitis
281190	Ichthyosis variegata
289347	IDH
3306	idic(15)
558411	Idiopathic gastroparesis
930	Idiopathische Achalasie des Ösophagus
399307	Idiopathische AVN

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
480512	Idiopathische Duktopenie des Erwachsenen
247724	Idiopathische eosinophile Myositis
86908	Idiopathische Hemikonvulsion-Hemiplegie-Syndrom
449427	Idiopathische hypertrophe Pachymeningitis
209919	Idiopathische Kupfer-Zirrhose
353344	Idiopathische makuläre Teleangiektasie Typ 1
353351	Idiopathische makuläre Teleangiektasie Typ 3
40923	Idiopathische Perivaskulitis der Retina
40923	Idiopathische retinale Pervaskulitis
209943	Idiopathische retinale Vaskulitis-Aneurysmen-Neuroretinitis-Syndrom
49041	Idiopathische retroperitoneale Fibrose
458718	Idiopathische SCAD
247234	Idiopathische spät-einsetzende zerebelläre Ataxie
458718	Idiopathische spontane Koronararterien-dissektion
256	Idiopathische Torsionsdystonie
95707	Idiopathischer Mikropenis, isolierte Form
447881	Idiopathisches Dropped-Head-Syndrom
280384	IDMDC
1320	Idiopathische progressive Lendenkyphose
580	Iduronat 2-Sulfatase-Mangel
217085	Iduronat 2-Sulfatase-Mangel Typ A
217093	Iduronat 2-Sulfatase-Mangel Typ B
92050	IED
91132	IFAH-Syndrom
332	IFD
370088	IFLS
329903	Ig-mediated membranoproliferative Glomerulonephritis
329903	Ig-vermittelte MPGN

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
555905	IgA pemphigus
46488761	IgA-Dermatose, lineare IgA-Vaskulitis
329874	IGCM
79099	IGDA
73272	IGF-1-Mangel
73273	IGF-1-Resistenz
449400	IgG4-assoziierte Aortitis
79078	IgG4-assoziierte Dakryoadenitis und Sialoadenitis
449432	IgG4-assoziierte Krankheit der Glandula submandibularis
449395	IgG4-assoziierte Nierenkrankheit
449563	IgG4-assoziierte ophthalmologische Manifestation
449400	IgG4-assoziierte Periaortitis
447764	IgG4-assoziierte sklerosierende Cholangitis
631	IGHD, kongenital
231662	IGHD, kongenitaler, Typ IA
231671	IGHD, kongenitaler, Typ IB
231679	IGHD, kongenitaler, Typ II
231692	IGHD, kongenitaler, Typ III
231692	IGHD, X-chromosomal
331235	IgM-Mangel, selektiver
329235	IGSF1-Mangelsyndrom
364013	IHF
86908	IHHS
371364	IHPRF-Syndrom
91132	IHS
59303	IHSC
238624	IIH
85193	IJO
→2697	Ikterus, cholestatisher - tubuläre Niereninsuffizienz
404546	IL-36R-Antagonisten-Mangel
404546	IL-36Ra-Mangel

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
238569	IL10-abhängige früh-beginnende IBD
477661	IL21-abhängige infantile chronisch-entzündliche Darmerkrankung
477661	IL21-abhängige infantile IBD
100078	Ileale neuroendokrine Neoplasie
1150	Illum-Syndrom
306504	ILNEB-Syndrom, kongenitales
363677	Im Kindesalter beginnende autosomal-rezessive Myopathie mit externer Ophthalmoplegie
508093	Im Kindesalter beginnende generalisierte Dystonie-Optikusatrophy-Syndrom
466921	Im Kindesalter beginnende progressive Kontrakturen mit Gliedergürtelmuskelschwäche und Muskeldystrophie
401866	Im Kindesalter beginnende Spastik mit nicht-ketotischer Hyperglyzinämie-Variante
500180	Im Kindesalter beginnendes motorisches und kognitives Regressions-Syndrom mit extrapyramidaler Bewegungsstörung
85173	IMAGE-Syndrom
247718	IMAM
35858	Imlerslund-Gräsbeck-Syndrom
42062	Iminoglycinurie
238569	Immun-Dysregulation-inflammatorische Darmerkrankung-Arthritis-rezidivierende Infekte-Syndrom
37042	Immun-Dysregulation-Polyendokrinopathie-Enteropathie-Syndrom, X-chromosomal
306431	Immundefekt des Erwachsenen, erworben
306431	Immundefekt des Erwachsenen, mit anti-Interferon gamma-Antikörpern
306431	Immundefekt des Erwachsenen, mit erworbenen anti-Interferon gamma-Antikörpern
169100	Immundefekt durch CD25-Mangel
33119	Immundefekt durch Ficolin-3-

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
0	Mangel
572	Immundefekt durch HLA-Klasse II-Expressionsdefekt
34592	Immundefekt durch HLA-Klasse-I-Expressionsdefekt
70592	Immundefekt durch Interleukin-1-Rezeptor-assoziierten Kinase-4-Mangel
169147	Immundefekt durch klassischen Komponentenmangel des Komplementsystems
169150	Immundefekt durch Komplementdefekt bei C5 bis C9 Störung
169147	Immundefekt durch Komplementdefekt bei Störung einer frühen Komponente
169150	Immundefekt durch Komplementdefekt bei Störung einer späten Komponente
331187	Immundefekt durch MASP-2-Mangel
70593	Immundefekt durch selektiven Antipolysaccharid-Antikörper-Mangel
169090	Immundefekt durch T-Zell-Inaktivierung mit Dysfunktion des Kalziumkanals
83471	Immundefekt durch Thymusaplasie
906	Immundefekt kombiniert mit Thrombozytopenie und Ekzem
200421	Immundefekt mit Faktor H-Anomalie
200418	Immundefekt mit Faktor I-Anomalie
1572	Immundefekt, allgemeiner variabler
39041	Immundefekt, kombinierter schwerer - Hypereosinophilie
169079	Immundefekt, kombinierter schwerer - Mikrozephalie - Wachstumsretardierung - Sensitivität gegenüber ionisierender Strahlung
169079	Immundefekt, kombinierter schwerer - Mikrozephalie - Wachstumsretardierung - Strahlenempfindlichkeit
277	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch Adenosin-Desaminase-Mangel
275	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch ARTEMIS-Mangel

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
357237	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch CARD11-Mangel
228003	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch CORO1A-Mangel
228003	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch Coronin 1A Defekt
275	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch DCLRE1C-Mangel
317425	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch DNA-PKcs-Mangel
217390	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch DOCK8-Defekt
217390	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch DOCK8-Mangel
276	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch Gamma-Ketten-Defekt, T- B+
397787	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch IKK2-Mangel
331206	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch kompletten RAG1/2-Mangel
280142	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch LCK-Mangel
33355	Immundefekt, kombinierter schwerer, mit Leukopenie
420573	Immundefekt, kombinierter schwerer, T+B+, durch CTPS1-Genmutation
35078	Immundefekt, kombinierter schwerer, T- B+ infolge JAK3-Mangel
169160	Immundefekt, kombinierter schwerer, T- B+, durch CD3delta/CD3epsilon/CD3dzeta-Defekt
169157	Immundefekt, kombinierter schwerer, T- B+, durch CD45-Mangel
169154	Immundefekt, kombinierter schwerer, T- B+, durch IL-7Ralpha-Mangel
276	Immundefekt, kombinierter schwerer, X-chromosomaler, T- B+
169082	Immundefekt, kombinierter, durch CD3-gamma-Mangel
169090	Immundefekt, kombinierter, durch Defekt des CRAC-Kanals
505227	Immundefekt, kombinierter, durch GINS1-Mangel
317473	Immundefekt, kombinierter, durch IKAROS-Mangel
44501	Immundefekt, kombinierter,

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kennnummer	Krankheitsname
8	durch LRBA-Mangel
317476	Immundefekt, kombinierter, durch MAGT1-Mangel
397964	Immundefekt, kombinierter, durch MALT1-Mangel
504530	Immundefekt, kombinierter, durch Moesin-Mangel
317428	Immundefekt, kombinierter, durch ORAI1-Mangel
431149	Immundefekt, kombinierter, durch OX40-Mangel
231154	Immundefekt, kombinierter, durch partiellen RAG1-Mangel
443811	Immundefekt, kombinierter, durch PGM3-Mangel
157949	Immundefekt, kombinierter, durch RAG 1/2-Mangel
317430	Immundefekt, kombinierter, durch STIM1-Mangel
314689	Immundefekt, kombinierter, durch STK4-Mangel
911	Immundefekt, kombinierter, durch ZAP70-Mangel
231154	Immundefekt, kombinierter, mit Expansion der gamma-delta-T-Zellen
431149	Immundefekt, kombinierter, mit gestörter Immunität durch HHV-8
431149	Immundefekt, kombinierter, mit gestörter Immunität durch humanes Herpes 8 Virus
157949	Immundefekt, kombinierter, mit Granulomatose
431149	Immundefekt, kombinierter, mit Kaposi-Sarkom mit Beginn im Kindesalter
228423	Immundefekt, kombinierter, mit Suszeptivität für Infektionen durch Mykobakterien, Viren und Pilze
431166	Immundefekt, primärer, mit disseminierter Masern-Infektion durch Impfvirus
431166	Immundefekt, primärer, mit Virusinfektion nach MMR-Impfung
317476	Immundefekt, X-chromosomaler, mit Magnesium-Defekt, Epstein-Barr-Virus-Infektion und Neoplasie
504530	Immundefekt, X-chromosomaler, MSN-assoziiertes
647	Immundefekt-Mikrozephalie-Chromosomeninstabilität-Syndrom
1572	Immundefektsyndrom, variables

ORPHA Kennnummer	Krankheitsname
529977	Immundysregulation-entzündliche Darmerkrankung-Arthritis-rekurrente Infektionen-Lymphopenie
1959	Immune Panzytopenie
1572	Immunglobulinmangel, idiopathischer
2571	Immuno-neurologische Krankheit, X-chromosomale
2268	Immundefizienz-Zentromerinstabilität-faziale Anomalien-Syndrom
761	Immunglobulin A-Vaskulitis
331235	Immunglobulin M-Mangel, selektiver
86861	Immunglobulin-Speicherkrankheit, monoklonale nichtamyloide
329903	Immunglobulin-vermittelte MPGN
314709	Immunglobulinamyloidose, lokalisierte
364013	Immunologischer fetaler Hydrops
364013	Immunologisches fetales Ödem
100025	Immunoproliferative Erkrankung des Dünndarms
3002	Immunthrombozytopenie, immune
206569	Immunvermittelte nekrotisierende Myopathie
456312	IMNEPD
206569	IMNM
36237	Impetigo, bullöse
178475	Impfbotulismus
35069	INAD
35069	INAD1
79263	INCL
464	Incontinentia pigmenti
158019	Indeterminante dendritische Zellneubildung
158019	Indeterminanter dendritischer Zelltumor
1909	Indometacin-Embryopathie
1909	Indometacin-Exposition, vorgeburtliche
99749	infantile Agranulozytose
247165	Infantile Akrodynie

ORPHA Kennnummer	Krankheitsname
135	Infantile Ataxie mit diffuser Hypomyelinisierung des ZNS
457205	Infantile axonale motorische und sensorische Neuropathie-Optikusatrophie-Neurodegeneration-Syndrom
494526	Infantile generalisierte Dyskinesie mit orofazialer Beteiligung
352563	Infantile hypertrophe Kardiomyopathie durch MRPL44-Mangel
371364	Infantile Hypotonie mit psychomotorischer Retardierung und charakteristischem Gesicht
522077	Infantile Hypotonie-okulomotorische Anomalien-hyperkinetische Bewegungsstörungen-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
565788	Infantile inflammatory bowel disease with neurological involvement
31709	Infantile Konvulsionen und Choreoathetose
3173	Infantile Krampfanfälle - breite Daumen
391316	Infantile mesiale Temporallappenepilepsie mit schwerer kognitiver Regression
456312	Infantile multisystemische neurologisch-endokrine-pankreatische Krankheit
411629	Infantile nephropathische Cystinose
35069	Infantile neuroaxonale Dystrophie
289860	Infantile nicht ketotische Hyperglycinämie
247165	Infantile Quecksilber-intoxifikation
309324	Infantile Sialinsäure-Speicherkrankheit
3451	Infantile Spasmen
263410	Infantile Spasmen - psychomotorische Retardierung - progressive Hirnatrophie-Basalganglienerkrankung
402364	Infantile zerebrale und zerebelläre Atrophie mit postnataler progressiver Mikrozephalie
89938	Infantiles Bartter-Syndrom mit sensorineuraler Schwerhörigkeit

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
171714	Infantiles Epilepsie-Syndrom mit Entwicklungsstillstand und Blindheit
544482	Infection-related hemolytic uremic syndrome
781	Infektion durch Coxiella burnetii
90023	Infektionen, rezurrenente - Kleinwuchs - Hypopigmentation - grobe Gesichtszüge
289347	Infektiöse Dermatitis mit assoziiertem HTLV-1
289347	Infektiöse Dermatitis mit assoziierter humaner T-lymphotroper Virus 1-Infektion
1997	Inferiores Ektropium-Lippen- und/oder Gaumenspalte-Syndrom
→399808	Infertilität, männliche, durch Nanos1-Genmutation
98345	Infertilität, männliche, idiopathische, seltene
488191	Infertilität, weibliche, durch Stillstand der meiotischen Eizellreifung
33314	Infiltration der Haut, benigne lymphozytäre, Typ Jessner-Kanof
247718	Inflammatorische Myopathie mit überzähligen Makrophagen
48918	Inflammatorischer Pseudotumor der Skelettmuskulatur
95513	Infundibulohypophysitis, nekrotisierende
238305	Infundibuloneurohypophysitis
63259	Inienzephalie
268366	Inienzephalie, geschlossene
268363	Inienzephalie, offene
168816	Inklusionszyste, multilokuläre peritoneale
217622	Innenohrschwerhörigkeit mit dilatativer Kardiomyopathie
466	Insomnie, familiäre fatale
73273	Insulin-ähnlicher Wachstumsfaktor 1-Resistenz
73272	Insulin-ähnlicher Wachstumsfaktor-1-Mangel, primärer
97279	Insulinom
66518	Insulinresistenz - kurzes 5. Metakarpale
2297	Insulinresistenz-Syndrom Typ A
2298	Insulinresistenz-Syndrom Typ B

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
98886	Integrin alpha2-beta1-Mangel
289483	Intelligenzminderung - Alakrimie - Achalasie
542306	Intellectual disability-cardiac arrhythmia syndrome due to GNB5 deficiency
1495	Intelligenzminderung - Corpus callosum-Hypoplasie - präaurikuläre Anhängsel
→280	Intelligenzminderung - Dysmorphien - intrauterine Wachstumsretardierung
171851	Intelligenzminderung - Enteropathie - Schwerhörigkeit - periphere Neuropathie - Ichthyose - Keratodermie
2139	Intelligenzminderung - Epilepsie - bulböse Nase
166108	Intelligenzminderung - Hypotonie - Gesichtsdysmorphie
3451	Intelligenzminderung - Hipsarrhythmie
→324737	Intelligenzminderung - Katarakt - Kolobom - Kyphose
171860	Intelligenzminderung - Katarakte - Kyphose
280384	Intelligenzminderung - motorische Dysfunktion - multiple Gelenkkontrakturen, rezessiv
75858	Intelligenzminderung - stammbetonte Adipositas - Netzhautdystrophie - Mikropenis
100973	Intelligenzminderung assoziiert mit FRAXE
464311	Intelligenzminderung durch Punktmutationen im DYRK1A-Gen
3079	Intelligenzminderung Typ Buenos-Aires
→324737	Intelligenzminderung Typ Kahrizi
3080	Intelligenzminderung Typ Wolff
352530	Intelligenzminderung, autosomal-rezessive, durch TRAPPC9-Mangel
178469	Intelligenzminderung, nicht-syndromale, autosomal-dominante
88616	Intelligenzminderung, nicht-syndromale, autosomal-rezessive
777	Intelligenzminderung, nicht-syndromale, X-chromosomale
280763	Intelligenzminderung, schwere, mit progressiver spastischer Paraplegie
39793	Intelligenzminderung,

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
3	syndromale, IQSEC2-assoziierte
364028	Intelligenzminderung, X-chromosomale, durch GRIA3-Mutationen
85278	Intelligenzminderung, X-chromosomale, südafrikanischer Typ
85274	Intelligenzminderung, X-chromosomale, syndromale Typ 7
85279	Intelligenzminderung, X-chromosomale, syndromale, Typ Claes-Jensen
85273	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Abidi
85276	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Armfield
85277	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Cantagrel
163971	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Cilliers
93947	Intelligenzminderung, Typ Golabi-Ito-Hall
93952	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Hedera
163961	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Kroes
→1762	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Lubs
85283	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Miles-Carpenter
163937	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Najm
85322	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Pai
3242	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Renpenning
85285	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Schimke
85323	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Seemanova
85286	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Shashi
85324	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Shrimpton
85287	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Siderius
85325	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Stevenson
85288	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Stocco Dos Santos

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
85326	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Stoll
85328	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Turner
163976	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Van Esch
→85293	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Vitale
85290	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Wilson
→280	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Wittwer
457365	Intelligenzminderung-- Muskelschwäche-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
352530	Intelligenzminderung-Adipositas-Hirnfehlbildungen-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
397973	Intelligenzminderung-Adipositas-Prognathie-Augen- und Hautanomalien-Syndrom
2466	Intelligenzminderung-Aphasie-schlurfender Gang-adduzierte Daumen-Syndrom
391372	Intelligenzminderung-ausgeprägte Sprachverzögerung-milde Dysmorphien-Syndrom
529965	Intelligenzminderung-Autismus-Sprachapraxie-kraniofaziale Dysmorphie-Syndrom
404448	Intelligenzminderung-Autismusspektrumstörung, ADNP-abhängige syndromale
364577	Intelligenzminderung-Brachydaktylie-Pierre Robin-Syndrom
171851	Intelligenzminderung-Enteropathie-Schwerhörigkeit-periphere Neuropathie-Ichthyose-Keratodermie-Syndrom
3454	Intelligenzminderung-Entwicklungsverzögerung-Kontrakturen-Syndrom
127	Intelligenzminderung-Epilepsie-endokrine Störung-Syndrom
468620	Intelligenzminderung-Epilepsie-extrapiramidale Störung-Syndrom
435638	Intelligenzminderung-Epilepsie-stereotype Handbewegungen-Syndrom
436151	Intelligenzminderung-expressive Aphasie-Gesichtsdysmorphien-Syndrom
43615	Intelligenzminderung-expressive

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
1	Sprachstörung-Gesichtsdysmorphien-Syndrom
363611	Intelligenzminderung-Fütterprobleme-Entwicklungsverzögerung-Mikrozephalie-Syndrom
502434	Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-gastroösophagealer Reflux-Syndrom, STAG1-assoziiert
404440	Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom durch SETD5-Haploinsuffizienz
370010	Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphien-Handanomalien-Syndrom
397709	Intelligenzminderung-grobe Gesichtszüge-Makrozephalie-zerebelläre Hypoplasie-Syndrom
369847	Intelligenzminderung-Hyperkinetische Bewegungsstörungen-Trunkale Ataxie-Syndrom
314575	Intelligenzminderung-Hypotonie-Brachyzephalie-Pylorusstenose-Kryptorchismus-Syndrom
508498	Intelligenzminderung-kardiale Anomalien-Kleinwuchs-Gelenkinstabilität-Syndrom
513456	Intelligenzminderung-Krampfanfälle-Ganganomalien-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
369837	Intelligenzminderung-Krämpfe-Hypophosphatasie-ophthalmologische und skelettale Anomalien-Syndrom
369950	Intelligenzminderung-Krämpfe-Makrozephalie-Adipositas-Syndrom
329224	Intelligenzminderung-kraniofaziale Dysmorphien-Kryptorchismus-Syndrom
457279	Intelligenzminderung-Makrozephalie-Hypotonie-Verhaltensstörungen-Syndrom
468678	Intelligenzminderung-Mikrozephalie-Strabismus-Verhaltensstörungen-Syndrom
488642	Intelligenzminderung-neurologische Entwicklungsstörungen, TELO2-assoziiertes
412069	Intelligenzminderung-obstruktive Schlafapnoe-milde Dysmorphien-

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Syndrom durch AHDC1-Genmutation
1891	Intelligenzminderung-spastische Paraplegie-Ektrodaktylie-Syndrom
397941	Intelligenzminderung-stammbetonte Adipositas-Syndrom
363528	Intelligenzminderung-Strabismus-Syndrom
500163	Intelligenzminderung-Syndrom, SIN3A-assoziiertes
500166	Intelligenzminderung-Syndrom, SIN3A-assoziiertes, durch Punktmutation
1478	Interatriale Kommunikation
51890	Intercostalnerven-Syndrom
210115	Interleukin-1-Rezeptorantagonist-Mangel
86797	Intermediärer Lichen myxödematosus
99989	Intermediäres DEND-Syndrom
90283	Intermittierender kutaner Lupus
37202	Interstitielle Cystitis
37202	Interstitielle Cystitis/Blasenschmerzsyndrom
440427	Interstitielle Lungen- und Lebererkrankung
440402	Interstitielle Lungenerkrankung durch ABCA3-Mangel
440402	Interstitielle Lungenerkrankung durch ABCA-3-Transporter-Defekt
440392	Interstitielle Lungenerkrankung durch SP-C-Mangel
440392	Interstitielle Lungenerkrankung durch Surfactant-Protein-C-Mangel
264978	Interstitielle Lungenerkrankung, Substanz- oder Strahleninduzierte
37202	Interstitielle Zystitis
92050	Intestinale epitheliale Dysplasie
314376	Intestinale Obstruktion des Neugeborenen durch Guanilatcyclasen 2C-Mangel
104078	Intestinale Pseudoobstruktion, unklassifizierte
3452	Intestinalgranulomatose, lipophage
424058	Intraduktal-papillär-muzinöses Karzinom des Pankreas
352662	Intraepitheliale korneale Dyskeratose-palmoplantare Hyperkeratose-laryngeale Dyskeratose-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
52	Intrahepatische Gallenganghypoplasie, syndromale Form
480506	Intrahepatische Lithiasis, primäre
46724	Intrakranielle arteriovenöse Malformation
238624	Intrakranielle Hypertension, benigne
279904	Intraokuläres NHL
140436	Intraossäres Hämangiom
137686	Intrauterine Adhäsionen
137686	Intrauterine Synechien
85173	Intrauterine Wachstumsretardierung - metaphysäre Dysplasie - kongenitale Nebennierenhypoplasie - Genitalanomalien
436144	Intrauterine Wachstumsretardierung-Kleinwuchs-im frühen Erwachsenenalter beginnender Diabetes-Syndrom
1229	Intrauterines infektiösesähnliches Syndrom, kongenitales
332	Intrinsic-Faktor-Mangel
332	Intrinsic-Faktor-Mangel, kongenitaler
324648	iNTS-Krankheit
457088	Invasive Candidose-tiefe Dermatophytose-Syndrom
90078	Invasive Infektionen durch Vancomycin-resistente Enterokokken (VRE)
99925	Invasive Mole
3306	Invdup(15)
96092	Invdupdel(8p)
79409	Inverse rezessive DEB
79409	Inverse rezessive dystrophe Epidermolysis bullosa
329324	Inverses Klippel-Trenaunay-Syndrom
98951	Inverses Marcus-Gunn-Phänomen
96092	Invertierte Duplikation/Deletion 8p
2704	Invertiertes Lächeln - okkulte neuropathische Blase
1451	IOMID-Syndrom

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
499096	ION
88642	Ionenkanal-assoziierte Analgesie
1186	IOSCA
275766	IPAH
747	iPAP
238455	IPD
37042	IPEX
1006	Ipp-Gelfand-Syndrom
494428	IPPF
88621	IPS
100025	IPSID
70592	IRAK4-Mangel
772	IRD
209981	IRIDA-Syndrom
64734	Iridokorneales endotheliales Syndrom
519392	Iridoschisis, isolierte
98981	Irisatrophie, essentielle
69736	Irisdepigmentierung, akute bilaterale
→782	Irisdysplasie - Hypertelorismus - Schwerhörigkeit
98944	Iriskolobom
195	Iriskolobom - Analtresie
39044	Irismelanom
86915	Irons-Bhan-Syndrom
86915	Irons-Bianchi-Syndrom
209943	IRVAN-Syndrom
84142	Isaac-Mertens-Syndrom
972	Isaacs-Mertens-Syndrom
84142	Isaacs-Syndrom
439175	Ischämischer Schlaganfall des Kindes
85200	Ischio-vertebrales Syndrom
43115	ISCU-Myopathie
79144	Iso-Kikuchi-Syndrom
79159	Isobutyrazidurie
79159	Isobutyryl-CoA-Dehydrogenasemangel
3309	Isochromosom 5p
884	Isochromosom 12p, überzähliges
3307	Isochromosom 18p
96055	Isochromosom 21
98797	Isochromosom Yp
98798	Isochromosom Yq

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
99731	ISOD
563609	Isolated anencephaly
563951	Isolated congenital aglossia
563954	Isolated congenital hypoglossia
563612	Isolated exencephaly
542657	Isolated hyperchlorhidrosis
140989	Isolierte Angiitis des zentralen Nervensystems
485426	Isolierte CHF
248340	Isolierte d-Storage-Pool-Krankheit
248340	Isolierte delta-SPD
248340	Isolierte dense-SPD
269203	Isolierte Dysplasie des Kleinhirnwurmes
295014	Isolierte Klinodaktylie der Finger, familiäre Form
485426	Isolierte kongenitale hepatische Fibrose
216718	Isolierte kongenitale nicht korrigierte Transposition der großen Gefäße
216718	Isolierte kongenitale unkorrigierte Transposition der großen Arterien
95854	Isolierte Laevokardie
90641	Isolierte mitochondriale neurosensorische Schwerhörigkeit
447881	Isolierte Myopathie der Kopfflexoren
439755	Isolierte Organvaskulitis vom Typ der Polyarteriitis nodosa
2440	Isolierte Spalthand-Spaltfuß-Fehlbildung
269206	Isolierte totale Aplasie des Kleinhirnwurmes
1398	Isolierte zerebelläre Agenesie
2609	Isolierter Atmungskettendefekt im Komplex I
34528	Isolierter Magnesiumverlust der Nieren
3208	Isolierter mitochondrialer Atmungskettendefekt im Komplex II
1460	Isolierter mitochondrialer Atmungskettendefekt im Komplex

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	III
254905	Isolierter mitochondrialer Atmungskettendefekt im Komplex IV
254913	Isolierter mitochondrialer Atmungskettendefekt im Komplex V
90641	Isolierter neurosensorischer Hörverlust, mitochondrial bedingt
96	Isolierter Vitamin E-Mangel
1166	Isoliertes asymmetrisches Schreigesicht
519386	Isoliertes kongenitales Entropion
472	Isosporiasis
472	Isosporose
2306	Isotretinoin-ähnliches-Syndrom
2305	Isotretinoin-Embryofetopathie
2305	Isotretinoin-Syndrom
33	Isovalerianazidämie
33	Isovaleryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
309324	ISSD
→33364	Itin-Syndrom
439254	ITM2B-Amyloidose
439254	ITM2B-bedingte Amyloidose
3002	ITP
457375	ITPA-abhängige Enzephalopathie
279914	IU
99119	IVC, rechte, verbunden mit dem linken Vorhof
99122	IVC-Stenose, kongenitale
99123	IVC-Unterbrechung
294415	Ivemark II-Syndrom
97548	Ivemark-Syndrom
2307	IVIC-Syndrom
281190	IWC
3236	Jackson-Barr-Syndrom
1540	Jackson-Weiss-Syndrom
2848	Jacobs-Syndrom
2308	Jacobsen-Syndrom
→636	Jaffe-Campanacci-Syndrom
93277	Jaffe-Lichtenstein-Syndrom
2269	Jagel-Holmgren-Hofer-Syndrom
1873	Jalili-Syndrom

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
300605	JALS
73423	Jamaika-Brechkrankheit
1891	Jancar-Syndrom
2590	Jankovic-Rivera-Syndrom
168491	Jansky-Bielschowsky-Krankheit
79139	Japanische Enzephalitis
2311	Jarcho-Levin-Syndrom
474	JATD
313795	Jawad-Syndrom
2315	JBS
397715	JBTS mit JATD
139431	Jeavons-Syndrom
306504	JEB mit respiratorischer und renaler Beteiligung
79402	JEB, generalisierte intermediäre
79404	JEB, generalisierte schwere
79404	JEB-H
79402	JEB-nH
251393	JEB-nH loc
306504	JEB-RR
1201	Jejunalatresie
506307	Jejunalatresie-Mikrozephalie-Augenanomalien-Syndrom
1201	Jejunoileale Atresie
89840	JEN-nH
→52368	Jensen-Syndrom
90647	Jervell-Lange-Nielsen-Syndrom
33314	Jessnersche Lymphozytäre Infiltration der Haut
3283	JET
474	Jeune-Syndrom
248111	JHD
33314	JLIS
65684	JMADUE
307	JME
86834	JMML
324999	JMP-Syndrom
289596	JNA
79264	JNCL
2314	Job-Syndrom
1910	Jodmangelsyndrom, fetales
2315	Johanson-Blizzard-Syndrom

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2316	Johnson-Mcmillin-Syndrom
1112	Johnson-Munson-Syndrom
85320	Johnson-Syndrom
1485	Johnston-Aarons-Schelley-Syndrom
475	Joubert-Boltshauser-Syndrom
475	Joubert-Syndrom
220493	Joubert-Syndrom mit Augendefekt
1454	Joubert-Syndrom mit hepatischem Defekt
397715	Joubert-Syndrom mit JATD
397715	Joubert-Syndrom mit Jeune asphyxierender Thoraxdystrophie
1454	Joubert-Syndrom mit kongenitaler hepatischer Fibrose
220497	Joubert-Syndrom mit Nierenstörung
2318	Joubert-Syndrom mit okulorenalem Defekt
2754	Joubert-Syndrom mit oro-faziodigitalem Defekt
220493	Joubert-Syndrom mit Retinopathie
2318	Joubert-Syndrom mit Senior-Loken-Syndrom
220497	Joubert-Syndrom Typ 4
220497	Joubert-syndrom Typ 7
475	Joubert-Syndrom Typ A
475	Joubert-Syndrom, reines
247604	JPLS
2318	JS Typ B
1454	JS-H
220493	JS-O
2318	JS-OR
220497	JS-R
26137	JTA
2319	Juberg-Hayward-Syndrom
101039	Juberg-Hellman-Syndrom
93972	Juberg-Marsidi-Syndrom
2321	Jung-Wolff-Back-Stahl-Syndrom
319223	Junin-Fieber
79403	Junktionale Epidermolysis bullosa mit Pylorusatresie
30650	Junktionale Epidermolysis bullosa

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
4	mit respiratorischer und renaler Beteiligung
989	Jussieu-Syndrom
39149 7	Juvenile autoimmune Myasthenia gravis
24811 1	Juvenile Huntington-Krankheit
2929	Juvenile intestinale Polypose (JIP)
24779 4	Juvenile Katarakt - Mikrokornea - renale Glukosurie
65684	Juvenile Muskelatrophie der distalen oberen Gliedmaßen
39149 7	Juvenile Myasthenia gravis
307	Juvenile myoklonische Epilepsie
41163 4	Juvenile nephropathische Cystinose
31463 2	Juvenile neuronale Ceroid-Lipofuszinose, ATP13A2-assoziierte
24760 4	Juvenile PLS
85436	Juvenile Psoriasis-Arthritis
24785 4	Juvenile Rheumafaktor-negative Polyarthritis mit anti-nukleären Antikörpern
24786 1	Juvenile Rheumafaktor-negative Polyarthritis ohne anti-nukleäre Antikörper
1243	Juvenile vitelliforme Makuladystrophie
39141 1	Juveniler atypischer Parkinsonismus
44506 2	Juveniler Diabetes mellitus-zentrale und periphere Neurodegeneration-Syndrom
31463 2	Juveniler Parkinsonismus-Neuronale Ceroid-Lipofuszinose
2929	Juveniles Polyposis-Syndrom (JPS)
99100	Juxtaposition der Vorhofohren
1540	JWS
2322	Kabuki-Make-up-Syndrom
2322	Kabuki-Syndrom
85146	Kaesar-Syndrom
25451 9	Kagami-Ogata-Syndrom
25453 4	Kagami-Ogata-Syndrom durch maternale 14q32.2-Hypomethylierung
25452 8	Kagami-Ogata-Syndrom durch maternale Mikrodeletion 14q32.2
96334	Kagami-Ogata-Syndrom durch paternale uniparentale Disomie

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	von Chromosom 14
29073	Kahler-Krankheit
→324 737	Kahrizi-Syndrom
2324	Kaler-Garrity-Stern-Syndrom
83483	Kalifornische Enzephalitis
2325	Kallin-Syndrom
478	Kallmann-Syndrom
2326	Kallmann-Syndrom - Kardiopathie
47045	Kälte-Urtikaria, familiäre
56425	Kälteagglutinin-Syndrom
56425	Kälteagglutininkrankheit
56425	Kälteagglutininkrankheit, chronische
15782 0	Kälteinduziertes Schwitzen
28960 1	Kalzifikation der Gelenke und Arterien
28006 2	Kalzifizierende urämische Arteriopathie
49918 2	Kalzifiziertes Epithelkarzinom Malherbe
28006 2	Kalziphylaxie
28006 5	Kalziphylaxie, kutane
28006 8	Kalziphylaxie, viszerale
1416	Kalzium-Pyrophosphat-Speicherkrankheit, familiäre
1416	Kalziumpyrophosphat-Kristallablagerungskrankheit
1416	Kalziumpyrophosphat-Kristallarthropathie
22814 0	Kammerflimmern, familiäres paroxysmales (nicht Brugada-Typ)
22814 0	Kammerflimmern, idiopathisches (nicht Brugada-Typ)
1318	Kampomelie Typ Cumming
1319	Kamptobrachydaktylie
376	Kamptodaktylie - Gaumenspalte - Klumpfuß
1323	Kamptodaktylie - Gelenkkontrakturen - Faziale Skelettdefekte
85164	Kamptodaktylie - Hochwuchs - Skoliose - Hörverlust
29501 6	Kamptodaktylie der Finger
1327	Kamptodaktylie Guadalajara Typ 1
1326	Kamptodaktylie Guadalajara Typ 2

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
48843 4	Kamptodaktylie Guadalajara Typ 3
1321	Kamptodaktylie Typ Goodman
2848	Kamptodaktylie-Arthropathie-Coxa vara-Perikarditis-Syndrom
1321	Kamptodaktylie-fibröse Gewebhyperplasie-Skelettdysplasie-Syndrom
3447	Kamptodaktylie-Großwuchs-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
1325	Kamptodaktylie-Taurinurie-Syndrom
1320	Kamptokormie, idiopathische
→139 4	Kaniofaziale Dysmorphie-Skelettanomalien-Intellektuelle Beeinträchtigung-Syndrom
79280	Kanzaki-Krankheit
13766 7	Kapilläre Fehlbildung - arteriovenöse Fehlbildung
188	Kapillarleck-Syndrom
79490	Kapilläre lymphatische Fehlbildung
949	Kaplan-Plauchu-Fitch-Syndrom
→315 7	Kaplowitz-Bodurtha-Syndrom
33276	Kaposi-Sarkom
46432 9	Kaposiforme Lymphangiomatose
16014 8	Kappen-Polypose
2328	Kapur-Toriello-Syndrom
1381	Karandikar-Marie-Kamble-Syndrom
930	Kardiaachalasia
16879 6	Kardiale Reizleitungsstörungen-dilatative Kardiomyopathie-Brachydaktylie-Syndrom
1340	Kardio-fazio-kutanes Syndrom
3238	Kardio-spondylo-carpo-faziales Syndrom
97292	Kardiogener Schock
2229	Kardiogenitales Syndrom
2872	Kardiokranales Syndrom Typ Pfeiffer
1342	Kardiomeles Syndrom Typ 3
1345	Kardiomyopathie - Katarakt - Anomalien von Wirbelsäule und Becken
13767 5	Kardiomyopathie mit histiozytären Veränderungen, infantile Form
70474	Kardiomyopathie mit Hypotonie durch Cytochrome-C-Oxidase-

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Mangel
70474	Kardiomyopathie mit Myopathie durch COX-Mangel
66529	Kardiomyopathie Typ Takotsubo
29389 9	Kardiomyopathie, arrhythmogene biventrikuläre, familiäre Form
21765 6	Kardiomyopathie, arrhythmogene familiäre isolierte rechtsventrikuläre
66634	Kardiomyopathie, dilatative - Ataxie
2229	Kardiomyopathie, dilatative - hypergonadotroper Hypogonadismus
154	Kardiomyopathie, dilatative familiäre
→300 751	Kardiomyopathie, dilatative schwere, mit Lamin A/C-Mutationen
→300 751	Kardiomyopathie, dilatative schwere, mit oder ohne Myopathie
13767 5	Kardiomyopathie, histiozytoide
31463 7	Kardiomyopathie, hypertrophe mitochondriale, mit Laktatazidose durch MTO1-Mangel
13767 5	Kardiomyopathie, onkozytische
563	Kardiomyopathie, peripartale
563	Kardiomyopathie, postpartale
75249	Kardiomyopathie, restriktive, familiäre isolierte
75249	Kardiomyopathie, restriktive, familiäre oder idiopathische
13767 5	Kardiomyopathie, xanthomatöse, infantile Form
57777	Kardiomyopathie, zirrhatische
1354	Kardiopathie - Extremitätenverkürzung
111	Kardioskelettale Myopathie - Neutropenie, X-chromosomal
111	Kardioskelettale Myopathie - Neutropenie-Syndrom
97355	Karibisches Parkinson-Syndrom
49442 4	Karotisarterienaneurysma, extrakranielles
2329	Karsch-Neugebauer-Syndrom
→244	Kartagener-Syndrom
40199 6	Karyomegale interstitielle Nephritis
21360 5	Karzinofibrom des Corpus uteri

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
10009 3	Karzinoides Syndrom
10009 3	Karzinoidsyndrom, malignes
30055 7	Karzinom der Ampulla Vateri
21377 7	Karzinom der Cervix uteri, neuroendokrines, wenig differenziertes
30038 5	Karzinom der Glandula pituitaria
18024 2	Karzinom der Tuba Fallopii
49441 8	Karzinom der Vulva
31930 8	Karzinom mit assoziierter MITF/TFE-Translokation
31930 8	Karzinom mit Translokation
31442 2	Karzinom, ameloblastisches
21372 6	Karzinom, endometriales kapilläres
21372 1	Karzinom, endometriales undifferenziertes
33402	Karzinom, hepatozelluläres, des Kindes
31928 7	Karzinom, klarzelliges multilokuläres
79140	Karzinom, kutanes neuroendokrines
28968 2	Karzinom, lymphoepitheliomartiges
99977	Karzinom, oesophageales squamöses
21378 7	Karzinom der Cervix uteri
21361 0	Karzinom des Corpus uteri
21351 2	Karzinom des Ovars
21361 0	Karzinom, uterines
21378 7	Karzinom, zervikales
2330	Kasabach-Merritt-Syndrom
→200 8	Kasznica-Carlson-Coppedge-Syndrom
926	Katalase-Mangel
1373	Katarakt - aberrante orale Frenula - Wachstumsverzögerung
1366	Katarakt - Alopezie - Sklerodaktylie
1368	Katarakt - Ataxie - Taubheit

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
1381	Katarakt - geistige Retardierung - Analatresie - Uropathie
1375	Katarakt - Hypotrichiose - Intelligenzminderung
2712	Katarakt - Mikrophthalmie - Radikulomegalie - Herzseptumdefekt
→146 6	Katarakt - Mikrozephalie - Gedeihstörungen - Kyphoskoliose
98988	Katarakt, anteriore polare, frühbeginnende
98988	Katarakt, anteriore subkapsuläre
28949 9	Katarakt, kongenitale - Mikrokornea - Hornhauttrübung
98990	Katarakt, koralliforme
44145 2	Katarakt, lamelläre, frühbeginnende
91492	Katarakt, nicht-syndromale, kongenitale
98991	Katarakt, nukleäre, frühbeginnende
98992	Katarakt, partielle, frühbeginnende
98993	Katarakt, posteriore polare, frühbeginnende
98993	Katarakt, posteriore subkapsuläre
98984	Katarakt, pulverförmige
98985	Katarakt, suturale, frühbeginnende
98994	Katarakt, totale, frühbeginnende
98989	Katarakt, zölinblaue
98995	Katarakt, zonuläre, frühbeginnende
162	Katarakt-Glaukom-Syndrom
1387	Katarakt-Intelligenzminderung-Hypogonadismus-Syndrom
31499 3	Katarakt-kongenitale Kardiopathie-Neuralrohrdefekt-Syndrom
1377	Katarakt-Mikrokornea-Syndrom
1380	Katarakt-Nephropathie-Enzephalopathie-Syndrom
1383	Katarakt-Schwerhörigkeit-Hypogonadismus-Syndrom
43617 4	Katarakt-Wachstumshormonmangel-sensorische Neuropathie-sensorineurale Schwerhörigkeit-Skelettdysplasie-Syndrom
44775 3	Katarakte-motorische Neuropathie-Kleinwuchs-Skelettanomalien-Syndrom
46434	Katastrophales

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
3	Antiphospholipidsyndrom
464343	Katastrophales APS
195	Katzenaugensyndrom
50839	Katzenkratzkrankheit
3027	Kaudale Regression-Sequenz
2707	Kaufman-Syndrom
99994	Kausalgie
307766	Kaushaar-akrales Keratoderm-Karies-Syndrom
221061	Kavernom, familiäres, des Zentralnervensystems
79489	Kavernöse lymphatische Fehlbildung
221061	Kavernöses Angiom, hereditäres
221061	Kavernöses Hämangiom des Gehirns, familiäre Form
2331	Kawasaki-Krankheit
2306	Kawashima-Syndrom
2332	KBG-Syndrom
439218	KCNQ2-abhängige neonatale epileptische Enzephalopathie
439218	KCNQ2-NEE
96169	KdV-Syndrom
96169	KdVS
480	Kearns-Sayre-Syndrom
199260	Keasby-Tumor
1202	Kehlkopfatresie
2808	Kehlkopfmuskulatur, Lähmung der
363489	Keimstrang-Stromatumor des Hodens
363489	Keimstrang-Stromatumor, testikulärer
213837	Keimzellkrebs der Cervix uteri
206489	Keimzellkrebs der Vagina
213751	Keimzellkrebs des Corpus uteri
213837	Keimzellkrebs, zervikaler
206489	Keimzelltumor der Vagina, maligner
206538	Keimzelltumor des Ovars, nicht-dysgerminomatöser maligner
180234	Keimzelltumor, gemischter
213837	Keimzelltumor, maligner zervikaler

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2662	Keipert-Syndrom
79233	Kelley-Seegmiller-Syndrom
→313795	Kelly-Kirson-Wyatt-Syndrom
54028	Kelly-Paterson-Syndrom
481	Kennedy-Krankheit
64542	Kennedy-Teebi-Syndrom
991	Kennerknecht-Syndrom
2333	Kenny-Caffey-Syndrom
93325	Kenny-Caffey-Syndrom, autosomal-dominantes
93324	Kenny-Caffey-Syndrom, autosomal-rezessives
2333	Kenny-Syndrom
435628	Keppen-Lubinsky-Syndrom
519406	Keratitis superficialis punctata Thygeson
2334	Keratitis, autosomal-dominante
137593	Keratitis, epitheliale infektiöse
2334	Keratitis, hereditäre
314017	Keratitis, idiopathische interstitielle lineare
519930	Keratitis, mykotische
477	Keratitis-(hystrix-ähnliche) Ichthyose-Schwerhörigkeit-Syndrom
411777	Keratoakanthom, eruptives generalisiertes
493	Keratoakanthom, familiäres
493	Keratoakanthom, hereditäres
65748	Keratoakanthome, eruptive, Typ Ferguson-Smith
493	Keratoakanthome, multiple
34217	Keratoderm mit Wollhaaren Typ I
65282	Keratoderm mit Wollhaaren Typ II
420686	Keratoderm mit Wollhaaren Typ IV
494	Keratoderma hereditarium mutilans
79395	Keratoderma hereditarium mutilans mit Ichthyose
495	Keratoderma palmoplantaris transgrediens et progrediens
2202	Keratoderma palmoplantaris-Schwerhörigkeit-Syndrom
79395	Keratodermatose - ichthyosiforme Dermatose - erhöhte Beta-Glucuronidase-Aktivität
49835	Keratodermie, aquagene

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
9	palmoplantare
163934	Keratokonjunktivitis, atopische
88633	Keratokonjunktivitis, limbische superiore
293936	Keratokonius - anteriore polare Katarakt, autosomal-dominant
293936	Keratokonius mit Katarakt, familiär
50943	Keratolytisches Winter-Erythem
137596	Keratopathie, neurotrophe
2200	Keratose, fokale gingivale palmoplantare
495	Keratosis extremitatum hereditaria progrediens
2339	Keratosis follicularis - Kleinwuchs - zerebrale Atrophie
2340	Keratosis follicularis spinulosa decalvans
281201	Keratosis linearis - Ichthyosis congenita - sklerosierendes Keratoderm
86919	Keratosis palmaris et plantaris - Klinodaktylie
34217	Keratosis palmoplantaris - arrhythmogene Kardiomyopathie
2342	Keratosis palmoplantaris - Parodontopathie - Onychogryposis
678	Keratosis palmoplantaris - Periodontopathie
2342	Keratosis palmoplantaris diffusa mit Periodontopathie und Onychogrypose
2199	Keratosis palmoplantaris diffusa Vörner
79141	Keratosis palmoplantaris nummularis
50942	Keratosis palmoplantaris striata
50942	Keratosis palmoplantaris striata et areata
87503	Keratosis palmoplantaris transgrediens
87503	Keratosis palmoplantaris transgrediens Siemens
50942	Keratosis palmoplantaris varians Wachters
218	Keratosis vegetans
447777	Keratozyste, odontogene
447777	Keratozystischer odontogener Tumor
499	Kerion Celsi

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
52979 9	Kernikterus, akuter
52980 8	Kernikterus-Spektrum-Störungen
3351	Kersey-Syndrom
1399	Ketoazidose - geistige Retardierung - Ataxie - Taubheit
43807 5	Ketoazidose durch Monocarboxylat-Transporter 1- Mangel
2056	Ketohexokinase-Mangel
1489	Keuchhusten
85202	Keutel-Syndrom
2988	Khalifa-Graham-Syndrom
98841	Ki-1 positives anaplastisches großzelliges Lymphom
477	KID-Syndrom
477	KID/HID-Syndrom
21057 6	Kiefergelenkankylose, kongenitale
921	Kieferspalt - Kolobom - Innenohrtaubheit
14101 3	Kiemenbogen, 1., Anomalie des
14102 2	Kiemenbogen, 2., Anomalie des
14103 0	Kiemenbogen, 3., Anomalie des
14103 7	Kiemenbogen, 4., Anomalie des
1131	Kiemenbogen-Syndrom, X- chromosomales
97332	Kienböck-Krankheit
50918	Kikuchi-Fujimoto-Krankheit
50918	Kikuchi-Fujimoto-Lymphadenitis
50918	Kikuchi-Krankheit
482	Kimura-Krankheit
40199 6	KIN
2908	Kindler-Syndrom
99741	King-Denborough-Syndrom
483	Kininogen, hochmolekular, kongenitaler Mangel an
565	'Kinky hair'-Syndrom
37559	Kinky-hair-Syndrom, erworbenes
53372	Kinn-Myoklonus, hereditärer
1183	Kinsbourne-Syndrom
812	Kirschroter Fleck-Myoklonus- Syndrom
10099 6	Kjellin-Syndrom
31927 6	Klarzelliges Adenokarzinom der Niere

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
39897 1	Klarzelliges Adenokarzinom des Ovars
45724 6	Klarzellsarkom der Niere
97338	Klarzellsarkom der Sehnen und Aponeurosen
46602 6	Klasse-I-G6PD-Mangel
90794	Klassische 21-OHD CAH
31531 1	Klassische 21-OHD CAH, einfach virilisierend
31530 6	Klassische 21-OHD CAH, mit Salzverlust
98964	Klassische gittrige Hornhautdystrophie
28985 7	Klassische Glycin-Enzephalopathie
32460 4	Klassische MmD
32460 4	Klassische Multimicore- Krankheit
773	Klassische Refsum-Krankheit
24752 5	Klassische Zitrullinämie
24754 6	Klassische Zitrullinämie Typ 1
25163 6	Klassisches Ependymom
98844	Klassisches Hodgkin-Lymphom, gemischtzelliges
98846	Klassisches Hodgkin-Lymphom, lymphozytenarmes
98845	Klassisches Hodgkin-Lymphom, lymphozytenreiches
98843	Klassisches Hodgkin-Lymphom, nodulär-sklerosierendes
475	Klassisches Joubert-Syndrom (JS)
44319 2	Klassisches SPS
99978	Klatskin-Tumor
66630	Klavikulapseudarthrose, kongenitale
10097 8	Kleeblattschädel - asphyxierende Thoraxdysplasie
93274	Kleeblattschädel - mikromele Knochendysplasie
93267	Kleeblattschädel - multiple kongenitale Anomalien
2343	Kleeblattschädel-Syndrom, isoliertes
26149 4	Kleefstra-Syndrom
96147	Kleefstra-Syndrom durch del(9)(q34)

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
96147	Kleefstra-Syndrom durch Mikrodeletion 9q34
96147	Kleefstra-Syndrom durch Mikrodeletion 9q34
26165 2	Kleefstra-Syndrom durch Punktmutationen
96147	Kleefstra-Syndrom durch subtelomere Deletion 9q
3472	Kleidokraniale Dysplasie mit Mikrognathismus und fehlenden Daumen
896	Klein-Waardenburg-Syndrom
838	Kleine Cochlea-, Retina- und Hirnfaktke
33543	Kleine-Levin-Syndrom
2110	Kleiner-Holmes-Syndrom
1175	Kleinhirnataxie, X-chromosomale
97249	Kleinhirnatrophie mit progressiver Mikrozephalie
65285	Kleinhirnhypertrophie, diffuse
→969	Kleinwuchs - eingeschränkte Gelenkmobilität - Augenanomalien
2332	Kleinwuchs - faziale und skelettale Anomalien - Intelligenzminderung - Makrodontie
1937	Kleinwuchs - Fingerklemme
→299 5	Kleinwuchs - geistige Retardierung - Augenanomalien - Lippen-Gaumen-Spalte
2868	Kleinwuchs - Herzklappenfehler - charakteristisches Gesicht
→261 6	Kleinwuchs - hohe Wirbelkörper
85442	Kleinwuchs - Hypophysen- und zerebelläre Defekte - kleine Sella turcica
79113	Kleinwuchs - Intelligenzminderung - mandibulo- faziale Dysostose - Mikrozephalie - Gaumenspalte
3102	Kleinwuchs - Pierre Robin- Sequenz - maxilläre Kieferspalt - Klumpfüße - Anomalien der Hände
2865	Kleinwuchs - Pterygium colli - Kardiopathie
17170 6	Kleinwuchs - retardiertes Knochenalter, durch stoffwechselbedingten Schilddrüsenhormonmangel
2866	Kleinwuchs - Schwerhörigkeit - neutrophile Funktionsstörung - Dysmorphien

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2863	Kleinwuchs - Wormsche Knochen - Dextrokardie
314811	Kleinwuchs durch GHSR-Mangel
632	Kleinwuchs durch isolierten Wachstumshormonmangel mit X-chromosomaler Hypogammaglobulinämie
314802	Kleinwuchs durch partiellen GHR-Mangel
314802	Kleinwuchs durch partiellen Wachstumshormon-Mangel
140941	Kleinwuchs durch primären Mangel der säurelabilen Untereinheit
629	Kleinwuchs durch qualitative Wachstumshormonanomalien
220465	Kleinwuchs durch STAT5b-Mangel
314811	Kleinwuchs durch Wachstumshormon-Sekretagogum-Rezeptor-Mangel
633	Kleinwuchs durch Wachstumshormonresistenz
2619	Kleinwuchs mit Brachydaktylie vom Typ Mseleni
2867	Kleinwuchs Typ Brüssel
968	Kleinwuchs, akromesomeler
628	Kleinwuchs, diastrophischer
2623	Kleinwuchs, geleophysischer
2658	Kleinwuchs, hyperostotischer, Typ Lenz-Majewski
→56304	Kleinwuchs, letaler, Typ McAlister-Crane
2632	Kleinwuchs, mesomeler, Typ Langer
2633	Kleinwuchs, mesomeler, Typ Nievergelt
2634	Kleinwuchs, mesomeler, Typ Reinhardt-Pfeiffer
2635	Kleinwuchs, metatroper
2636	Kleinwuchs, mikrozephaler osteodysplastischer primordialer, Typ I und III
2637	Kleinwuchs, mikrozephaler osteodysplastischer primordialer, Typ II
329228	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, durch ZNF335-Mangel
468631	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, durch RTTN-Mangel
319671	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, Typ Alazami

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
319675	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, Typ Dauber
2617	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, Typ Montreal
2643	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, Typ Toriello
2714	Kleinwuchs, okulo-palato-zerebraler
2653	Kleinwuchs, osteochondrodysplastischer - Schwerhörigkeit - Retinitis pigmentosa
2645	Kleinwuchs, osteoglophoner
2646	Kleinwuchs, parastrematischer
314795	Kleinwuchs, Shox-bedingter
→1159	Kleinwuchs, syndesmodysplastischer
2655	Kleinwuchs, thanatophorer
93274	Kleinwuchs, thanatophorer - Kleeblattschädel
→175	Kleinwuchs, thanatophorer, Glasgow-Variante
1860	Kleinwuchs, thanatophorer, Typ 1
93274	Kleinwuchs, thanatophorer, Typ 2
633	Kleinwuchs, Typ Laron
435804	Kleinwuchs-beschleunigte Knochenalterung-früh beginnende Osteoarthritis-Syndrom
464288	Kleinwuchs-Brachydaktylie-Adipositas-globale Entwicklungsverzögerung-Syndrom
488618	Kleinwuchs-Entwicklungsverzögerung-kongenitaler Herzfehler-Syndrom
397623	Kleinwuchs-Hörkanalatresie-Mandibuläre Hypoplasie-Skelettanomalien-Syndrom
2994	Kleinwuchs-kraniofaziale Anomalien-Genitalhypoplasie-Syndrom
420794	Kleinwuchs-Kyphose-Hypoplasie der basalen Iliia-Zapfenepiphysen-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
423454	Kleinwuchs-Nageldysplasie-marginales palmoplantares Keratoderm-orale Hyperpigmentierung-Syndrom
314394	Kleinwuchs-Onychodysplasie-Gesichtsdysmorphie-Hypotrichose-Syndrom
391677	Kleinwuchs-Optikusatrophie-Pelger-Huët-Anomalie-Syndrom

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2616	Kleinwuchssyndrom Yakut
399081	KLHL9-abhängige distale Myopathie mit Beginn in der Kindheit
281201	KLICK-Syndrom
98958	Klimabedingte tropfenförmige Degeneration
447974	Klippel-Feil-Anomalie-Myopathie-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
2345	Klippel-Feil-Fehlbildung
2345	Klippel-Feil-Sequenz
2345	Klippel-Feil-Syndrom, isoliertes
90308	Klippel-Trénaunay-Syndrom
2346	Klippel-Trénaunay-Weber-Syndrom
93929	Kloakenekstrophie
238578	Klumpfuß, familiärer isolierter, durch Mikroduplikationssyndrom 17q23.1-q23.2
293144	Klumpfuß, familiärer, durch Mikrodeletion 5q31
293150	Klumpfuß, familiärer, durch Punktmutation im PITX1-Gen
199315	Klumpfuß, familiärer, mit oder ohne untere Extremitätenanomalie
293144	Klumpfuß, hereditärer, durch Mikrodeletion 5q31
293150	Klumpfuß, hereditärer, durch Punktmutation im PITX1-Gen
93321	Klumphand, radiale
93320	Klumphand, ulnare
157823	Klüver-Bucy-Syndrom
295034	Kniedislokation, kongenitale
2347	Kniest-ähnliche Dysplasie, letale
485	Kniest-Dysplasie
485	Kniest-Syndrom
1571	Knobloch-Layer-Syndrom
1571	Knobloch-Syndrom
85182	Knochendysplasie - medulläres Fibrosarkom
249	Knochendysplasie, fibröse
93276	Knochendysplasie, fibröse polyostotische
1830	Knochendysplasie, immuno-ossäre, Typ Schimke
1842	Knochendysplasie, letale, Typ Holmgren
1832	Knochendysplasie, osteosklerotische, letale Form

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
1879	Knochendystrophie, gemischte sklerotisierende
2050	Knochenfragilität - Kraniosynostose - Proptosis - Hydrozephalus
30028 4	Knochenfragilität-Kontraktoren-Arterienruptur-Schwerhörigkeit-Syndrom
31468 4	Knochenlymphom, primäres
88	Knochenmarkaplasie, idiopathische
83468	Knochenzyste, solitäre
83468	Knochenzyste, unikamerale
2762	Knöcherner Heteroplasie, progressive
175	Knorpel-Haar-Hypoplasie
→175	Knorpel-Haar-Hypoplasie ähnliche Skelettdysplasie ohne Hypotrichose
2698	Knuckle-Pads-Leukonychie-sensorineurale Schwerhörigkeit-palmoplantare Hyperkeratose-Syndrom
2349	Kocher-Debré-Semelaigne-Syndrom
3233	Kochleosakkuläre Degeneration - Katarakt
44407 7	Kognitive Störung-grobe Gesichtsszüge-Herzdefekte-Adipositas-Lungenbeteiligung-Kleinwuchs-Skelettdysplasie-Syndrom
32442 2	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom 1s
35696 1	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom 2m
46869 9	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom 2n
46868 4	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom 2o
3474	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom durch PIGL-Mangel
83639	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom durch PIGM-Mangel
28063 3	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom durch PIGN-Mangel
36983 7	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom durch PIGT-Mangel
79318	Kohlenhydrat-defizientes

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Glykoprotein-Syndrom Ia
79321	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Id
79322	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Ie
79323	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom If
79324	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Ig
79325	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Ih
79326	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Ii
79329	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Ila
79330	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom I Ib
79332	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom I Id
79333	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom I Ie
23845 9	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom I If
26350 8	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom I Ig
95428	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom I Ih
26348 7	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom I Ii
26350 1	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom I Ij
31466 7	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom I Ik
46670 3	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom I Ip
86309	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom I j
79327	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom I k
79328	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom I L
91131	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom I m
24431 0	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom I n
26349 4	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom I o
32473 7	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom I q
32917 8	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom I u
28007 1	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Typ 1p

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
46444 3	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Typ 2l
79319	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Typ Ib
79320	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Typ Ic
39794 1	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Typ II durch MAN1B1-Mangel
30053 6	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Typ Ir
31964 6	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Typ It
37092 1	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Typ Iw
37092 4	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Typ Ix
37092 7	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Typ Iy
44801 0	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Typ IZ
30668 6	Kohlenstoffmonoxid-induzierter Parkinsonismus
679	Köhlemeier-Degos-Delort-Tricort-Syndrom
679	Kohlmeier-Degos-Krankheit
1946	Kohlschütter-Tonz-Syndrom
3197	Kok-Krankheit
1911	Kokain-Embryofetopathie
1911	Kokain-Exposition, vorgeburtliche
90068	Kokain-Vergiftung
22812 3	Kokzidioidomykose
31824	Kolchizin-Vergiftung
10392 0	Kolitis, unbestimmte
84087	Kollagen Typ III-Glomerulopathie
84087	Kollagenofibrotische Glomerulopathie
22826 4	Kollagenom, eruptives
53296	Kollagenom, familiäres kutanes
79147	Kollagenose, familiäre reaktive perforierende
98947	Kolobom der Papilla nervi optici
15588 4	Kolobom des Oberlides
15588 9	Kolobom des Unterlides
138	Kolobom-Herzdefekte-Choanalatresie Wachstums- und Entwicklungsretardierung-Urogenitale Störungen-

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Ohranomalien-Syndrom
3474	Kolobom-kongenitale Herzkrankheit-ichthyosiforme Dermatoze-Intelligenzminderung-Ohrenanomalien
36374 1	Kolobomatöse Mikrophtalmie-Adipositas-Hypogenitalismus-Intelligenzminderung-Syndrom
46867 2	Kolobomatöse Mikrophtalmie-Mikrokornea-Syndrom
42409 9	Kolobomatöse Mikrophtalmie-rhizomele Dysplasie-Syndrom
→138	Kolobomatöse Mikrophtalmie - Kardiopathie - Schwerhörigkeit
43593 0	Kolobomatöser Sehnervenkopf-Makula-Atrophie-Chorioretinopathie-Syndrom
1475	Kolobome des Sehnervs - Nierenkrankheit
1198	Kolonatresie
51890	Kómár-Syndrom
16896 6	Kombinationslymphom
16896 6	Kombinationslymphom von HL und Non-HL
734	Kombinierte Alpha-Delta-Storage-Pool-Krankheit
44506 2	Kombinierte zerebelläre und periphere Ataxie-Hörverlust-Diabetes mellitus-Syndrom
31463 7	Kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 10
90793	Kombinierter 17-Hydroxylase/17,20-Lyase-Mangel
26	Kombinierter Defekt der Adenosylcobalamin und Methylcobalamin-Synthese
79282	Kombinierter Defekt der Adenosylcobalamin und Methylcobalamin-Synthese Typ cbIC
79283	Kombinierter Defekt der Adenosylcobalamin und Methylcobalamin-Synthese Typ cbID
79284	Kombinierter Defekt der Adenosylcobalamin und Methylcobalamin-Synthese Typ cbIF
36995 5	Kombinierter Defekt der Adenosylcobalamin und Methylcobalamin-Synthese Typ cbIJ

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
36996 2	Kombinierter Defekt der Adenosylcobalamin und Methylcobalamin-Synthese Typ cbIX
25492 0	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 2
25492 5	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 4
13790 8	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 5
25493 0	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 7
31950 4	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 8
31950 9	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 9
32453 5	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 11
31405 1	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 12
31951 4	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 13
31951 9	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 14
31952 4	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 15
35256 3	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 16
36991 3	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 17
42072 8	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 20
42073 3	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 21
44401 3	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 23
44445 8	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 24
44795 4	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 25
47768 4	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	26
47777 4	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 27
46678 4	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 28
47802 9	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 29
47804 2	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 30
35732 9	Kombinierter Immundefekt durch IL21R-Defizienz
35732 9	Kombinierter Immundefekt durch IL21R-Mangel
50453 0	Kombinierter Immundefekt durch Moesin-Defizienz
47611 3	Kombinierter Immundefekt durch TFRC-Mangel
22113 9	Kombinierter Immundefekt mit fazio-okulo-skelettalen Anomalien
50522 7	Kombinierter Immundefekt mit intrauteriner Wachstumsverzögerung, Natürliche Killer-Zellen-Mangel und Neutropenie
50522 7	Kombinierter Immundefekt mit intrauteriner Wachstumsverzögerung, NK-Zellen-Mangel und Neutropenie
43625 2	Kombinierter Immundefekt-Enteropathie-Spektrum
30911 1	Kombinierter Lipase-Colipase-Mangel des Pankreas
1979	Kombinierter Mangel an Insulin, IGF1 (insulin-like growth factor 1) und EGF (epidermal growth factor)
275	Kombinierter schwerer Immundefekt vom Athabaskan-Typ
44072 7	Kombiniertes Hamartom der Retina und des retinalen Pigmentepithels
44072 7	Kombiniertes Hamartom der Retina und des RPE
52985 2	Kombiniertes HCC-CC
52985 2	Kombiniertes hepatozelluläres Karzinom und Cholangiokarzinom
52985 2	Kombiniertes hepatozelluläres und Cholangiokarzinom
30056	Kombiniertes pulmonales

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kennnummer	Krankheitsname
4	fibrosierendes Emphysem-Syndrom
166286	Komedonennaevus der Handflächen
99077	Kommerell-Divertikel
280821	Kommunizierende kongenitale bronchopulmonale Missbildung des Vorderdarms
280133	Komplement-Komponente 3-Mangel
169147	Komplementdefekt bei Mangel der frühen Komponenten C1, C4 oder C2
169150	Komplementdefekt bei terminalen C-Defekt (C5 bis C9)
99066	Kompletter atrioventrikulärer Kanal - Linksherzobstruktion
99067	Kompletter atrioventrikulärer Kanal - Ventrikulhypoplasie
99068	Kompletter atrioventrikulärer Kanal-Fallot-Tetralogie-Syndrom
457378	Komplexe letale Osteochondrodysplasie Typ Symoens-Barnes-Gistelink
528084	Komplexe neurologische Entwicklungsstörung
83452	Komplexes regionales Schmerzsyndrom
99995	Komplexes regionales Schmerzsyndrom Typ 1
99994	Komplexes regionales Schmerzsyndrom Typ 2
306644	Komplikation nach Organtransplantation
268316	Komplikationen bei der Hämodialyse
71273	Kompressionssyndrom der linken Nierenvene
57196	Kondensierende Ostitis der medialen Klavikula
477781	Kondyläre Hyperplasie, primäre
477781	Kondylushyperplasie, primäre
281190	Konfetti-Ichthyose
216694	Kongenital korrigierte Transposition der großen Arterien
216694	Kongenital korrigierte Transposition der großen Gefäße
99042	Kongenitale nicht korrigierte Transposition der großen Gefäße mit Koarktation
49587	Kongenitale Agenesie der Labia

ORPHA Kennnummer	Krankheitsname
5	majora oder des Scrotums-zerebelläre Fehlbildung-Hornhautdystrophie-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
3319	Kongenitale amegakaryozytäre thrombozytopenische Purpura
453510	Kongenitale Analgesie mit schwerer Intelligenzminderung
64752	Kongenitale Analgesie mit Thermanästhesie
99055	Kongenitale Anomalie der Chordae tendineae der Trikuspidalklappe
99055	Kongenitale Anomalie der trikuspidalen Chordae tendineae
99055	Kongenitale Anomalie der trikuspidalen Sehnenfäden
2926	Kongenitale Aplasie der Streckmuskeln von Finger und Daumen mit assoziierter generalisierter Polyneuropathie
93322	Kongenitale Aplasie und Dysplasie der Tibia mit intakter Fibula
519384	Kongenitale Augenzyste
1216	Kongenitale benigne spinale Muskelatrophie mit Krampfanfällen
1216	Kongenitale benigne spinale Muskelatrophie, autosomal-dominante Form
2908	Kongenitale bullöse Poikilodermie
329242	Kongenitale chronische Diarrhoe mit exudativer Enteropathie
329242	Kongenitale chronische Diarrhoe mit Protein-Verlust-Enteropathie
293825	Kongenitale dyserythroetische Anämie durch KLF1-Genmutationen
98869	Kongenitale dyserythroetische Anämie Typ 1
98873	Kongenitale dyserythroetische Anämie Typ 2
98870	Kongenitale dyserythroetische Anämie Typ 3
293825	Kongenitale dyserythroetische Anämie Typ 4
2444	Kongenitale Fehlbildung der Atemwege
1023	Kongenitale generalisierte Hypertrichose Typ Ambras
2026	Kongenitale generalisierte Hypertrichosis terminalis
46444	Kongenitale Glykosylierungs-

ORPHA Kennnummer	Krankheitsname
3	Krankheit Typ 21
139	Kongenitale Hemidysplasie mit ichthyosiformen Naevus und Gliedmaßendefekten
306530	Kongenitale hereditäre Fazialisparese mit variablem Hörverlust
306530	Kongenitale hereditäre Fazialisparese-variable Schwerhörigkeit-Syndrom
294973	Kongenitale Hypoplasie des Humerus
→113	Kongenitale Hypotrichose - Milien
352333	Kongenitale Ichthyose-Intelligenzminderung-spastische Tetraplegie-Syndrom
306504	Kongenitale interstitielle Lungenkrankheit-Nephrotisches Syndrom-Epidermolysis bullosa-Syndrom
92050	Kongenitale Intractable Durchfälle mit epithelialen Anomalien
48431	Kongenitale Katarakt-Gesichtsdysmorphie-Neuropathie-Syndrom
1369	Kongenitale Katarakt-hypertrophe Kardiomyopathie-mitochondriale Myopathie-Syndrom
464738	Kongenitale Katarakt-Microcephalie-Naevus flammeus simplex-schwere Intelligenzminderung-Syndrom
330054	Kongenitale Katarakt-progressive Muskelhypotonie-Hörverlust-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
521432	Kongenitale Katarakt-schwere neonatale Hepatopathie-allgemeine Entwicklungsverzögerung-Syndrom
300313	Kongenitale Katarakt-Schwerhörigkeit-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
495875	Kongenitale labioskrotale Agenesie-zerebelläre Fehlbildung-Hornhautdystrophie-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
98686	Kongenitale Lähmung des Musculus obliquus superior
44023	Kongenitale Lähmung des Nervus

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
3	abducens
44022 1	Kongenitale Lähmung des Nervus oculomotorius
98686	Kongenitale Lähmung des Nervus trochlearis
1928	Kongenitale lobäre Überblähung
93321	Kongenitale longitudinale Radiusdefizienz
93320	Kongenitale longitudinale Ulna-defizienz
69063	Kongenitale membranöse Nephropathie durch Alloimmunisierung gegen fetomaternal anti-neutrale Endopeptidase
39137 6	Kongenitale Mikrozephalie-schwere Enzephalopathie-progressive zerebrale Atrophie-Syndrom
50851 2	Kongenitale multiple Café-au-lait-Flecken-gesteigerter Schwesterchromatid-Austausch-Syndrom
37098 0	Kongenitale Muskeldystrophie - Dystroglykanopathie ohne Intelligenzminderung
37100 7	Kongenitale Muskeldystrophie mit Gelenkinstabilität
37096 8	Kongenitale Muskeldystrophie mit Intelligenzminderung
32917 8	Kongenitale Muskeldystrophie mit Intelligenzminderung und schwerer Epilepsie
28067 1	Kongenitale Muskeldystrophie mit mitochondrialen Strukturanomalien
37095 9	Kongenitale Muskeldystrophie mit zerebellärer Beteiligung
37098 0	Kongenitale Muskeldystrophie ohne Intelligenzminderung
588	Kongenitale Muskeldystrophie Typ Santavuori
48681 5	Kongenitale Muskeldystrophie-Atemversagen-Hautanomalien-Gelenkinstabilität-Syndrom
34520	Kongenitale Myopathie mit Integrin-alpha-7-Mangel
31916 0	Kongenitale Myopathie mit internen Nuclei und atypischen Kernen
42410 7	Kongenitale Myopathie mit Myasthenie-ähnlichem Beginn
52143 8	Kongenitale NAD-Mangel-Störung

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
52143 8	Kongenitale NAD-Mangelkrankheit
44398 8	Kongenitale Nephrose mit zerebraler Ventrikulomegalie
91495	Kongenitale Netzhautablösung
36985 2	Kongenitale Neutropenie-Knochenmarkfibrose-Nephromegalie-Syndrom
36985 2	Kongenitale Neutropenie-Myelofibrose-Nephromegalie-Syndrom
860	Kongenitale nicht korrigierte Transposition der großen Gefäße
21672 9	Kongenitale nicht korrigierte Transposition der großen Gefäße mit Herzfehlbildung
98686	Kongenitale Parese des vierten Hirnnerven
2505	Kongenitale ringförmige Hautfalten
30644 6	Kongenitale Saccharose-Intoleranz mit geringer Stärke-Toleranz
30646 2	Kongenitale Saccharose-Intoleranz ohne Stärke-Intoleranz
30647 4	Kongenitale Saccharose-Isomaltose-Malabsorption mit Stärke- und Laktose-Intoleranz
30643 6	Kongenitale Saccharose-Isomaltose-Malabsorption mit Stärke-Intoleranz
30648 6	Kongenitale Saccharose-Isomaltose-Malabsorption ohne Saccharose-Intoleranz
30643 6	Kongenitale Saccharose-Intoleranz mit Stärke-Intoleranz
45351 0	Kongenitale Schmerzempfindlichkeit mit erhaltener Temperaturempfindung
21739 9	Kongenitale Schmerzempfindlichkeit mit Hyperhidrose
39139 7	Kongenitale Schmerzempfindlichkeit mit Hyperhidrose und gastrointestinaler Dysfunktion
45351 0	Kongenitale Schmerzempfindlichkeit mit schwerer Intelligenzminderung
45351 0	Kongenitale Schmerzempfindlichkeit mit schwerer non-progressiver kognitiver

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Entwicklungsverzögerung
47866 4	Kongenitale Schmerzempfindlichkeit-Hypohidrose-Syndrom
29500 0	Kongenitale Schnürringe
36986 1	Kongenitale sideroblastische Anämie-B-Zell-Immundefekt-periodisches Fieber-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
973	Kongenitale unilaterale Fingeraplasie/-hypoplasie, excl. Daumen
1166	Kongenitale unilaterale Hypoplasie des M. depressor anguli oris
860	Kongenitale unkorrigierte Transposition der großen Arterien
21672 9	Kongenitale unkorrigierte Transposition der großen Arterien mit Herzfehlbildung
99042	Kongenitale unkorrigierte Transposition der großen Arterien mit Koarktation
51226 0	Kongenitale zerebelläre Ataxie durch RNU12-Genmutation
2444	Kongenitale zystische adenomatoide Fehlbildung der Lunge
28082 7	Kongenitale zystische adenomatoide Fehlbildung der Lunge Typ 0
28083 2	Kongenitale zystische adenomatoide Fehlbildung der Lunge Typ 1
28084 0	Kongenitale zystische adenomatoide Fehlbildung der Lunge Typ 2
28084 7	Kongenitale zystische adenomatoide Fehlbildung der Lunge Typ 3
28085 4	Kongenitale zystische adenomatoide Fehlbildung der Lunge Typ 4
28082 7	Kongenitale zystische adenomatöse Fehlbildung der Lunge Typ 0
48050 1	Kongenitale zystische Aussackung des Gallenganges
2444	Kongenitale zystische Krankheit der Lunge
28083 2	Kongenitale zystische Krankheit der Lunge Typ 1

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
280840	Kongenitale zystische Krankheit der Lunge Typ 2
280847	Kongenitale zystische Krankheit der Lunge Typ 3
280854	Kongenitale zystische Krankheit der Lunge Typ 4
93583	Kongenitaler ADAMTS-13-Mangel
514352	Kongenitaler Brachyösophagus-intrathorakaler Magen-Wirbelanomalien-Syndrom
83639	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese durch PIGM-Mangel
280633	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese durch PIGN-Mangel
369837	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese durch PIGT-Mangel
238459	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ 2f
356961	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ 2m
79318	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Ia
79319	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Ib
79320	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Ic
79321	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Id
79322	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Ie
79323	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ If
79324	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Ig
79325	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Ih
79326	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Ii
397941	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ II durch MAN1B1-Mangel
79329	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ IIa
79330	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ IIb
99843	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ IIc
79332	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ IId
79333	Kongenitaler Defekt der

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Glycoproteinbiosynthese Typ IIe
263508	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ IIg
95428	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ IIh
263487	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Iii
263501	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ IIj
314667	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ IIk
468699	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ IIn
468684	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ IIo
466703	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ IIp
86309	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Ij
79327	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Ik
79328	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ IL
91131	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Im
244310	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ In
263494	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Io
280071	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Ip
324737	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Iq
300536	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Ir
324422	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Is
319646	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ It
329178	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Iu
370921	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Iw
370924	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Ix
370927	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Iy
1355	Kongenitaler Herzfehler-rundes Gesicht-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
478	Kongenitaler hypogonadotroper Hypogonadismus mit Anosmie
14094	Kongenitaler lipomatöser

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
4	Überwuchs - vaskuläre Fehlbildung - epidermale Naevi - Skelettanomalien
140944	Kongenitaler lipomatöser Überwuchs - vaskuläre Fehlbildung - epidermale Nävi
626	Kongenitaler melanozytärer Nävus, großer/riesiger
306446	Kongenitaler Saccharase-Isomaltase-Mangel mit geringer Stärke-Toleranz
306474	Kongenitaler Saccharase-Isomaltase-Mangel mit Stärke- und Laktose-Intoleranz
306462	Kongenitaler Saccharase-Isomaltase-Mangel ohne Stärke-Intoleranz
306474	Kongenitaler Sucrase-Isomaltase-Mangel mit Stärke- und Laktose-Intoleranz
306436	Kongenitaler Sucrase-Isomaltase-Mangel mit Stärke-Intoleranz
306486	Kongenitaler Sucrase-Isomaltase-Mangel ohne Saccharose-Intoleranz
306462	Kongenitaler Sucrase-Isomaltase-Mangel ohne Stärke-Intoleranz
2970	Kongenitales Fehlen der Bauchmuskulatur
289465	Kongenitales Fehlen der Fingerabdrücke
294983	Kongenitales Fehlen der Hand
93322	Kongenitales Fehlen der Tibia
294973	Kongenitales Fehlen des Humerus
2879	Kongenitales Fehlen von Ulna und Fibula
247775	Kongenitales Fehlen von Uterus und Vagina
590	Kongenitales myasthenes Syndrom
306504	Kongenitales Nephrotisches Syndrom-Epidermolysis bullosa-Lungenkrankheit-Syndrom
306504	Kongenitales nephrotisches Syndrom-Interstitielle Lungenkrankheit-Epidermolysis bullosa-Syndrom
508542	Kongenitales progressives Knochenmarkversagen-B-Zell-Immundefekt-Skelettdysplasie-Syndrom
185	Kongenitales pulmonales

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	venolobares Syndrom
52143 8	Kongenitales vertebral-kardial- renales Fehlbildungssyndrom
661	Kongenitales zentrales Hypoventilationssyndrom
99827	Kongo-Fieber
2764	König-Krankheit
→121 5	Königsmark-Knox-Hussels- Syndrom
97231	Konjunktivitis, lignöse
626	Konnataler Nävuszellnävus
31965 1	Konstitutionelle megaloblastäre Anämie mit schwerer neurologischer Krankheit
1484	Kontrakturen - ektodermale Dysplasie - Lippen-Kiefer- Gaumenspalte
43600 3	Kontrakturen- Entwicklungsverzögerung-Pierre Robin-Syndrom
31400 2	Kontrakturen-Pterygium colli- Mikrognathie-hypoplastische Mamillen-Syndrom
23872 2	Kontralaterale Synkinesie, isolierte kongenitale
22816 5	Konzentrischen Sklerose Baló
96169	Koolen-de Vries-Syndrom
36396 5	Koolen-De Vries-Syndrom durch Punktmutation
2036	Kopfhaut-Ohr-Mamillen-Syndrom
52997 0	Kopflose Spermatozoen-Syndrom
27642 9	Kopfschmerz, schlafgebundener
79273	Koproporphyrurie, hereditäre
1661	Korneales Dermoid, X- chromosomales
3194	Korneo-dermato-ossäres- Syndrom
3194	Korneo-dermato-ossäres- Syndrom
95491	Koronaraneurysma, kongenitales
95491	Koronararterienaneurysma, kongenitales
2041	Koronararterienfisteln
99089	Koronarostium, abnormale Anzahl
99090	Koronarostium, Fehllage des
99087	Koronarostium, Stenose oder Atresie, kongenitale
99087	Koronarostiumstenose oder - atresie

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
99104	Koronarsinus-Defekt
99118	Koronarsinusatresie
99117	Koronarsinusstenose
16595 8	Körperhöhlen-Myiasis
1389	Kortikale Blindheit - geistige Retardierung - Polydaktylie
30057 0	Kortikale Dysgenese mit pontozerebelläre Hypoplasie durch TUBB3-Genmutation
26899 4	Kortikale Dysplasie Typ Taylor
26896 1	Kortikale Dysplasie, fokale isolierte, Typ I
26897 3	Kortikale Dysplasie, fokale isolierte, Typ Ia
26898 0	Kortikale Dysplasie, fokale isolierte, Typ Ib
26898 7	Kortikale Dysplasie, fokale isolierte, Typ Ic
26899 4	Kortikale Dysplasie, fokale isolierte, Typ II
26900 1	Kortikale Dysplasie, fokale isolierte, Typ IIa
26900 8	Kortikale Dysplasie, fokale isolierte, Typ IIb
65683	Kortikale Dysplasie, isolierte fokale
16368 1	Kortikale Dysplasie-fokale Epilepsie-Syndrom
86814	Kortikale Myoklonie und Epilepsie, autosomal-dominant
86814	Kortikaler myokloner Tremor und Epilepsie, familiäre Form
31918 9	Kortikaler Myoklonus, familiärer
45488 7	Kortikobasales Syndrom
25451 9	KOS
47783 1	Kosaki-Großwuchssyndrom
2839	Kosenow-Syndrom
99749	Kostmann-Syndrom
35710 7	Kostoklavikularsyndrom, arterielles
10007 3	Kostoklavikularsyndrom, neurogenes
35713 1	Kostoklavikularsyndrom, venöses
2391	Kostokorakoides Ligament, verkürztes, kongenitales
1129	Kosztolanyi-Syndrom
44778	Kotikale visuelle

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
8	Verarbeitungsstörungen
99741	Koussef-Nichols-Syndrom
2351	Kousseff-Syndrom
629	Kowarski-Syndrom
→246 2	Kozlowski-Brown-Hardwick- Syndrom
3082	Kozlowski-Krajewska-Syndrom
2204	Kozlowski-Tsuruta-Syndrom
487	Krabbe-Krankheit
487	Krabbe-Syndrom
20643 6	Krabbe-Syndrom, früh beginnendes
20643 6	Krabbe-Syndrom, infantile Form
20643 6	Krabbe-Syndrom, klassische Form
20644 8	Krabbe-Syndrom, mit Beginn im Erwachsenalter
20644 3	Krabbe-Syndrom, spät beginnendes
20644 3	Krabbe-Syndrom, spät-infantiles oder juveniles
79156	Krampfanfälle - Intelligenzminderung, durch Hydroxylisinurie
14092 7	Krampfanfälle, benigne familiäre neonatal-infantile
1949	Krampfanfälle, benigne neonatale, familiäre Form
16642 1	Krampfanfälle, Orgasmus- induzierte
19934 3	Krämpfe - sensorineurale Schwerhörigkeit - Ataxie - intelligenzminderung - Elektrolytimbalance
16630 5	Krämpfe, benigne infantile, assoziiert mit milder Gastroenteritis
46692 6	Krämpfe-Skoliose-Makrozephalie- Syndrom
98919	Kraniale Variante des GBS
2115	Kranio-fazio-digito-genitales Syndrom
36370 5	Kranio-fazio-fronto-digitales Syndrom
36370 5	Kranio-fazio-fronto-digitales Syndrom Cantu
1517	Kranio-fazio-kardio-skelettales- Syndrom
29384 3	Kranio-fazio-ulnar-renales Syndrom
1521	Kranio-fronto-nasale Dysplasie - Poland-Anomalie

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
228390	Kranio-fronto-nasale Dysplasie mit Alopezie und Hypogonadismus
1524	Kranio-mikromeles Syndrom
1525	Kranio-Osteoarthropathie
1514	Kraniodigitales Syndrom mit Intelligenzminderung
1514	Kraniodigitales Syndrom Scott
1777	Kraniofaziale Dysmorphien - Kolobome - Corpus-callosum-Agenesie
1798	Kraniofaziale Dysostose - diaphysäre Hyperplasie
2095	Kraniofaziale Dysostose mit genitaler, dentaler und kardialer Anomalie
2095	Kraniofaziale Dysostose-Hypertrichose-Hypoplasie der Labia majora-Syndrom
459061	Kraniofaziale Dysplasie-Kleinwuchs-ektodermale Anomalien-Intelligenzminderung-Syndrom
314555	Kraniofaziale Dysplasie-Osteopenie-Syndrom
85168	Kraniofaziale Konodysplasie
1968	Kraniofaziales Syndrom Simosa
2053	Kraniokarpotarsale Dysplasie
2053	Kraniokarpotarsale Dystrophie
54595	Kraniopharyngeom
63260	Kraniorhachischisis
157832	Kraniorhinie
1532	Kraniosynostose - Alopezie - Hirndefekt
1538	Kraniosynostose - Dandy-Walker-Malformation - Hydrozephalus
→53271	Kraniosynostose - Dysmorphien - Brachydaktylie
1533	Kraniosynostose - Fibula-Aplasie
171839	Kraniosynostose - Hydrozephalus - Chiari-Fehlbildung I - radioulnare Synostose
2872	Kraniosynostose - kongenitale Herzerkrankung - geistige Retardierung
2872	Kraniosynostose - kongenitale Herzerkrankung - Intelligenzminderung
1540	Kraniosynostose - Mittelgesichtshypoplasie - Fußanomalien
1541	Kraniosynostose Typ Boston
2145	Kraniosynostose Typ Herrmann-

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Opitz
1527	Kraniosynostose Typ Philadelphia
1541	Kraniosynostose Typ Warman
284149	Kraniosynostose und Zahnanomalien
3366	Kraniosynostose, metopische, nicht-syndromale
85199	Kraniosynostose-anale Anomalien-Porokeratose-Syndrom
52054	Kraniosynostose-intrakranielle Kalzifizierung-Syndrom
420485	Kraniozervikale Dystonie mit Beteiligung des Larynx und der oberen Extremitäten
2289	Krankheit der neuronalen intranukleären Einschlusskörperchen
449432	Krankheit der Speicheldrüse, IgG4-assoziierte
139420	Krankheitsassoziierte transverse Myelitis
1345709	Krasnow-Qazi-Syndrom
709	Krause-Kivlin-Syndrom
709	Krause-van Schooneveld-Kivlin-Syndrom
1401	Kraushaar-Ankyloblepharon-Nageldysplasie-Syndrom
565	Kraushaarsyndrom
52503	Kreatin-Transporter-Defekt
52503	Kreatin-Transporter-Mangel, X-chromosomal
289385	Krebsdiagnose in der Schwangerschaft
284149	Kreiborg-Pakistani-Syndrom
504	Kriechkrankheit
99827	Krim-Kongo hämorrhagisches Fieber
99827	Krim-Kongo-Fieber
98967	Kristalline stromale Dystrophie
705	Kropf - Schwerhörigkeit
530838	KRT1-assoziierte diffuse NEPPK
530838	KRT1-assoziierte diffuse nichtepidermolytische Keratose
89838	KRT14-assoziierte EBS, autosomal-rezessive
439881	Kruppöse Bronchitis
91139	Kryoglobulinämie Typ I
91139	Kryoglobulinämie, einfache
91138	Kryoglobulinämie, essentielle
91138	Kryoglobulinämie, essentielle

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	gemischte
91138	Kryoglobulinämie, gemischte
93554	Kryoglobulinämie, gemischte, Typ II
93555	Kryoglobulinämie, gemischte, Typ III
91138	Kryoglobulinämie, primäre
91138	Kryoglobulinämische Vaskulitis
398088	Kryohydrozytose mit normalem Stomatit, hereditäre Form
168577	Kryohydrozytose mit reduziertem Stomatit, hereditäre Form
168577	Kryohydrozytose vom Stomatit-Mangeltyp
2032	Kryptogene fibrosierende Alveolitis
468635	Kryptogene multifokale ulzeröse stenosierende Enteritis
1546	Kryptokokkose
1547	Kryptomikrotie - Brachydaktylie - Anomalie der Dermatoglyphen
1547	Kryptomikrotie-Brachydaktylie-Syndrom
91396	Kryptophthalmie, isolierte
98949	Kryptophthalmie, komplette
98950	Kryptophthalmie, partielle
2052	Kryptophthalmie-Syndaktylie-Syndrom
1548	Kryptorchismus - Arachnodaktylie - Intelligenzminderung
1549	Kryptosporidiose
293936	KTCNCT
447777	KTOC
306674	Kufor-Rakeb-Syndrom
79262	Kufs-Krankheit
83419	Kugelberg-Welander-Krankheit
822	Kugelnzellen-Anämie
99932	Kuhmilch-Hypersensitivität
→1487	Kumar-Levick-Syndrom
2505	Kunze-Riehm-Syndrom
565	Kupfer-Mangel, X.chromosomal
1551	Kupfermangel, benigner familiärer
→794	Kurczynski-Casperson-Syndrom
454745	Kuru
57145	Kurz anhaltender einseitiger neuralgiformer Kopf- und Gesichtsschmerz mit

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	konjunktivaler Injektion und Gesichtschwitzen
95427	Kurzdarm-Syndrom durch nekrotisierende Enterokolitis
95427	Kurzdarm-Syndrom durch operative Resektion
95427	Kurzdarm-Syndrom durch Thrombose
95427	Kurzdarm-Syndrom durch totale oder subtotale Aganglionose
95427	Kurzdarm-Syndrom durch Trauma
95427	Kurzdarm-Syndrom durch Volvulus
2301	Kurzdarm-Syndrom, kongenitales
95427	Kurzdarm-Syndrom, sekundäres
→1263	Kurze Rippen - Kraniosynostose - Polysyndaktylie
357175	Kurze Ulna - Dismorphien - Hypotonie - Intelligenzminderung
26792	Kurzketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
93270	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ 1
93269	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ 2
93271	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ 3
93268	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ 4
498497	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ 5
93268	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ Beemer-Langer
93269	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ Majewski
93270	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ Saldino-Noonan
93271	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ Verma-Naumoff
1149	Kuskokwim-Krankheit
1149	Kuskokwim-Syndrom
767	Küssmaul-Maier-Krankheit
280794	Kutane Mastozytose, diffuse pseudoxanthomatöse
90395	Kutane Muzinose des Kindes
439729	Kutane PAN
439729	Kutane Periarteriitis nodosa
2881	Kutane Photosensitivität - letale Kolitis
439729	Kutane Polyarteriitis nodosa

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
889	Kutane Vaskulitis kleiner Gefäße
178475	Kutaner Toxin-vermittelter Botulismus
329324	Kutanes Hämangiom mit Muskel- oder Knochenatrophie
451607	Kutanes Pseudolymphom
2798	Kuzniecky-Syndrom
34217	KWWH Typ I
65282	KWWH Typ II
420686	KWWH Typ IV
319254	Kyasanur hämorrhagisches Fieber
319254	Kyasanur-Wald-Fieber
319254	Kyasanur-Wald-Krankheit
79155	Kynureninase-Mangel
536545	Kyphoscoliotic Ehlers-Danlos syndrome
3135	Kyphose, familiäre juvenile, Typ Scheuermann
496686	Kyphose-laterale Zungenatrophie-myofibrilläre Myopathie-Syndrom
496689	Kyphoskoliose-laterale Zungenatrophie-hereditäre spastische Paraplegie-Syndrom
496689	Kyphoskoliose-laterale Zungenatrophie-HSP-Syndrom
275543	L1-Syndrom
275543	L1CAM-Syndrom
79314	L-2-HGA
79314	L-2-Hydroxy-Glutarazidurie
79314	L-2-Hydroxyglutaryl-Azidämie
35704	L-Arginin:Glycin-Amidino-transferase-Mangel
157973	L-CMD
156	L-CPT1-Mangel
440731	L-Ferritin-Mangel
216694	L-Transposition der großen Arterien
53696	LAHD
3473	Laband-Syndrom
2968	LAD
99844	LAD-1 Variante
99842	LAD-I
99843	LAD-II
99844	LAD-III

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2363	LADD-Syndrom
1484	Ladda-Zonana-Ramer-Syndrom
158687	LAEB
95854	Laevokardie
95854	Laevokardie - Situs inversus
501	Lafora-Krankheit
1997	Lagophthalmus-Lippen-Kiefer-Gaumenspalte-Syndrom
59135	Laing-Myopathie
2363	Lakrimo-aurikulo-dento-digitales Syndrom
2363	Lakrimo-aurikulo-radio-dentales Syndrom
53690	Laktase-Mangel, kongenitaler
284426	Laktat-Dehydrogenase A-Mangel
284435	Laktat-Dehydrogenase B-Mangel
171690	Laktat-Transporter-Defekt der Erythrozyten
70472	Laktatazidose, kongenitale, Typ Saguenay-Lac-St. Jean
2965	Laktotropes Adenom der Hypophyse
275761	LAL-Mangel
538	LAM
98834	LAM M2
521450	LAMA5-assoziiertes multisystemisches Syndrom
→2670	LAMB2-assoziiertes nephrotisches Syndrom mit Beginn im Kindesalter
530983	Lamb-Shaffer-Syndrom
43393	Lambert-Eaton-Myasthenie-Syndrom
1296	Lambert-Syndrom
565837	Laminin subunit alpha 2-related limb-girdle muscular dystrophy R23
280365	Laminopathie, lipodystrophe, schwere, autosomal-semidominante
90024	LAMM-Syndrom
98818	Landau-Kleffner-Syndrom
354	Landing-Krankheit
210272	Landkrankheit
231031	Lane-Krankheit
502	Langer-Giedion-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
389	Langerhans-Zell-Granulomatose
389	Langerhans-Zell-Histiozytose
86897	Langerhans-Zell-Sarkom
5	Langketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
5	Langketten-3-Hydroxyacyl-Coenzym A-Dehydrogenase-Mangel
99900	Langketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
27622 3	Langsam fortschreitende Mukopolysaccharidose Typ VI
27622 3	Langsam fortschreitender Arylsulfatase B-Mangel
2368	Laparoschisis
→115 9	Laplane-Fontaine-Lagardere-Syndrom
2363	LARD-Syndrom
22046 5	Laron-ähnliches Syndrom
633	Laron-Syndrom
22046 5	Laron-Syndrom mit Immundefekt
2370	Larsen-ähnliches Syndrom - Knochendysplasie - Kleinwuchs
28413 9	Larsen-ähnliches Syndrom, B3GAT3 Typ
2371	Larsen-ähnliches Syndrom, letale Form
503	Larsen-Syndrom
42371 7	Larva migrans cutanea
2407	Laryngo-onycho-kutanes Syndrom
2004	Laryngo-tracheo-oesophageale Diastema
2004	Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte
28020 5	Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte Typ 0
93938	Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte Typ 1
93939	Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte Typ 2
93940	Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte Typ 3
93941	Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte Typ 4
2373	Laryngomalazie, kongenitale
2372	Laryngozele
1202	Larynx-Atresie
49455 0	Larynxkarzinom, squamöses
2374	Larynxnetz, kongenitales

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
14112 4	Larynxzyste, kongenitale
99824	Lassa hämorrhagisches Fieber
99824	Lassa-Fieber
55603 7	Late-onset familial hypoaldosteronism
24760 4	Lateralsklerose, juvenile primäre
35689	Lateralsklerose, primäre
46059	Lathosterolose
99094	Laubry-pezzi-Syndrom
2398	Launois-Bensaude-Syndrom
2377	Laurence-Moon-Syndrom
2378	Laurin-Sandrow-Syndrom
79086	Lawrence-Syndrom
2379	Laxova-Opitz-Syndrom
13789 8	LBSL
2369	LBWC-Syndrom
2004	LC
650	LCAT-Mangel
79293	LCAT-Mangel, familiärer
79293	LCAT-Mangel, kompletter
79292	LCAT-Mangel, partieller
1486	LCCS1
13777 6	LCCS2
13778 3	LCCS3
36340 9	LCCS5
98964	LCD1
98964	LCD Typ 1
93558	LCDD
5	LCHAD-Mangel
5	LCHADD
36361 8	LCPS
65285	LDD
28443 5	LDH-H-Untereinheit-Mangel
28442 6	LDH-M-Untereinheit-Mangel
2364	LDH-Mangel
2616	Le-Merrer-Syndrom
3246	Learman-Syndrom
99718	Leber plus-Krankheit
104	Leber-Optikusatrophy
104	Leber-Optikusneuropathie, hereditäre
2924	Lebererkrankung, isolierte polyzystische
2924	Lebererkrankung, polyzystische,

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	autosomal-dominante Form
48542 6	Leberfibrose, isolierte, kongenitale
386	Leberhamartom, mesenchymales
79095	Leberkrankheit-Retinitis pigmentosa-Polyneuropathie-Epilepsie-Syndrom
17831 5	Lebersarkom, embryonales
17831 5	Lebersarkom, embryonales undifferenziertes
17831 5	Lebersarkom, undifferenziertes
65	Lebersche kongenitale Amaurose
10003 5	Lebertumor, nekrotischer solitärer
95507	Lebervene, kongenitale Anomalie der
890	Lebervenen-Verschchlusskrankheit
79124	Lebervenen-Verschlusskrankheit - Immunschwäche
90062	Leberversagen, akutes
90062	Leberversagen, fulminantes
21737 1	Leberversagen, infantiles, transientes
21015 9	Leberzellkrebs im Erwachsenenalter
20991 9	Leberzirrhose, idiopathische Kupfer-assoziierte
650	Lecitin-Cholesterin-Acyltransferase-Mangel
43922 4	LECT2-Amyloidose
19925 1	Ledderhose-Krankheit
1297	Lee-Root-Fenske-Syndrom
56686 2	Left sided atrial isomerism
2380	Legg-Calvé-Perthes-Krankheit
549	Legionärskrankheit
549	Legionellose
13760 5	Legius-Syndrom
2789	Lehman-Syndrom
93557	Leichtketten- und Schwerketten-Speicherkrankheit
93558	Leichtketten-Speicherkrankheit
85443	Leichtkettenamyloidose
1647	Leichtman-Wood-Rohn-Syndrom
48542 1	Leigh-ähnliche Basalganglienkrankheit-Optikusatrophy-periphere Neuropathie-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
485421	Leigh-ähnliche Enzephalopathie-Optikusatrophy-periphere Neuropathie-Syndrom
255241	Leigh-Krankheit mit Leukodystrophie
255249	Leigh-Krankheit mit nephrotischem Syndrom
255210	Leigh-Krankheit, maternal vererbte
70474	Leigh-Syndrom - Kardiomyopathie
3008	Leigh-Syndrom durch Pyruvat-Carboxylase-Mangel
255241	Leigh-Syndrom mit Leukodystrophie
70474	Leigh-Syndrom mit Myopathie
255249	Leigh-Syndrom mit nephrotischem Syndrom
70472	Leigh-Syndrom, französisch-kanadischer Typ
255210	Leigh-Syndrom, mitochondriale DNA-assoziiertes
70472	Leigh-Syndrom, Saguenay-Lac-St.Jean Typ
314	Leiner-Krankheit
52994	Leiomyom, orbitales
523	Leiomyomatose, hereditäre
523	Leiomyome, kutane multiple, familiäre Form
64720	Leiomyosarkom
213807	Leiomyosarkom der Cervix uteri
213625	Leiomyosarkom des Corpus uteri
104076	Leiomyosarkom des Dünndarms
213807	Leiomyosarkom, zervikales
507	Leishmaniose
140936	Lelis-Syndrom
137839	Lemierre-Syndrom
497906	Lenk-Ploski-Syndrom
2382	Lennox-Enzephalopathie
2382	Lennox-Gastaut-Syndrom
500	Lentiginose, kardiomyopathische
231040	Lentiginosis profusa, familiäre
231040	Lentiginosis, generalisierte, familiäre Form
568	Lenz-Mikrophthalmie
500	LEOPARD-Syndrom

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
548	Lepra
508	Leprechaunismus
66628	Leptinmangel, kongenitaler
268838	Leptomyelolipom
509	Leptospirose
240	Léri-Weill-Dyschondrosteose
240	Leri-Weill-Syndrom
510	Lesch-Nyhan-Syndrom
166433	Leseepilepsie
2282	Leshima-Koeda-Inagaki-Syndrom
293925	Letal okzipitale Enzephalozele-Skelettdysplasie-Syndrom
1187	Letale Ataxie mit Schwerhörigkeit und Optikusatrophy
444069	Letale fetale Hirnfehlbildungsduodenale Atresie-bilaterale Nierenhypoplasie-Syndrom
480528	Letale Hydranenzephalie-Zwerchfellhernie-Syndrom
2570	Letale intrauterine Wachstumsverzögerung-kortikale Fehlbildungen-kongenitale Kontrakturen-Syndrom
478049	Letale linksseitige Non-Compaction-Kardiomyopathie-Krämpfe-Hypotonie-Katarakt-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
254857	Letale mitochondriale Myopathie des Kindes
435845	Letale neonatale Rigiditäts-multifokale Krämpfe-Syndrom
435845	Letale neonatale Spastik-epileptische Enzephalopathie-Syndrom
300313	Letale neurodegenerative Krankheit durch Kupfer-Transport-Defekt
216804	Letale Osteogenesis imperfecta
464366	Letale Skelettdysplasie-fetale Akinesie-Kontrakturen-Thoraxdysplasie-Pulmonalhypoplasie-Syndrom
314718	Letales Arteriopathie-Syndrom durch Fibulin-4-Mangel
439897	Letales fetales zerebro-reno-urogenitales Agenesie/Hypoplasie-Syndrom
210144	Letales polymalformatives Syndrom Typ Boissel
52983	Letrozol-Toxizität

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
1	
86849	Leukämie, akute basophile
→530995	Leukämie, akute bilineare
→530995	Leukämie, akute biphänotypische
514	Leukämie, akute monoblastische
514	Leukämie, akute monozytäre
99887	Leukämie, akute myeloische, bei Patienten mit Down-Syndrom
98834	Leukämie, akute myeloische, mit Ausreifung
98832	Leukämie, akute myeloische, mit minimaler Ausreifung
86845	Leukämie, akute myeloische, mit multilineärer Dysplasie
98833	Leukämie, akute myeloische, ohne Ausreifung
520	Leukämie, akute myeloische, Typ 3
514	Leukämie, akute myeloische, Typ 5
318	Leukämie, akute myeloische, Typ 6
518	Leukämie, akute myeloische, Typ 7
98835	Leukämie, akute undifferenzierte
168940	Leukämie, chronische eosinophile
521	Leukämie, chronische granulozytäre
86834	Leukämie, chronische juvenile myelomonozytische
521	Leukämie, chronische myelogene
521	Leukämie, chronische myeloische
98824	Leukämie, chronische myeloische, atypische
98823	Leukämie, chronische myelomonozytäre
86829	Leukämie, chronische neutrophile
86834	Leukämie, juvenile myelomonozytäre
36383	Leukenzephalopathie, familiäre vaskuläre, COL4A1-assoziierte
502444	Leukodystrophie durch alkalische Ceramidase 3-Mangel
77295	Leukodystrophie mit Oligodontie
99027	Leukodystrophie, autosomal-dominant, im Erwachsenenalter beginnend
2478	Leukodystrophie, megalenzephal
512	Leukodystrophie, metachromatische

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
309271	Leukodystrophie, metachromatische, adulte Form
309263	Leukodystrophie, metachromatische, juvenile Form
309256	Leukodystrophie, metachromatische, spät-infantile Form
313808	Leukodystrophie, orthochromatische pigmentierte
502444	Leukodystrophie, progressive, mit Beginn in der frühen Kindheit, ACER3-assoziierte
702	Leukodystrophie, sudanophile, Typ Pelizeus-Merzbacher
542310	Leukoencephalopathy with calcifications and cysts
217260	Leukoenzephalitis, multifokale progressive
2806	Leukoenzephalitis, sklerosierende subakute
163684	Leukoenzephalopathie - Dystonie - motorische Neuropathie
83629	Leukoenzephalopathie - metaphysäre Chondrodysplasie
2386	Leukoenzephalopathie - Palmoplantarkeratose
139444	Leukoenzephalopathie mit beiderseitigen vorderen Temporallappen-Zysten
137898	Leukoenzephalopathie mit Hirnstamm- und Rückenmarkbeteiligung - Laktaterhöhung
363540	Leukoenzephalopathie mit milder zerebellärer Ataxie und Ödem der weißen Substanz
135	Leukoenzephalopathie mit Verlust der weissen Hirnsubstanz
313808	Leukoenzephalopathie, autosomal-dominante, mit neuroaxonalen Sphäroiden
139447	Leukoenzephalopathie, kavitierende progressive
217260	Leukoenzephalopathie, multifokale progressive
137639	Leukoenzephalopathie-Ataxie-Hypodontie-Hypomyelinisierung-Syndrom
314051	Leukoenzephalopathie-Thalamus und Hirnstamm-Anomalien-Hoher Laktatwert-Syndrom
171723	Leukokeratose, mukosale, hereditäre
1816	Leukomelanodermie-

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Infantilismus-Intelligenzminderung-Hypodontie-Hypotrichose-Syndrom
2387	Leukonychia totalis
210133	Leukonychia totalis - Acanthosis-nigricans-artige Läsionen - Haarveränderungen
2045	Leukonychia totalis - multiple Talgdrüsenzysten - Nierensteine
79507	Leukotrien-C4 (LTC4)-Synthase-Mangel
2968	Leukozyten-Adhäsions-Defizienz
439224	Leukozyten-chemotaktischer-Faktor 2-Amyloidose
2968	Leukozytenadhäsionsdefekt
99842	Leukozytenadhäsionsdefekt Typ I
99844	Leukozytenadhäsionsdefekt Typ I Variante
99843	Leukozytenadhäsionsdefekt Typ II
99844	Leukozytenadhäsionsdefekt Typ III
2743	Levic-Stefanovic-Nicolic-Syndrom
2388	Levine-Critchley-Syndrom
2363	Levy-Hollister-Syndrom
302	Lewandowsky-Lutz-Syndrom
→1896	Lewis-Pashayan-Syndrom
48162	Lewis-Sumner-Syndrom
755	Leydig-Zell-Hypoplasie
96265	Leydig-Zell-Hypoplasie durch komplette LH-Resistenz
96265	Leydig-Zell-Hypoplasie durch komplette LH-Rezeptor-Inaktivierung
325448	Leydig-Zell-Hypoplasie durch LHB-Mangel
325448	Leydig-Zell-Hypoplasie durch Mangel der beta-Untereinheit des luteinisierenden Hormons
96266	Leydig-Zell-Hypoplasie durch partielle LH-Resistenz
96266	Leydig-Zell-Hypoplasie durch partielle LH-Rezeptor-Inaktivierung
99824	LF
844	LGL-Syndrom
266	LGMD1A
264	LGMD1B
265	LGMD1C
34516	LGMD1D
34517	LGMD1E
55595	LGMD1F
55596	LGMD1G

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
238755	LGMD1H
267	LGMD2A
268	LGMD2B
353	LGMD2C
62	LGMD2D
119	LGMD2E
219	LGMD2F
34514	LGMD2G
1878	LGMD2H
34515	LGMD2I
86812	LGMD2K
206549	LGMD2L
206554	LGMD2M
206559	LGMD2N
280333	LGMD2P
254361	LGMD2Q
363543	LGMD2R
369840	LGMD2S
363623	LGMD2T
352479	LGMD2U
466801	LGMD2W
476084	LGMD2X
424261	LGMD2Y
480682	LGMD2Z
445110	LGMD durch POMK-Mangel
96265	LH-Resistenz durch komplette LH-Rezeptor-Inaktivierung
96266	LH-Resistenz durch partielle LH-Rezeptor-Inaktivierung
93557	LHCDD
65285	Lhermitte-Duclos-Krankheit
104	LHON
99718	LHON plus-Krankheit
313	LI
524	Li-Fraumeni-Syndrom
49804	Lichen amyloidosus
33408	Lichen bullosus
31142	Lichen erosivus, orale

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
525	Lichen follicularis
86797	Lichen myxoedematosus, atypischer
90394	Lichen myxoedematosus, diskreter papulöser
90398	Lichen myxoedematosus, lokalisierter, mit gemischten Eigenschaften der Subtypen
90399	Lichen myxoedematosus, lokalisierter, mit monoklonaler Gammopathie/oder systemischen Symptomen
90393	Lichen myxoedematosus, nodulärer
525	Lichen planopilaris
254395	Lichen planus actinicus
254424	Lichen planus anularis
254449	Lichen planus atrophicans
33408	Lichen planus bullosus
525	Lichen planus follicularis
254379	Lichen planus linearis
254478	Lichen planus pemphigoides
254463	Lichen planus pigmentosus
254463	Lichen planus pigmentosus inversus
254395	Lichen planus subtropicus
254395	Lichen planus tropicalis
525	Lichen planus, folliculärer
448251	Lichtenstein-Knorr-Syndrom
2390	Lichtenstein-Syndrom
526	Liddle-Syndrom
98946	Lidkolobom
155889	Lidkolobom, inferior
155884	Lidkolobom, superior
1275	Liebenberg-Syndrom
99812	LIG4-Syndrom
293208	Ligamentum arcuatum medianum-Syndrom
99812	Ligase 4-Syndrom
69085	Limb-Mammary-Syndrom
83467	Limbische Enzephalitis - Neuromyotonie - Hyperhidrose - Polyneuropathie

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
217253	Limbische Enzephalitis mit assoziierten NMDA (N-Methyl-D-Aspartat)-Rezeptor-Antikörpern
276402	Limbische Enzephalitis mit Caspr2-Antikörper
329341	Limbische Enzephalitis mit Dipeptidylpeptidase 6-Antikörpern
329341	Limbische Enzephalitis mit DPP6-Antikörpern
329341	Limbische Enzephalitis mit DPPX-Antikörpern
163908	Limbische Enzephalitis mit LGI1-Antikörpern
498700	Limbische Enzephalitis mit Neurexin-3-Antikörper
163921	Limbische Enzephalitis, akute, nach Transplantation
163924	Limbische Enzephalitis, akute, nicht herpetische
163898	Limbische Enzephalitis, paraneoplastische, klassische Form
171673	Limbusstammzellinsuffizienz
254857	LIMD
366	Limit-Dextrinose
254857	LIMM
168491	LINCL
3077	Lindsay-Burn-Syndrom
228236	Lineare fokale dermale Elastose
2611	Lineares Hamartom-Syndrom
36273	Linitis plastica
36273	Linitis plastica des Magens
54260	Linksventrikuläre Noncompaction-Kardiomyopathie
209959	Linsen-abhängige Endophthalmitis
209959	Linsen-induzierte Iridozyklitis
209959	Linsen-induzierte Uveitis
98943	Linsenkolobom
888	Lip-Pit-Syndrom
435660	LIPE-abhängige FPLD
255182	Lipoamid-Dehydrogenase-Mangel
90160	Lipoatrophie semicircularis
90157	Lipoatrophie durch injizierte

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Medikamente
→79474	Lipoatrophie mit Diabetes - leukomelanodermale Papeln - Lebersteatose - hypertrophe Kardiomyopathie
90160	Lipoatrophie, lokale, druck-induzierte
247762	Lipoblastom
77243	Lipödem
90156	Lipodystrophia centrifugalis abdominalis infantilis
3163	Lipodystrophie - Rieger-Anomalie - Diabetes
1979	Lipodystrophie durch peptidischen Wachstumsfaktormangel
528	Lipodystrophie Typ Berardinelli
79087	Lipodystrophie, cephalothorakale progressive
79086	Lipodystrophie, erworbene generalisierte
435651	Lipodystrophie, familiäre partielle, CIDEA-assozierte
79085	Lipodystrophie, familiäre partielle, durch AKT2-Genmutation
435660	Lipodystrophie, familiäre partielle, durch LIPE-Genmutation
79083	Lipodystrophie, familiäre partielle, durch PPARG-Genmutation
280356	Lipodystrophie, familiäre partielle, PLIN1-abhängige
2348	Lipodystrophie, familiäre partielle, Typ 2
2348	Lipodystrophie, familiäre partielle, Typ 2 (FPLD2)
79083	Lipodystrophie, familiäre partielle, Typ 3
2348	Lipodystrophie, familiäre partielle, Typ Dunningan
79084	Lipodystrophie, familiäre partielle, Typ Köbberling
528	Lipodystrophie, generalisierte kongenitale
→528	Lipodystrophie, generalisierte kongenitale, Typ 4
3452	Lipodystrophie, intestinale
238593	Lipodystrophie, isolierte mesenterische
90158	Lipodystrophie, lokale, idiopathische

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
90157	Lipodystrophie, lokale, Medikamenten-induzierte
79087	Lipodystrophie, partielle erworbene
50811	Lipodystrophie-Intelligenzminderung-Schwerhörigkeit-Syndrom
238593	Lipogranulom, mesenterisches
139436	Lipoiddermatoarthritis
530	Lipoidproteinose
99971	Lipom, atypisches
2398	Lipomatose Typ Launois-Bensaude
2398	Lipomatose, benigne familiäre zervikale
2398	Lipomatose, benigne symmetrische
2396	Lipomatose, enzephalo-kranio-kutane
529	Lipomatose, mesosomatische, Typ Roch-Leri
2398	Lipomatose, multiple symmetrische
199276	Lipomatose, multiple, familiäre Form
36397	Lipomatosis dolorosa
812	Lipomukopolysaccharidose
268835	Lipomyelomeningozele
251931	Liponeurozytom, zerebelläres
401859	Liponsäure-Synthase-Mangel
329481	Lipoprotein-Glomerulopathie
309015	Lipoprotein-Lipase-Mangel, familiärer
→444490	Lipoproteinlipase-Mangel
69078	Liposarkom
99970	Liposarkom, dedifferenziertes
99971	Liposarkom, hochdifferenziertes
99967	Liposarkom, myxoides/rundzelliges
99969	Liposarkom, pleomorphes
401862	Lipoyl-Transferase 1-Mangel
447795	Lipoyl-Transferase 2-Mangel
199306	Lippen-, Oberkiefer- und Gaumenspalte
50847	Lippen-Gaumenspalte-

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
6	kraniofaziale Dymorphie-kongenitaler Herzfehler-Hörverlust-Syndrom
3253	Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte - Syndaktylie - Pili torti
3253	Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte-ektodermale Dysplasie-Syndrom
199306	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
→1896	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - Ektrodaktylie
2328	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - Kardiopathie - intestinale Malrotation
2001	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - Malrotation - Kardiopathie
2003	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - Schwerhörigkeit - Sakrallipom
199306	Lippen-Kiefer-Spalte
141061	Lippenfistel, kommissurale
199306	Lippengaumenspalte, alveoläre
2319	Lippenkiefergaumenspalte - Daumenanomalien - Mikrozephalie
141291	Lippenspalte mit Spalte des alveolären Anteils
888	Lippenspalte und/oder Gaumenspalte mit Schleimzysten der Unterlippe
199302	Lippenspalte, isolierte
1995	Lippenspalte-progressive Retinopathie-Syndrom
1995	Lippenspalte-Retinopathie-Syndrom
1995	Lippenspalte-Zapfen-Stäbchen-Dystrophie-Syndrom
98955	Lisch-epitheliale Hornhautdystrophie
2400	Lisker-Garcia-Ramos-Syndrom
101003	Lison-Syndrom
531	Lissenzephalie durch Deletion 17p13.3
95232	Lissenzephalie durch LIS1-Genmutation
171680	Lissenzephalie durch TUBA1A-Genmutation
100011	Lissenzephalie mit zerebellärer Hypoplasie Typ A
10001	Lissenzephalie mit zerebellärer

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2	Hypoplasie Typ B
100013	Lissenzephalie mit zerebellärer Hypoplasie Typ C
100014	Lissenzephalie mit zerebellärer Hypoplasie Typ D
100015	Lissenzephalie mit zerebellärer Hypoplasie Typ E
100016	Lissenzephalie mit zerebellärer Hypoplasie Typ F
2148	Lissenzephalie Typ 1 mit Doublecortin(DCX)-Genmutation
1084	Lissenzephalie Typ 1, isolierte, ohne bekannten genetischen Defekt
2148	Lissenzephalie Typ 1, X-chromosomale
352682	Lissenzephalie Typ 2 ohne Beteiligung der Muskeln oder Augen
86821	Lissenzephalie Typ III - familiäre fetale Akinesie/Hypokinesie-Sequenz
86822	Lissenzephalie Typ III - metakarpale Knochendysplasie
452	Lissenzephalie, X-chromosomale - Corpus-callosum-Agenesie - Genitalanomalien
89844	Lissenzephalie-Syndrom Typ Norman-Roberts
533	Listerien-Infektion
533	Listeriose
820	Livedo racemosa generalisata mit zerebrovaskulären Ereignissen
820	Livedo reticularis - zerebrovaskuläre Störungen
542643	Livedoid vasculopathy
566841	Liver adenomatosis
98818	LKS
535453	LMF1-Mangel, familiärer
157973	LMNA-abhängige kongenitale Muskeldystrophie
363618	LMNA-abhängiges kardiokutanes Progerie-Syndrom
33108	LMPS
69085	LMS
666	Lobstein-Krankheit
2407	LOC-Syndrom
2406	Locked-In-Syndrome
60030	Loeys-Dietz-Syndrom
75566	Löffler-Endokarditis

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2407	LOGIC-Syndrom
250831	Logopenische Aphasie, primäre progrediente
2404	Loiasis
90159	Lokale Lipodystrophie durch Pannikulitis
263534	Lokalisierte Hautabschälung
263534	Lokalisiertes PSS
65283	Long-QT-Syndrom - Syndaktylie
37553	Long-QT-Syndrom Typ 7
65283	Long-QT-Syndrom Typ 8
52054	Longman-Tolmie-Syndrom
411602	LOPD
2832	Lopes-Gorlin-Syndrom
2266	Lopes-Marques-de-Faria-Syndrom
67042	LORD
79395	Loricrin-Keratoderma
168	Lose Anagenhaar-Syndrom
803	Lou-Gehrig-Krankheit
300605	Lou-Gehrig-Krankheit, juvenile
100	Louis-Bar-Syndrom
213736	Low-grade neuroendokriner Tumor des Corpus uteri
213736	Low-grade-NET des Corpus uteri
2408	Lowe-Kohn-Cohen-Syndrom
534	Lowe-Krankheit
534	Lowe-Syndrom
844	Lown-Ganong-Levine-Syndrom
2409	Lowry-Maclean-Syndrom
1533	Lowry-Syndrom
1824	Lowry-Wood-Syndrom
2003	Lowry-Yong-Syndrom
254463	LP pigmentosa
254395	LP, aktinischer
254424	LP, anulärer
254411	LP, anulärer atrophischer
254449	LP, atrophischer
254379	LP, linearer
254478	LP, pemphigoider
254463	LP, pigmentöser

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
250831	LPA
69663	LPAC
71274	LPD
329481	LPG
309015	LPL-Mangel
525	LPP
37553	LQT7
65283	LQT8
314051	LTBL
2004	LTEC
280205	LTEC0
93938	LTEC1
93939	LTEC2
93940	LTEC3
93941	LTEC4
93938	LTEC I
93939	LTEC II
93940	LTEC III
93941	LTEC IV
2965	LTH-produzierendes Hypophysen-Adenom
53351	Lubag-Syndrom
2575	Lubani-al Saleh-Teebi-Syndrom
→1762	Lubs-Arena-Syndrom
2312	Lucey-Driscoll-Syndrom
776	Lujan-Fryns-Syndrom
776	Lujan-Syndrom
319213	Lujo hämorrhagisches Fieber
83628	LUMBAR-Syndrom
97332	Lunatummalazie
97332	Lunatumnekrose
2928	Lundberg-Syndrom
99931	Lungen-Häm siderose, idiopathische
99930	Lungen-Häm siderose, sekundäre
264691	Lungen-Kapillaritis, isolierte
984	Lungenagenesie
1120	Lungenagenesie-Herzfehler-Daumenanomalien-Syndrom
1164	Lungenaspergillose
137631	Lungenfibrose - Immundefekt - Gonadendysgenesie
210136	Lungenfibrose - Leberhyperplasie - Knochenmarkhypoplasie
2032	Lungenfibrose, idiopathische

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
991	Lungenhypoplasie-Agonadismus-Dextrokardie-Zwerchfellhernie-Syndrom
411703	Lungenkrankheit, mykobakterielle nicht-tuberkulöse
70573	Lungenkrebs, kleinzelliger
2420	Lungenlymphom, primäres
247257	Lungenmilzbrand
280811	Lungensequestration, extralobäre kongenitale
280802	Lungensequestration, intralobäre kongenitale
3161	Lungensequestration, kongenitale
→636	Lungenstenose mit Café-au-lait Flecken
99124	Lungenvenenfehl mündung, kongenitale partielle
99125	Lungenvenenfehl mündung, kongenitale totale
178320	Lungenverletzung, akute
90285	Lupus erythematoses profundus
90283	Lupus erythematoses tumidus
90281	Lupus erythematoses, diskoider
536	Lupus erythematoses, disseminierter
163525	Lupus erythematoses, kutaner, subakuter
231111	Lupus erythematoses, Medikamenteninduzierter
536	Lupus erythematoses, systemischer
300345	Lupus erythematoses, systemischer, autosomal-rezessiver
93552	Lupus erythematoses, systemischer, des Kindesalters
300345	Lupus erythematoses, systemischer, familiäre Form
90282	Lupus erythematosus, hypertropher oder verruköser
398124	Lupus erythematosus, neonataler
90285	Lupus-Pannikulitis
→2697	Lutz-Richner-Landolt-Syndrom
99109	LVCS mit Mündung in den linken Vorhof
54260	LVNC
79150	LWNH
537	Lyell-Syndrom
86869	LYG

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
91546	Lyme-Borreliose
91546	Lyme-Krankheit
50918	Lymphadenitis, histiozytäre nekrotisierende
86886	Lymphadenopathie, immunoblastische
297	Lymphadenopathie, zeckenstichassozierte
90362	Lymphangiektasie, intestinale primäre
90363	Lymphangiektasie, intestinale sekundäre
2414	Lymphangiektasie, pulmonale, kongenitale
538	Lymphangioliomyomatose
141209	Lymphangiom, diffuses
141209	Lymphangiom, disseminiertes
79490	Lymphangiom, kapilläres
79489	Lymphangiom, kavernoöses
79490	Lymphangiom, kutanes zirkumskriptes
137926	Lymphangiom, laryngeales, primäres
79489	Lymphangiom, makrozystisches
79490	Lymphangiom, mikrozystisches
79490	Lymphangiom, superfizielles
141209	Lymphangiomatose, diffuse
141209	Lymphangiomatose, disseminierte
2414	Lymphangiomatose, pulmonale
141209	Lymphatische Fehlbildung, diffuse
141209	Lymphatische Fehlbildung, disseminierte
458792	Lymphatische Fehlbildung, gemischte zystische
2035	Lymphatische Filariose
79490	Lymphatische Malformation, infiltrierende mikrozystische
79489	Lymphatische Malformation, makrozystische
79490	Lymphatische Malformation, mikrozystische
99860	Lymphoblastische B-Vorläuferzell-Leukämie, akute
33001	Lymphödem - Distichiasis
662	Lymphödem - gelbe Nägel
→33001	Lymphödem - Ptosis
86914	Lymphödem - zerebrale

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	arteriovenöse Fehlbildung
1563	Lymphödem mit Hypoparathyreoidismus
→90186	Lymphödem primäres, mit spätem Beginn, nicht-hereditär
79452	Lymphödem, hereditäres, Typ I
90186	Lymphödem, hereditäres, Typ II
79452	Lymphödem, kongenitales primäres
→79452	Lymphödem, kongenitales primäres, nicht-hereditäres
90186	Lymphödem, primäres, spätbeginnendes
86915	Lymphödem-Atriumseptumdefekte-charakteristische Gesichtszüge-Syndrom
2136	Lymphödeme - Lymphangiektasien - geistige Retardierung
482	Lymphogranulom, eosinophiles
86886	Lymphogranulomatose X
158057	Lymphohistiozytose, hämophagozytische, erworbene, mit assoziierter maligner Krankheit
540	Lymphohistiozytose, hämophagozytische, familiäre Form
52417	Lymphom des mukosa-assoziierten lymphatischen Gewebes
98841	Lymphom, anaplastisch großzelliges
300903	Lymphom, anaplastisches großzelliges, ALK-negatives
300895	Lymphom, anaplastisches großzelliges, ALK-positives
545	Lymphom, follikuläres
279904	Lymphom, intraokuläres primäres
279897	Lymphom, okulozerebrales primäres
289666	Lymphom, plasmoblastisches
178540	Lymphom, primär kutanes, follikuläres
86869	Lymphomatoide Granulomatose
98839	Lymphomatose, intravaskuläre
555437	Lymphoplasmacytic inflammatory pseudotumor of the liver
443159	Lymphoplasmozytisches Lymphom ohne IgM-Produktion
70568	Lymphoproliferative Erkrankung

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	nach Transplantation
238505	Lymphoproliferative Krankheit, autosomal-rezessive
86904	Lymphoproliferative Krankheit, Methotrexat-assoziierte
86904	Lymphoproliferative Krankheit, MTX-assoziierte
33314	Lymphozytäre Infiltration vom Typ Jessner und Kanof
1123	Lynch-Lee-Murday-Syndrom
144	Lynch-Syndrom
3196	Lyngstadaas-Syndrom
98842	LyP
2203	Lysin-alpha-Ketoglutarat-Reduktase-Mangel
470	Lysinurische Proteinintoleranz (LPI)
275761	Lysosomale saure Lipase-Mangel
309288	Lysosomaler alpha-D-Mannosidase-Mangel, adulte Form
309282	Lysosomaler alpha-D-Mannosidase-Mangel, infantile Form
90020	Lytico-Bodig-Krankheit
602	M. quadriceps-aussparende Myopathie
247262	Mabry-Syndrom
98938	MAC
2220	Mac-Dermot-Patton-Williams-Syndrom
2083	Mac-Dermot-Winter-Syndrom
36412	Mac-Duffie-Syndrom
98757	Machado-Joseph-Krankheit
276238	Machado-Joseph-Krankheit Typ 1
276241	Machado-Joseph-Krankheit Typ 2
276244	Machado-Joseph-Krankheit Typ 3
98757	Machado-Krankheit
319229	Machupo-Fieber
79495	Macias Flores-Garcia Cruz-Rivera-Syndrom
468672	MACOM-Syndrom
370127	Macrothrombocytopenia Medich
217335	MACS-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2435	Maculae, hypopigmentierte und hyperpigmentierte, hereditäre kongenitale
2457	MAD
26791	MAD-Mangel
39452 9	MAD-Mangel, schwerer neonataler Typ
26791	MADD
39452 9	MADD, schwerer neonataler Typ
32994 2	MADD, transient neonatal
35688	Madelung-Deformität
29522 3	Madelung-Deformität, bilateral
29522 1	Madelung-Deformität, unilateral
2398	Madelung-Krankheit
48162	MADSAM
2583	Madurafuß
2583	Maduramykose
1942	MAE
19935 4	Maeda-Syndrom
16363 4	Maffucci-Syndrom
26106	Magenkarzinom, diffuses hereditäres
42378 6	Magenkarzinom, undifferenziertes
31392 0	Magenkrebs, EBV-assoziiertes
36273	Magenkrebs, Typ Borrmann 4
32497 2	MAGIC-Syndrom
43827 4	Mahvash-Krankheit
77297	Majeed-Syndrom
2477	Makrenzephalie
28424 7	Makroaneurysmen, arterielle retinale, familiäre Form
35715 8	Makroblepharon-Ektropion-Hypertelorismus-Makrostomie-Syndrom
29504 4	Makrodaktylie der Finger
29524 1	Makrodaktylie der Finger, bilateral
29523 9	Makrodaktylie der Finger, unilateral
29504 4	Makrodaktylie der Hand
29524 1	Makrodaktylie der Hand, bilateral

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
29523 9	Makrodaktylie der Hand, unilateral
29504 7	Makrodaktylie der Zehen
29524 5	Makrodaktylie der Zehen, bilateral
29524 3	Makrodaktylie der Zehen, unilateral
29524 5	Makrodaktylie des Fusses, bilateral
29524 3	Makrodaktylie des Fusses, unilateral
29504 7	Makrodaktylie des Fußes
2477	Makroenzephalie, familiäre
33226	Makroglobulinämie Waldenström
2430	Makroglossie, dominante Form
2431	Makrogyrie, bilaterale zentrale
15806 1	Makrophagen-Aktivierungssyndrom (MAS)
43616 6	Makrophagen-Aktivierungssyndrom, NLRC4-abhängiges
592	Makrophagische Myofasziitis
2432	Makrosomie - Mikrophthalmie - Gaumenspalte
2563	Makrosomie-Adipositas-Intelligenzminderung-Augenanomalie-Syndrom
2563	Makrosomie-Adipositas-Makrozephalie-Augenanomalie-Syndrom
14127 6	Makrostomie
83619	Makrostomie - präaurikuläre Anhängsel - externe Ophthalmoplegie
→182 050	Makrothrombozytopenie mit leukozytären Einschlüssen
22044 8	Makrothrombozytopenie mit Mitralklappeninsuffizienz
14095 7	Makrothrombozytopenie, autosomal-dominante
→288 2	Makrothrombozytopenie, mediterrane
43820 7	Makrothrombozytopenie, schwere, autosomal-rezessive
48779 6	Makrothrombozytopenie-Lymphödem-Entwicklungsverzögerung-Gesichtsdysmorphien-Kamptodaktylie-Syndrom
60040	Makrozephalie - Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2427	Makrozephalie - Kleinwuchs - Paraplegie
2429	Makrozephalie Typ Fryns
26892 0	Makrozephalie, isolierte
21733 5	Makrozephalie-Alopezie-Cutis laxa-Skoliose-Syndrom
39761 2	Makrozephalie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
21054 8	Makrozephalie-Intelligenzminderung-Autismus-Syndrom
46679 1	Makrozephalie-Intelligenzminderung-linksventrikuläre Non-Compaction-Syndrom
45748 5	Makrozephalie-Intelligenzminderung-neurologische Entwicklungsstörungen-schmaler Thorax-Syndrom
60040	Makrozephalie-kapilläre Fehlbildung-Syndrom
2429	Makrozephalie-spastische Paraplegie-Dysmorphien-Syndrom
13789 3	Makrozephalische Spermien-Syndrom
1471	Makula-Kolobom - Brachydaktylie Typ B
22827 7	Makulaatrophie, hereditäre
22827 2	Makulaatrophie, primäre
17849 3	Makuladegeneration, myopische
99000	Makuladegeneration, pseudo-vitelliforme
1243	Makuladegeneration, vitelliforme, Typ 2
1573	Makuladystrophie - Hypotrichose, juvenile Form
99000	Makuladystrophie, adulte vitelliforme
25128 7	Makuladystrophie, anuläre benigne konzentrische
75381	Makuladystrophie, autosomal-dominante zystoide
24783 4	Makuladystrophie, okkulte
75327	Makuladystrophie, retinale 1, Typ North Carolina
31964 0	Makuladystrophie, retinale, Typ 2

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
99001	Makuladystrophie, schmetterlingsförmige
75381	Makuladystrophie, zystoide
98945	Makulakolobom
91494	Makulakolobom-Gaumenspalte-Hallux valgus-Syndrom
75381	Makulaödem, familiäres
17849 3	Makulopathie, myopische
97341	Makulopathie, persistierende plakoid
27989 4	Makulopathie, toxische, durch anti-Malaria-Medikamente
87503	Mal de Meleda
21027 2	Mal-de-Débarquement-Syndrom
84065	Malabsorption durch Gallensäuresynthesedefekt, idiopathische Form
556	Malakoplasi
42017 9	Malan-Großwuchssyndrom
42017 9	Malan-Syndrom
673	Malaria
75376	Malattia leventinese
423	Maligne Hyperthermie
46665 0	Maligne Hyperthermie, anstrengungsinduzierte
2215	Maligne Hyperthermie-Arthrogrypose-Torticollis-Syndrom
29318 1	Maligne migrierende Partialepilepsie des Kindes
29318 1	Maligne migrierende Partialepilepsie des Kindes
99912	Maligner dysgerminomatöser Keimzelltumor des Ovars
27614 5	Maligner epithelialer Tumor der Speicheldrüsen
99915	Maligner Granulosazelltumor des Ovars
21383 7	Maligner Keimzelltumor der Cervix uteri
21375 1	Maligner Keimzelltumor des Corpus uteri
21378 7	Maligner Müller-Mischtumor der Cervix uteri
21351 2	Maligner Müllerscher Misch tumor des Ovars
21381 2	Maligner peripherer neuroektodermaler Tumor der Cervix uteri
21363	Maligner peripherer

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
0	neuroektodermaler Tumor des Corpus uteri
99916	Maligner Sertoli-Leydig-Zell-Tumor des Ovars
18024 2	Maligner Tumor der Eileiter
25205 0	Malignes Melanom der Meningen
16899 9	Malignes Melanom der Mukosa
94093	Malignes neuroleptisches Syndrom
39898 7	Malignes Teratom des Ovars
28950 4	Malon- und Methylmalonazidurie, kombinierte
943	Malonazidurie
943	Malonyl-CoA-Decarboxylase-Mangel
2229	Malouf-Syndrom
→293 843	Malpuech-Gesichtsspalten-Syndrom
29384 3	Malpuech-Michels-Mingarelli-Carnevale-Syndrom
→293 843	Malpuech-Syndrom
29320 8	MALS
52417	MALT-Lymphom
52417	MALTom
2456	Mamillen, überzählige, familiäre Form
23874 4	Mamma-Finger-Nagel-Syndrom
18018 8	Mammaaplasie/-hypoplasie, isolierte kongenitale
21355 7	Mammakarzinom vom Speicheldrüsentyp
22753 5	Mammakarzinom, familiäres
22753 5	Mammakarzinom, hereditäres
23874 4	Mammary-digital-nail-Syndrom
21355 7	Mammatumor vom Speicheldrüsentyp
39794 1	MAN1B1-CDG
24431 0	Man(5)GlcNAc (2)-PP-Dol-Flippase-Mangel
36364 9	Mandibuläre Hypoplasie-Hörverlust-Progeroid-Syndrom
36364	Mandibuläre Hypoplasie-

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
9	Schwerhörigkeit-Progeroide Merkmale-Lipodystrophie-Syndrom
79113	Mandibulo-faziale Dysostose Typ Guion-Almeida
79113	Mandibulo-faziale Dysostose-Mikrozephalie-Syndrom
35715 8	Mandibulofaziale Dysostose - Makroblepharon - Makrostomie
44399 5	Mandibulofaziale Dysostose mit Alopezie
245	Mandibulofaziale Dysostose mit präaxialen Gliedmaßenanomalien
861	Mandibulofaziale Dysostose ohne Extremitätenanomalien
30668 2	Mangan-Vergiftung
22842 3	Mangel an dendritischen Zellen, Monozyten, NK und B-Zellen
1173	Mangel an LH-Releasing-Hormon mit Ataxie
25518 2	Mangel der E3-Untereinheit des Pyruvat-Dehydrogenase-Komplexes
355	Mangel der sauren beta-Glukosidase
158	Mangel des Plasmamembranständigen Carnitin-Transporters
2717	Manitoba-okulo-tricho-anales Syndrom
40197 3	Männliche EBP-Störung mit neurologischen Defekten
→399 805	Männliche Infertilität bei normaler Virilisierung durch Meiose-Defekt
→399 805	Männliche Infertilität bei normaler Virilisierung durch Reifungsarrest
27623 4	Männliche Infertilität durch Asthenozoospermie, nicht syndromal
17170 9	Männliche Infertilität durch Globozoospermie
13789 3	Männliche Infertilität durch großköpfige multiflagelläre poloploide Spermatozoen
52997 0	Männliche Infertilität durch kopflose Spermatozoen
13789 3	Männliche Infertilität durch Makrozoospermie
17170 9	Männliche Infertilität durch Rundkopf-Spermien
27623	Männliche Infertilität durch

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
4	Störung der Spermienmotilität, nicht syndromal
399805	Männliche Infertilität mit Azoospermie oder Oligozoospermie durch Mutation eines einzelnen Gens
399808	Männliche Infertilität mit Teratozoospermie durch Mutation eines einzelnen Gens
1646	Männliche Sterilität durch Chromosom Y-Deletion
79327	Mannosyltransferase 1-Mangel
79326	Mannosyltransferase 2-Mangel
79321	Mannosyltransferase 6-Mangel
79328	Mannosyltransferase 7-9-Mangel
79324	Mannosyltransferase 8-Mangel
2459	Mansonelliasis
2459	Mansonellose
52416	Mantelzell-Lymphom
98956	Map-Dot-Fingerprint-Dystrophie
→2712	Marashi-Gorlin-Syndrom
99826	Marburg hämorrhagisches Fieber
228157	Marburg-Variante der akuten multiplen Sklerose
99826	Marburg-Viruskrankheit
500135	MARCH-Syndrom
221074	Marchiafava-Bignami-Krankheit
447	Marchiafava-Micheli-Anämie
91412	Marcus-Gunn-Phänomen
91412	Marcus-Gunn-Syndrom
2460	Marden-Walker-ähnliches Syndrom
2461	Marden-Walker-Syndrom
1120	Mardini-Nyhan-Syndrom
2462	Marfan-ähnliches Kraniosynostose-Syndrom
558	Marfan-Syndrom
300382	Marfan-Syndrom mit neonatalem progeroid-Syndrom ähnlicher Lipodystrophie
284963	Marfan-Syndrom Typ 1
284973	Marfan-Syndrom Typ 2
284979	Marfan-Syndrom, neonatales
→60030	Marfanoide Störungen - Kraniosynostose
314041	Marfanoider Habitus - Inguinalhernie - Beschleunigte

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Knochenalterung
2463	Marfanoider Habitus - Intelligenzminderung, autosomal-rezessiv
2464	Marfanoides-Syndrom vom Typ de Silva
519410	Marginale Degeneration Terrien
52417	Marginalzonen-B-Zell-Lymphom vom MALT-Typ
52417	Marginalzonen-Lymphom, extranodales
444	Marie Unna kongenitale Hypotrichose
101104	Marin-Amat-Syndrom
559	Marinesco-Sjögren-Syndrom
2451	Markel-Vikkula-Mulliken-Syndrom
1309	Markschwammniere
2717	Marles-Greenberg-Persaud-Syndrom
2717	Marles-Syndrom
583	Maroteaux-Lamy-Syndrom
2767	Maroteaux-le-Merrer-Bensahel-Syndrom
950	Maroteaux-Malamut-Syndrom
1423	Maroteaux-Stanescu-Cousin-Syndrom
1040	Maroteaux-Verloes-Stanescu-Syndrom
561	Marshall-Smith-Syndrom
560	Marshall-Syndrom
42642	Marshall-Syndrom mit periodischem Fieber
908	Martin-Bell-Syndrom
85321	Martin-Probst-Syndrom
→293864	Martinez-Frías-Syndrom
466718	Martinique zerknitterte retinale Pigmentepitheliopathie
1387	Martolf-Syndrom
2466	MASA-Syndrom
→284963	MASS-Syndrom
101001	Mast-Syndrom
66662	Mastozytom, extrakutanes
79455	Mastozytom, kutanes
79455	Mastozytom, multiples
79455	Mastozytom, solitäres
2135	Mastozytose - Kleinwuchs - Taubheit

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
158778	Mastozytose des Knochenmarks, isolierte
280785	Mastozytose, bullöse diffuse kutane
79456	Mastozytose, kutane, diffuse Form
98850	Mastozytose, systemische, aggressive Form
98849	Mastozytose, systemische, assoziiert mit klonaler hämatologischer nicht-Mastzellen-Krankheit
98848	Mastozytose, systemische, indolente Form
98849	Mastozytose, systemische, mit assoziierter hamatologischer Neoplasie
98851	Mastzell-Leukämie
529468	Mastzellaktivierungssyndrom, monoklonales
66661	Mastzellsarkom
3282	MAT
168598	MAT I/III-Mangel
168598	MAT-Mangel
1349	Maternal vererbte Kardiomyopathie mit Hörverlust
254851	Maternal vererbte mitochondriale Dystonie
2015	Mathieu-de-Broca-Bony-Syndrom
2470	Matthew-Wood-Syndrom
141214	Maxillomandibuläre Fusion, isolierte kongenitale
→182050	May-Hegglin-Anomalie
→182050	May-Hegglin-Syndrom
3109	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom
247775	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom Typ 1
2578	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom Typ 2
57782	Mazabraud-Syndrom
221074	MBD
251858	MBEN
91138	MC
71529	MC4R-Mangel
93554	MC vom Typ II
93555	MC vom Typ II I

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
42	MCAD-Mangel
42	MCADD
300496	MCAHS Typ 2
369837	MCAHS Typ 3
→56304	Mcalister-Crane-Syndrom
368	McArdle-Krankheit
6	MCC-Mangel
85195	McCabe-Krankheit
6	MCCD
562	McCune-Albright-Syndrom
98969	MCD
280640	MCD, okzipitale
1851	MC DK
97364	MC DK, bilateral
97363	MC DK, unilateral
2471	McDonough-Syndrom
→357225	Mcdowall-Syndrom
75327	MCDR1
319640	MCDR2
1035	MCDU
36412	McDuffie hypokomplementämische urtikarielle Vaskulitis
2953	MCEDS
308425	MCEE-Mangel
158668	McGrath-Syndrom
34149	MCKD
88949	MCKD1
88950	MCKD2
175	McKusick-Chondrodysplasie
2473	McKusick-Kaufman-Syndrom
52416	MCL
59306	McLeod Neuro-Akanthozytose-Syndrom
60040	MCM
60040	MCMTTC
77298	MCOPS3
85275	MCOPS4
139471	MCOPS6
2556	MCOPS7
3434	MCOPS8
2470	MCOPS9
2470	MCOPS12
2512	MCPH

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2001	Mcperson-Clemens-Syndrom
2999	Mcperson-Hall-Syndrom
319287	MCRCC
466718	MCRPE
59	MCT8-Mangel
809	MCTD
523	MCUL
565	MD
273	MD1
258	MDC1A
98893	MDC1B
→370953	MDC1C
→370953	MDC1D
210272	MdD
210272	MdDS
238744	MDN-Syndrom
363649	MDPL-Syndrom
3097	Meacham-Syndrom
3097	Meacham-Winn-Culler-Syndrom
563	Meadows-Syndrom
435438	MEAK
370997	MEB-Krankheit mit bilateraler multizystischer Leukodystrophie
588	MEB-Syndrom
98954	MECD
3032	Meckel-ähnliches-Syndrom Typ 1
564	Meckel-Gruber-Syndrom
564	Meckel-Syndrom
3032	Meckel-Syndrom Typ 7
→1762	MECP2-Duplikations-Syndrom
93308	MED1
93307	MED4
93311	MED5
3453	MEDAC-Syndrom
2476	Medeira-Dennis-Donnai-Syndrom
141288	Mediane Halsspalte
1993	Mediane Oberlippenspalte - Corpus-callosum-Lipom - Hautpolypen
401942	Mediane Spalte der Ober- und Unterlippe, familiäre From
14123	Mediane Spalte der Oberlippe

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
9	und des Oberkiefers
2006	Mediane Unterlippenspalte
2699	Medianes Knötchen der Oberlippe
63999	Mediastinalfibrose
63999	Mediastinitis, fibrosierende
63999	Mediastinitis, IgG4-assoziierte
63999	Mediastinitis, sklerosierende
370127	Medich Giant-Platelet-Syndrom
391655	Medikamentöse Off-Phase in der Parkinson-Krankheit
231	Medinawurm-Krankheit
100025	Mediterranes Lymphom
171851	MEDNIK-Syndrom
616	Medulloblastom
251858	Medulloblastom mit extensiver Nodularität
251855	Medulloblastom, anaplastisches/großzelliges
251863	Medulloblastom, desmoplastisches/noduläres
251867	Medulloblastom, klassisches
251883	Medulloepitheliom des Zentralnervensystems
268139	Medulloepitheliom, intraokuläres
268139	Medulloepitheliom, orbitales
98954	Meesmann-Hornhautdystrophie
97252	Megacisterna magna
2604	Megaduodenum und/oder Megazystis
93109	Megakalikose, kongenitale
93177	Megakalikose, kongenitale, bilaterale
93176	Megakalikose, kongenitale, unilaterale
402023	Megakaryoblastische akute myeloische Leukämie mit t(1;22)(p13;q13)
402023	Megakaryoblastische AML mit t(1;22)(p13;q13)
66629	Megakolon - Mikrozephalie
388	Megakolon, aganglionotisches
280671	Megakoniale Myopathie, kongenitale
2478	Megalenzephalie Leukoenzephalopathie mit subkortikalen Zysten

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
2477	Megalenzephalie
60040	Megalenzephalie - Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita
2478	Megalenzephalie - zystische Leukodystrophie
26892 0	Megalenzephalie, isolierte
99802	Megalenzephalie, unilaterale
60040	Megalenzephalie- Kapillarfehlbildung-Syndrom
60040	Megalenzephalie- Kapillarfehlbildungen- Polymikrogyrie-Syndrom
83473	Megalenzephalie-Polymikrogyrie- postaxiale Polydaktylie- Hydrozephalus-Syndrom
45735 9	Megalenzephalie-schwere Kyphoskoliose-Großwuchs- Syndrom
35858	Megaloblasten-Anämie, familiäre
23876 3	Megalokornea - Sphärophakie - sekundäres Glaukom
91489	Megalokornea, isolierte kongenitale
2479	Megalokornea- Intelligenzminderung-Syndrom
51940 2	Megalopapille, isolierte
91489	Megalophthalmus anterior, kongenitaler
50815	Mégarbané-Loiselet-Syndrom
617	Megaureter, kongenitaler primärer
23865 4	Megaureter, kongenitaler primärer, nicht refluxierende und nicht obstruktive Formen
23864 6	Megaureter, kongenitaler primärer, obstruktiver Form
23865 0	Megaureter, kongenitaler primärer, refluxierende Form
23864 2	Megaureter, primärer, adulte Form
23863 7	Megaureter-Megazystis-Syndrom
2241	Megazystis - Mikrokolon - intestinale Hypoperistaltik - Hydronephrose
23863 7	Megazystis-Megaureter-Syndrom
2241	Megazystis-Mikrokolon- intestinale Hypoperistaltik- Syndrom
35232	MEGDEL-Syndrom

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
8	
3038	Mehes-Syndrom
85282	MEHMO-Syndrom
50013 5	Mehrkernige Neuronale Zellen- Anhydramnion-renale Dysplasie- zerebelläre Hypoplasie- Hydranenzephalie-Syndrom
2196	Meier-Blumberg-Imahorn- Syndrom
2554	Meier-Gorlin-Syndrom
→901 86	Meige-ähnliche Krankheit
90186	Meige-Krankheit
90186	Meige-Lymphödem
93964	Meige-Syndrom
31445 1	Meigs-Syndrom
31446 6	Meigs-Syndrom, atypisches
31446 6	Meigs-Syndrom, inkomplettes
70588	Mekonium-Aspirationssyndrom
31437 6	Mekoniumileus durch Guanylatcyclasen 2C-Mangel
98868	Melanesische Ovalozytose
25439 5	Melanodermatitis, lichenoid
25220 6	Melanom - Astrozytom-Syndrom
25220 6	Melanom - Nervensystemtumor- Syndrom
97338	Melanom der Weichteile
618	Melanom, familiäres
25203 1	Melanomatose, leptomeningeale
2481	Melanose, neurokutane
79146	Melanose, universelle
79146	Melanosis diffusa congenita
79146	Melanosis universalis hereditaria
25204 6	Melanozytom, meningeales
25203 1	Melanozytose, diffuse leptomeningeale
2481	Melanozytose, neurokutane
550	MELAS
550	MELAS-Syndrom
87503	Meleda-Krankheit
2482	Melhem-Fahl-Syndrom
31202	Melioidose
2483	Melkersson-Rosenthal-Syndrom
2484	Melnick-Needles-Syndrom
2485	Melorheostose
1879	Melorheostose mit

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Osteopoikilosis
43119	Membranstabilisierende Medikamente, akute Vergiftung
652	MEN 1
653	MEN2
24769 8	MEN2A
24770 9	MEN2B
27615 2	MEN4
40197 3	MEND-Syndrom
47785 7	Mendelsche Anfälligkeit für Erkrankungen durch Mykobakterien, autosomal- rezessive, durch kompletten RORgamma-Rezeptor-Mangel
31962 3	Mendelsche Anfälligkeit für Krankheiten durch Mykobakterien bei CYBB-Mangel
31961 2	Mendelsche Anfälligkeit für Krankheiten durch Mykobakterien bei IKBKG-Mangel
31960 0	Mendelsche Anfälligkeit für Krankheiten durch Mykobakterien bei IRF8-Mangel
31961 2	Mendelsche Anfälligkeit für Krankheiten durch Mykobakterien bei NEMO-Mangel
31958 1	Mendelsche Anfälligkeit für Krankheiten durch Mykobakterien bei partiellem IFN-gRezeptor 1- Mangel, autosomal-dominant
31956 9	Mendelsche Anfälligkeit für Krankheiten durch Mykobakterien bei partiellem IFN-gRezeptor 1- Mangel, autosomal-rezessiv
31958 9	Mendelsche Anfälligkeit für Krankheiten durch Mykobakterien bei partiellem IFN-gRezeptor 2- Mangel, autosomal-dominant
31957 4	Mendelsche Anfälligkeit für Krankheiten durch Mykobakterien bei partiellem IFN-gRezeptor 2- Mangel, autosomal-rezessiv
31959 5	Mendelsche Anfälligkeit für Krankheiten durch Mykobakterien bei partiellem STAT1-Mangel
31954 7	Mendelsche Anfälligkeit für Krankheiten durch Mykobakterien bei vollständigem Interferon gamma-Rezeptor 2-Mangel
99898	Mendelsche Anfälligkeit für

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Krankheiten durch Mykobakterien bei vollständigem Interferon-Gamma-Rezeptor 1-Mangel
319552	Mendelsche Anfälligkeit für Krankheiten durch Mykobakterien bei vollständigem Interleukin 12-Rezeptor beta 1-Mangel
319558	Mendelsche Anfälligkeit für Krankheiten durch Mykobakterien bei vollständigem Interleukin 12B-Mangel
319563	Mendelsche Anfälligkeit für Krankheiten durch Mykobakterien bei vollständigem ISG15-Mangel
319605	Mendelsche Anfälligkeit für Krankheiten durch Mykobakterien, X-chromosomal
2494	Ménétrier-Krankheit
2494	Ménétrier-Syndrom
3216	Mengel-Konigsmark-Syndrom
2495	Meningeom
263662	Meningeom, multiples, familiäre Form
2495	Meningiom
499004	Meningitis, tuberkulöse
33475	Meningokokkenmeningitis
→823	Meningozele
268820	Meningozele, kraniale
268810	Meningozele, posteriore
565	Menkes-Krankheit
565	Menkes-Stahlhaarkrankheit
565	Menkes-Syndrom
508093	MEPAN-Syndrom
79140	Merkelzell-Karzinom (MCC)
330021	Merkurialismus
1987	Meromelie, femurale interkalare
551	MERRF
551	MERRF-Syndrom
238593	Mesenteritis, IgG4-assoziierte
238593	Mesenteritis, lipomatöse
238593	Mesenteritis, liposklerotische
620	Mesenterium commune
99701	Mesiale Temporallappenepilepsie mit Hippocampussklerose
295004	Mesoaxiale Polydaktylie

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
157801	Mesoaxiale synostotische Syndaktylie mit phalangealer Reduktion
2665	Mesoblastisches Nephrom, kongenitale Form
95443	Mesokardie
2496	Mesomale Dysplasie mit akralen Synostosen vom Verloes-David-Pfeiffer Typ
85170	Mesomale Dysplasie mit dreiwinkligem Schienbein und fehlendem Wadenbein
2634	Mesomale Dysplasie Typ Reinhardt-Pfeiffer
2631	Mesomaler Kleinwuchs-Gaumenspalte-Kamptodaktylie-Syndrom
97360	Mesomaler Kleinwuchs-kleine Genitalien-Syndrom
2496	Mesomelie-Synostosen-Syndrom
2496	Mesomelie-Synostosen-Syndrom Typ Verloes-David-Pfeiffer
50251	Mesotheliom
168816	Mesotheliom, benignes multizystisches peritoneales
168811	Mesotheliom, malignes primäres
168816	Mesotheliom, multizystisches
88639	Metabolischer Valin-Defekt
2499	Metachondromatose
464359	Metanephrogener Tumor, benigner
99646	Metaphysäre Chondromatose mit D-2-Hydroxy-Glutarazidurie
2502	Metaphysäre Dysostose - geistige Retardierung - Schallleitungsschwerhörigkeit
213531	Metaplastisches Karzinom der Brust
2635	Metatrophe Dysplasie
88639	Methacrylat-Azidurie
621	Methämoglobinämie, autosomal-rezessive
464453	Methämoglobinämie, erworbene
621	Methämoglobinämie, hereditäre
621	Methämoglobinämie, kongenitale
464453	Methämoglobinämie, Medikamenten-induzierte
31825	Methanol-Vergiftung
1923	Methimazol-Embryofetopathie
1923	Methimazol/Carbimazol-

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Embryofetopathie
1923	Methimazol/Carbimazol-Embryopathie
168598	Methionin-Adenosyltransferase-Mangel
2169	Methionin-Synthase-Mangel Typ cblE, funktionaler
2170	Methionin-Synthase-Mangel, funktioneller, Typ cbl G
622	Methioninsynthase-Mangel, funktioneller
565785	Methotrexate dose selection
565782	Methotrexate toxicity
622	Methylcobalamin-Mangel
2169	Methylcobalamin-Mangel Typ cbl E
2170	Methylcobalamin-Mangel Typ cbl G
308380	Methylcobalamin-Mangel Typ cblDv1
395	Methylen-Tetrahydrofolat-Reduktase-Mangel
26	Methylmalonacidurie - Homocystinurie
308425	Methylmalonazidämie durch Methylmalonyl-CoA-Epimerase-Mangel
308425	Methylmalonazidämie durch Methylmalonyl-CoA-Racemerase-Mangel
26	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie
79282	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cbl C
79283	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cbl D
79284	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cbl F
369955	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cblJ
369962	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cblX
280183	Methylmalonazidämie Typ TCb1R
27	Methylmalonazidämie, Vitamin B12-resistente
79312	Methylmalonazidämie, Vitamin B12-resistente, Typ mut-
289916	Methylmalonazidämie, Vitamin B12-resistente, Typ mut0
28	Methylmalonazidämie, Vitamin

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	B12-sensible
79310	Methylmalonazidämie, Vitamin B12-sensible, Typ cblA
308442	Methylmalonazidämie, Vitamin B12-sensible, Typ cblDv2
79311	Methylmalonazidämie, Vitamin-B12-sensible, Typ cblB
369962	Methylmalonazidurie - Homocystinurie, Typ cblX
308425	Methylmalonazidurie durch Methylmalonyl-CoA-Epimerase-Mangel
308425	Methylmalonazidurie durch Methylmalonyl-CoA-Racemerase-Mangel
280183	Methylmalonazidurie durch Transcobalamin-Rezeptor-Defekt
79282	Methylmalonazidurie mit Homocystinurie Typ cblC
79283	Methylmalonazidurie mit Homocystinurie Typ cblD
79284	Methylmalonazidurie mit Homocystinurie Typ cblF
369955	Methylmalonazidurie mit Homocystinurie Typ cblJ
280183	Methylmalonazidurie Typ TCb1R
28	Methylmalonazidurie, Vitamin B12-abhängige
79310	Methylmalonazidurie, Vitamin B12-abhängige, Typ cblA
308442	Methylmalonazidurie, Vitamin B12-abhängige, Typ cblDv2
27	Methylmalonazidurie, Vitamin B12-unabhängige
289916	Methylmalonazidurie, Vitamin B12-unabhängige, Typ mut 0
79312	Methylmalonazidurie, Vitamin B12-unabhängige, Typ mut-
79311	Methylmalonazidurie, Vitamin-B12-abhängige, Typ cblB
79312	Methylmalonyl-CoA-Mutase, partieller Mangel
27	Methylmalonyl-CoA-Mutase-Mangel
289916	Methylmalonyl-CoA-Mutase-Mangel, kompletter
27	Methylmalonyl-Coenzym A-Mutase-Mangel
1917	Methylquecksilber-Embryopathie
1917	Methylquecksilber-Exposition, vorgeburtliche
50243	Metopocaleiste-Ptosis-

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
0	Gesichtsdysmorphie-Syndrom
343	Mevalonatkinase-Mangel, partieller
29	Mevalonatkinase-Mangel, vollständiger
29	Mevalonazidurie
2710	Meyer-Schwickerath-Syndrom
443995	MFDA
79113	MFDM-Syndrom
485421	MFF-abhängige Enzephalopathie durch mitochondrialen und peroxisomalen Teilungsdefekt
178464	MFm-Titinopathie
558	MFS
284963	MFS1
284973	MFS2
67047	MGA 3
67048	MGA 4
67046	MGA1
111	MGA2
66634	MGA5
445038	MGA7
505208	MGA8
505216	MGA9
67046	MGA Typ I
79329	MGAT2-CDG
→182050	MHA
443162	MHAC
391417	MHBD-Mangel
391428	MHBD-Mangel, infantiler Typ
391428	MHBD-Mangel, klassischer Typ
391457	MHBD-Mangel, neonataler Typ
34592	MHC I-Expressionsdefekt
572	MHC-Klasse II-Expressionsdefekt
99826	MHF
386	MHL
79651	mHPA
294016	MIC-CAP-Syndrom
→293843	Michels-Syndrom

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
163937	MICPCH-Syndrom
2512	Microcephalia vera
3434	Microcephaly - Mikrophthalmie - Ektrodaktylie der unteren Extremitäten - Prognathie
569248	Microcystic stromal tumor
171703	Microzephalie - Polymikrogyrie - Corpus callosum-Agenesie
1456	Mid-Aortic-Syndrom
228299	Mid-dermale Elastolyse
2556	MIDAS-Syndrom
225	MIDD (Maternally inherited diabetes and deafness)
86861	MIDD, nichtamyloide
2557	Mietens-Syndrom
2867	Mievis-Verellen-Dumounin-Syndrom
569	Migräne, hemiplegische, familiäre oder sporadische Form
93926	MIH
93926	MIH vom Typ HPE
93926	MIHF
93926	MIHV
2558	Mikati-Najjar-Sahli-Syndrom
2510	Mikro-Syndrom
96253	Mikroadenom, hypophysäres kortikotropes
2511	Mikrobrachyzephalie - Ptosis - Lippenspalte
77301	Mikrodeletion 9q22.3
640	Mikrodeletion 17p11.2p12, heterozygot
567	Mikrodeletion 22q11.2
293948	Mikrodeletionssyndrom 1p21.3
401986	Mikrodeletionssyndrom 1p31p32
456298	Mikrodeletionssyndrom 1p35.2
250989	Mikrodeletionssyndrom 1q21.1
250999	Mikrodeletionssyndrom 1q41q42
238769	Mikrodeletionssyndrom 1q44
363680	Mikrodeletionssyndrom 2p13.2
261349	Mikrodeletionssyndrom 2p15p16.1
163693	Mikrodeletionssyndrom 2p21

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
22840 2	Mikrodeletionssyndrom 2q23.1
1617	Mikrodeletionssyndrom 2q24
25101 4	Mikrodeletionssyndrom 2q31.1
25101 9	Mikrodeletionssyndrom 2q32q33
25102 8	Mikrodeletionssyndrom 2q33.1
1001	Mikrodeletionssyndrom 2q37
43563 8	Mikrodeletionssyndrom 3p25.3
1621	Mikrodeletionssyndrom 3q13
35694 7	Mikrodeletionssyndrom 3q26q27
39769 5	Mikrodeletionssyndrom 3q27.3
65286	Mikrodeletionssyndrom 3q29
23875 0	Mikrodeletionssyndrom 4q21
22838 4	Mikrodeletionssyndrom 5q14.3
43600 3	Mikrodeletionssyndrom 5q23
31465 5	Mikrodeletionssyndrom 5q31.3
25104 6	Mikrodeletionssyndrom 6p22
96125	Mikrodeletionssyndrom 6p25
17182 9	Mikrodeletionssyndrom 6q16
25105 6	Mikrodeletionssyndrom 6q25
25435 1	Mikrodeletionssyndrom 7q11.23, distal
25106 1	Mikrodeletionssyndrom 7q31
25106 6	Mikrodeletionssyndrom 8p11.2
25107 1	Mikrodeletionssyndrom 8p23.1
28416 0	Mikrodeletionssyndrom 8q21.11
17830 3	Mikrodeletionssyndrom 8q22.1
50848 8	Mikrodeletionssyndrom 8q24.3
32431 3	Mikrodeletionssyndrom 9p13
53115 1	Mikrodeletionssyndrom 9q21.13
35266 5	Mikrodeletionssyndrom 9q21.3
40192 3	Mikrodeletionssyndrom 9q31.1q31.3

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
49581 8	Mikrodeletionssyndrom 9q33.3q34.11
28416 9	Mikrodeletionssyndrom 10p12p11
27641 3	Mikrodeletionssyndrom 10q22.3q23.3
44400 2	Mikrodeletionssyndrom 11q22.2q22.3
31388 4	Mikrodeletionssyndrom 12p12.1
28032 5	Mikrodeletionssyndrom 12p13.33
94063	Mikrodeletionssyndrom 12q14
28951 3	Mikrodeletionssyndrom 12q15q21.1
41203 5	Mikrodeletionssyndrom 13q12.3
26112 0	Mikrodeletionssyndrom 14q11.2
26114 4	Mikrodeletionssyndrom 14q12
→315 7	Mikrodeletionssyndrom 14q22
40193 5	Mikrodeletionssyndrom 14q24.1q24.3
26118 3	Mikrodeletionssyndrom 15q11.2
19931 8	Mikrodeletionssyndrom 15q13.3
26119 0	Mikrodeletionssyndrom 15q14
94065	Mikrodeletionssyndrom 15q24
36399 2	Mikrodeletionssyndrom 15q26.3
26122 2	Mikrodeletionssyndrom 16p11.2, distal
26119 7	Mikrodeletionssyndrom 16p11.2, proximales
26121 1	Mikrodeletionssyndrom 16p11.2p12.2
26123 6	Mikrodeletionssyndrom 16p13.11
35262 9	Mikrodeletionssyndrom 16q24.1
26125 0	Mikrodeletionssyndrom 16q24.3
819	Mikrodeletionssyndrom 17p11.2
31917 1	Mikrodeletionssyndrom 17p13.1, distal
26125 7	Mikrodeletionssyndrom 17p13.3, distal
97685	Mikrodeletionssyndrom 17q11
26126 5	Mikrodeletionssyndrom 17q12

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
36395 8	Mikrodeletionssyndrom 17q21.31
96169	Mikrodeletionssyndrom 17q21.31
26127 9	Mikrodeletionssyndrom 17q23.1q23.2
52996 2	Mikrodeletionssyndrom 17q24.2
25434 6	Mikrodeletionssyndrom 19p13.12
35700 1	Mikrodeletionssyndrom 19p13.13
21734 6	Mikrodeletionssyndrom 19q13.11
26129 5	Mikrodeletionssyndrom 20p12.3
31378 1	Mikrodeletionssyndrom 20p13
44405 1	Mikrodeletionssyndrom 20q11.2
26130 4	Mikrodeletionssyndrom 20q13.2q13.3, paternal
26131 1	Mikrodeletionssyndrom 20q13.33
26132 3	Mikrodeletionssyndrom 21q22.11q22.12
26826 1	Mikrodeletionssyndrom 21q22.13q22.2
26133 0	Mikrodeletionssyndrom 22q11.2, distal
26147 6	Mikrodeletionssyndrom Xp21
1643	Mikrodeletionssyndrom Xp22.3
1435	Mikrodeletionssyndrom Xq21
1018	Mikrodeletionssyndrom Xq22.3
26420 0	Mikrodeletionssyndrom 14q22- q23
26420 0	Mikrodeletionssyndrom 14q22q23
50005 5	Mikrodeletionssyndrom 16p13.2
90024	Mikrodontie - Typ I Mikrotie - Taubheit
10108 1	Mikroduplikation 17p12
25099 4	Mikroduplikationssyndrom 1q21.1
31394 7	Mikroduplikationssyndrom 2q23.1
96095	Mikroduplikationssyndrom 3q26
25103 8	Mikroduplikationssyndrom 3q29
96072	Mikroduplikationssyndrom 4p16.3
32980	Mikroduplikationssyndrom 5p13

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
2	
22841 5	Mikroduplikationssyndrom 5q35
31403 4	Mikroduplikationssyndrom 7p22.1
96121	Mikroduplikationssyndrom 7q11.23
26110 2	Mikroduplikationssyndrom 7q11.23, distal
45907 4	Mikroduplikationssyndrom 7q36.3
25107 6	Mikroduplikationssyndrom 8p23.1
22839 9	Mikroduplikationssyndrom 8q12
27642 2	Mikroduplikationssyndrom 10q22.3q23.3
30030 5	Mikroduplikationssyndrom 11p15.4
26122 9	Mikroduplikationssyndrom 14q11.2
23844 6	Mikroduplikationssyndrom 15q11q13
26120 4	Mikroduplikationssyndrom 16p11.2p12.2
26124 3	Mikroduplikationssyndrom 16p13.11
96078	Mikroduplikationssyndrom 16p13.3
1713	Mikroduplikationssyndrom 17p11.2
47781 7	Mikroduplikationssyndrom 17p11.2p12
21738 5	Mikroduplikationssyndrom 17p13
13947 4	Mikroduplikationssyndrom 17q11.2
26127 2	Mikroduplikationssyndrom 17q12
21734 0	Mikroduplikationssyndrom 17q21.31
44798 0	Mikroduplikationssyndrom 19p13.3
36365 9	Mikroduplikationssyndrom 20q11.2
1727	Mikroduplikationssyndrom 22q11
26133 7	Mikroduplikationssyndrom 22q11.2, distal
21737 7	Mikroduplikationssyndrom Xp11.22-p11.23
52125 8	Mikroduplikationssyndrom Xq25
26148 3	Mikroduplikationssyndrom Xq27.3-q28

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
29393 9	Mikroduplikationssyndrom Xq28, distal
28020 0	Mikroform der Holoprosenzephalie
2538	Mikrogastrie - Extremitätenverkürzung
19929 3	Mikrogastrie, kongenitale
47612 6	Mikrognathie-rezidivierende Infekte-Verhaltensstörungen-milde Intelligenzminderung-Syndrom
2670	Mikrokorie - kongenitale Nephrose
566	Mikrokorie, kongenitale
2536	Mikrokornea - Glaukom - fehlende Stirnhöhlen
23173 6	Mikrokornea - Lenticonus posterior - persistierender primärer Vitreus - Kolobom
26334 7	Mikrokornea - Zapfen-Stäbchen-Dystrophie -Katarakt - posteriores Staphylom
36997 0	Mikrokornea-myopische chorioretinale Atrophie-Telekanthus-Syndrom
1083	Mikrolissenzephalie
50810	Mikrolissenzephalie - Mikromelie
60025	Mikrolithiasis, alveoläre pulmonale
93329	Mikromelie - Radiusdislokation
51939 4	Mikrophakie, isolierte
98938	Mikrophthalmie - Anophthalmie - Kolobom
42409 9	Mikrophthalmie - Kolobom - rhizomele Skelettdysplasie
98938	Mikrophthalmie mit Kolobom-Zysten
98938	Mikrophthalmie, kolobomatöse
2556	Mikrophthalmie - Hautaplasie - Sklerokornea
77299	Mikrophthalmie - Hirnatrophie
2547	Mikrophthalmie - Mikrotie - fetale Akinesie
1104	Mikrophthalmie mit Gesichtsspalte
1106	Mikrophthalmie mit Gliedmaßenanomalien
568	Mikrophthalmie Typ Lenz
77298 3	Mikrophthalmie, syndromale, Typ 3
85275	Mikrophthalmie, syndromale, Typ 4

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
4	
13947 1 6	Mikrophthalmie, syndromale, Typ 6
2556 7	Mikrophthalmie, syndromale, Typ 7
3434 8	Mikrophthalmie, syndromale, Typ 8
2470 9	Mikrophthalmie, syndromale, Typ 9
2470 12	Mikrophthalmie, syndromale, Typ 12
85275	Mikrophthalmie-Ankyloblepharon-Intelligenzminderung-Syndrom
2556	Mikrophthalmie-lineares Hautdefekt-Syndrom
25127 9	Mikrophthalmie-Retinitis pigmentosa-Foveoschisis-Drusenpapille-Syndrom
727	Mikropolyangiitis
→251 0	Mikrophthalmie mit mentaler Retardierung
727	Mikroskopische Panarteriitis
14113 6	Mikrosomie, hemifaziale
2549	Mikrosomie, hemifaziale - radiale Defekte
14113 6	Mikrosomie, laterofaziale
2551	Mikrosphärophakie - metaphysäre Dysplasie
51939 6	Mikrosphärophakie, isolierte
2552	Mikrosporidiose
83463	Mikrotie
2306	Mikrotie - Aortenbogensyndrom
13945 0	Mikrotie-Augenkolobom-imperfierter nasolakrimaler Gang-Syndrom
28952 2	Mikrotriplikation 11q24.1
52125 8	Mikrotriplikation Xq25
2290	Mikrovillöse Einschluss-Krankheit
2290	Mikrovillus-Atrophie, kongenitale
2637	Mikrozephaler osteodysplastischer primordiale Kleinwuchs Typ Majewski
2636	Mikrozephaler osteodysplastischer primordiale Kleinwuchs Typ Taybi-Linder
2636	Mikrozephaler primordiale Kleinwuchs Typ Crachami

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
32922 8	Mikrozephaler primordialer Kleinwuchs Typ Walsh
43618 2	Mikrozephaler primordialer Kleinwuchs-Insulinresistenz-Syndrom
2513	Mikrozephalie - Albinismus - Fingeranomalien
3433	Mikrozephalie - Brachydaktylie - Kyphoskoliose
→313 795	Mikrozephalie - Fingeranomalien - Intelligenzminderung
2522	Mikrozephalie - Fusionsanomalien der Halswirbelsäule
2172	Mikrozephalie - Glomerulonephritis - marfanoider Habitus
2516	Mikrozephalie - Herzfehler - Lungenfehlbildung
2065	Mikrozephalie - Hiatushernie - Nephrotisches Syndrom
2558	Mikrozephalie - hypergonadotroper Hypogonadismus - Kleinwuchs
3132	Mikrozephalie - Hypogammablobulinämie - Immundefekt
→325 5	Mikrozephalie - Intelligenzminderung - phalangeale und neurologische Anomalien
1305	Mikrozephalie - Intelligenzminderung - Tracheo-Ösophageal-Fistel
1229	Mikrozephalie - intrakraniale Verkalkungen - Intelligenzminderung
2515	Mikrozephalie - Kardiomyopathie
42389 4	Mikrozephalie - komplexe motorische und sensorische axonale Neuropathie
2519	Mikrozephalie - Krämpfe - geistige Retardierung - Herzfehler
1305	Mikrozephalie - Okulo-Digito-Oesophago-duodenal-Syndrom
2533	Mikrozephalie - Schwerhörigkeit - Intelligenzminderung
39164 1	Mikrozephalie mit Fingeranomalien und normaler Intelligenz Typ 1
39164 6	Mikrozephalie mit Fingeranomalien und normaler Intelligenz Typ 2
2512	Mikrozephalie, echte

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
19964 2	Mikrozephalie, isolierte kongenitale
99742	Mikrozephalie, letale, Typ Amish
2514	Mikrozephalie, primäre, autosomal-dominante
2512	Mikrozephalie, primäre, autosomal-rezessive
50015 9	Mikrozephalie-Corpus callosum- und zerebelläre Vermishypoplasie-Gesichtsdysmorphie-Intelligenzminderung-Syndrom
2508	Mikrozephalie-Corpus callosum-Agenesie-Genitalfehlbildung-Syndrom
45728 4	Mikrozephalie-Corpus callosum-Hypoplasie-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie Syndrom
39795 1	Mikrozephalie-dünnes Corpus callosum-Intelligenzminderung-Syndrom
21702 6	Mikrozephalie-fazio-kardio-skelettales Syndrom
21702 6	Mikrozephalie-fazio-kardio-skelettales Syndrom Typ Hadziselimovic
1305	Mikrozephalie-Fingeranomalien-normale Intelligenz-Syndrom
2521	Mikrozephalie-Gaumenspalte-abnorme Retinapigmentierung-Syndrom
52144 5	Mikrozephalie-Gesichtsdysmorphie-okuläre Anomalien-multiple kongenitale Anomalien-Syndrom
2523	Mikrozephalie-Hirndefekt-Spastik-Hypernatriämie-Syndrom
647	Mikrozephalie-Immundefekt-Lymphoretikulum-Syndrom
45735 1	Mikrozephalie-Intelligenzminderung-sensorineuraler Hörverlust-Epilepsie-abnormer Muskeltonus-Syndrom
39164 1	Mikrozephalie-Intelligenzminderung-Tracheo-Ösophageale Fistel-Syndrom Typ 1
39164 6	Mikrozephalie-Intelligenzminderung-Tracheo-Ösophageale Fistel-Syndrom Typ 2
29401 6	Mikrozephalie-kapilläre Fehlbildung-Syndrom
42330 6	Mikrozephalie-Kleinwuchs-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
48816 8	Mikrozephalie-kongenitale Katarakt-psoriasiforme Dermatoze-Syndrom
2526	Mikrozephalie-Lymphödem-Chorioretinopathie-Syndrom
2528	Mikrozephalie-Mikrokornea-Syndrom, Typ Seemanova
39164 1	Mikrozephalie-okulo-digito-oesophago-duodenal-Syndrom Typ 1
32933 2	Mikrozephalie-zerebelläre Hypoplasie-kardiale Reizleitungsstörung-Syndrom
43417 9	Mikrozephalie-zerebrale Fehlbildung-oro-fazio-digitales Syndrom
83642	Mikrozytische Anämie mit hepatischer Eisenüberladung
16643 0	Miktionssynkope
79078	Mikulicz-Krankheit
79078	Mikulicz-Syndrom
79651	Milde HPA
21679 6	Milde Osteogenesis imperfecta
24781 5	Milde peroxisomale Störung durch PEX10-Mangel
531	Miller-Dieker-Syndrom
98919	Miller-Fisher-Syndrom
246	Miller-Syndrom
94091	Mills-Syndrom
→794 52	Milroy-ähnliche Krankheit
79452	Milroy-Krankheit
25521 0	MILS
1917	Minamata-Krankheit
45748 5	MINDS-Syndrom
50611 2	MiNEN des Pankreas
→293 843	Mingarelli-Syndrom
98905	Minicore-Myopathie mit externer Ophthalmoplegie
98835	Minimal differenzierte akute myeloische Leukämie, FAB M0
822	Minkowski-Chauffard-Syndrom
1918	Minoxidil-Embryopathie
1918	Minoxidil-Exposition, vorgeburtliche
566	Miosis, kongenitale
49443	MIRAGE-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
3	
94125	MIRAS
→193	Mirhosseini-Holmes-Walton-Syndrom
52121 9	Mirizzi-Syndrom
809	Mischkollagenose
25220 2	Mismatch-Reparatur-Defizienz-Syndrom, konstitutionelles
29382 2	MITF-assoziiertes Melanom und Nierenzellkarzinom-Prädispositionssyndrom
35247 0	Mitochondrial DNA-Deletionssyndrom mit Gliedergürtelschwäche
25488 1	Mitochondrial spinocerebellar ataxia with epilepsy
25485 1	Mitochondriale DNA-assoziierte Dystonie
1349	Mitochondriale DNA-assoziierte Kardiomyopathie mit Hörverlust
35247 0	Mitochondriale DNA-Deletionssyndrom mit progressiver Myopathie
50809 3	Mitochondriale Enoyl-CoA Reduktase-Protein-assoziierte Neurodegeneration
1194	Mitochondriale Enzephalokardiomyopathie durch isolierten ATP-Synthase-Mangel
550	Mitochondriale Enzephalomyopathie - Laktatazidose - schlaganfallähnlichen Episoden
2597	Mitochondriale Myopathie - Laktatazidose - Hörverlust
2597	Mitochondriale Myopathie - Laktatazidose - Schwerhörigkeit
550	Mitochondriale Myopathie mit Enzephalopathie, Laktatazidose und schlaganfallähnlichen Episoden
2598	Mitochondriale Myopathie und sideroblastische Anämie
50242 3	Mitochondriale Myopathie-zerebelläre Ataxie-Pigmentretinopathie-Syndrom
50242 3	Mitochondriale Myopathie-zerebelläre Atrophie-Pigmentretinopathie-Syndrom
32036 0	Mitochondriale spastische Paraplegie, MT-ATP6-assoziierte
25488 1	Mitochondriale spinocerebelläre Ataxie mit Epilepsie

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
134	Mitochondrialer Acetoacetyl-Coenzym A-Thiolase-Mangel
35321 7	Mitochondrialer Aspartat-Glutamat-Carrier 1-Mangel
44778 4	Mitochondrialer Pyruvat-Carrier-Mangel
35247 0	Mitochondriales DNA-Deletionssyndrom, DNA2-assoziiertes
27993 4	Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom, hepatozerebrale Form durch DGUOK-Mangel
1933	Mitochondriales DNA-Depletionsyndrom, enzephalomyopathische Form mit Methylmalonazidurie
25523 5	Mitochondriales DNA-Depletionsyndrom, enzephalomyopathische Form mit renaler Tubulopathie
36989 7	Mitochondriales DNA-Depletionsyndrom, enzephalomyopathische Form mit variablen kraniofazialen Anomalien
36353 4	Mitochondriales DNA-Depletionsyndrom, hepatozerebro-renale Form
25487 5	Mitochondriales DNA-Depletionsyndrom, myopathische Form
35244 7	Mitochondriales DNA-Maintenance-Syndrom durch MGME1-Mangel
40186 9	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 1
40187 4	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 2
36342 4	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 3
45740 6	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 4
28956 0	Mitochondrienmembran-Protein-Assoziierte Neurodegeneration
25485 7	Mitochondriopathie, infantile letale
1205	Mitralatresie
3238	Mitralinsuffizienz - Schwerhörigkeit - Skelettfehlbildungen
99061	Mitralklappe mit akzessorischem Gewebe
10193 2	Mitralklappe, Anomalie der subvalvulären Strukturen

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
99064	Mitralklappe, gespreizte und/oder reitende
99062	Mitralklappenagenesie
99058	Mitralklappenannulus, Hypoplasie des-
→284 963	Mitralklappenprolaps - Aortenerweiterung - Striae - Skelettbeteiligung
741	Mitralklappenprolaps, familiärer
95465	Mitralklappenspalt
99057	Mitralklappenstenose, kongenitale
99060	Mitralöffnung, unbedeckte, kongenitale
99057	Mitralstenose, kongenitale
2498	Mittelhandknochen 4 und 5, Fusion der
42	Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
86879	Mittelliniengranulom, letales
23121 4	Mittelmeeranämie
342	Mittelmeerfieber, familiäres
90056	Mittelschweres und schweres Schädel-Hirntrauma
93926	Mittlere interhemisphärische Fusionsvariante
93926	Mittlere interhemisphärische Fusionsvariante der Holoprosenzephalie
39909 6	Miyoshi-Muskeldystrophie Typ 3
45448	Miyoshi-Myopathie
98757	MJD
565	MK
42346 1	ML 3 alpha/beta
42347 0	ML 3 gamma
42346 1	ML III alpha/beta
42347 0	ML III gamma
2598	MLASA
2478	MLC
2526	MLCRD
512	MLD
30927 1	MLD, adulte Form
30926 3	MLD, juvenile Form
30925 6	MLD, spät-infantile Form

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2556	MLS-Syndrom
464321	MLT
369970	MMCAT-Syndrom
399096	MMD3
3434	MMEP-Syndrom
592	MMF
268249	MMF-Embryopathie
1923	MMI/CMZ-Embryofetopathie
1923	MMI/CMZ-Embryopathie
2241	MMIHS
213787	MMMT der Cervix uteri
213512	MMMT des Ovars
213610	MMMT des Uterus
641	MMN
641	MMNCB
137867	MMND
293181	MMPEI
2479	MMR-Syndrom
1305	MMT
391641	MMT Typ 1
391646	MMT Typ 2
276399	MNG, familiär
298	MNGIE-Syndrom
565	MNK
251656	MOA
77299	MOBA-Syndrom
99732	MOCOD
308386	MOCOD Typ A
308393	MOCOD Typ B
308400	MOCOD Typ C
1305	MODED-Syndrom
391641	MODED-Syndrom Typ 1
178145	Moderate Multiminicore-Krankheit mit Beteiligung der Hand
552	MODY
93111	MODY5

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
570	Moebius-Syndrom
2560	Moebius-Syndrom - axonale Neuropathie - hypogonadotroper Hypogonadismus
3198	Moersch-Woltman-Syndrom
2549	Moeschler-Claren-Syndrom
2753	Mohr-Majewski-Syndrom
2751	Mohr-Syndrom
52368	Mohr-Tranebjaerg-Syndrom
99927	Mola hydatidosa
254688	Mole, hydatiforme komplette
254693	Mole, hydatiforme partielle
1433	Moloney-Syndrom
397973	MOMES-Syndrom
2563	MOMO-Syndrom
371428	MONA-Spektrum
573	Monilethrix
573	Monilitrchie
3057	Monoaminoxidase-A-Mangel
59	Monocarboxylat-Transporter 8-Mangel
90069	Monochloracetat-Vergiftung, systemische
2564	Monodaktylie, tetramelische
98267	Monogenetische Adipositas durch Störung des Leptin-Melanocortin-Signalweges
99885	Monogenetischer Diabetes der Kindheit
86861	Monoklonale Immunglobulin-Ablagerungskrankheit
529468	Monoklonale MCAD
228423	MonoMAC
2565	Mononen-Karnes-Senac-Syndrom
94065	Monosmie 15q24
293948	Monosomie 1p21.3
401986	Monosomie 1p31p32
456298	Monosomie 1p35.2
1606	Monosomie 1p36
1606	Monosomie 1pter
250989	Monosomie 1q21.1
250999	Monosomie 1q41-q42

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
238769	Monosomie 1q44
36367	Monosomie 1qter
261349	Monosomie 2p15-p16.1
163693	Monosomie 2p21
228402	Monosomie 2q23.1
1617	Monosomie 2q24
251014	Monosomie 2q31.1
251019	Monosomie 2q32
251019	Monosomie 2q32q33
251028	Monosomie 2q33.1
1001	Monosomie 2q37qter
1620	Monosomie 3p, distale
435638	Monosomie 3p25.3
1620	Monosomie 3pter
1621	Monosomie 3q13
356947	Monosomie 3q26q27
65286	Monosomie 3q29
280	Monosomie 4p, distale
96145	Monosomie 4q, distale
238750	Monosomie 4q21
502437	Monosomie 4q25, proximale
96145	Monosomie 4qter
228384	Monosomie 5q14.3
314655	Monosomie 5q31.3
1627	Monosomie 5q35
96125	Monosomie 6p, distale
251046	Monosomie 6p22
96125	Monosomie 6p25
171829	Monosomie 6q16
251056	Monosomie 6q25
96126	Monosomie 7p, distale
96126	Monosomie 7pter
254351	Monosomie 7q11.23, distal
1636	Monosomie 7q3
251061	Monosomie 7q31

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
251066	Monosomie 8p11.2
251071	Monosomie 8p23.1
2496	Monosomie 8q13
284160	Monosomie 8q21.11
178303	Monosomie 8q22.1
502	Monosomie 8q24.1
508488	Monosomie 8q24.3
261112	Monosomie 9p
324313	Monosomie 9p13
1642	Monosomie 9pter
401923	Monosomie 9q31.1q31.3
495818	Monosomie 9q33.3q34.11
65286	Monosomie3qter
1580	Monosomie 10p, distale
284169	Monosomie 10p11.21p12.31
1580	Monosomie 10pter
96148	Monosomie 10q, distale
1581	Monosomie 10q, nicht-distale
276413	Monosomie 10q22.3q23.3
96148	Monosomie 10qter
893	Monosomie 11p13
444002	Monosomie 11q22.2q22.3
2308	Monosomie 11qter
280325	Monosomie 12p, distale
313884	Monosomie 12p12.1
96149	Monosomie 12q, distale
96160	Monosomie 12q, nicht-distale
94063	Monosomie 12q14
289513	Monosomie 12q15q21.1
96149	Monosomie 12qter
412035	Monosomie 13q12.3
1587	Monosomie 13q14
1590	Monosomie 13q32
96168	Monosomie 13q34
96150	Monosomie 14q, distale
261120	Monosomie 14q11.2
26114	Monosomie 14q12

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
4	
→3157	Monosomie 14q22
264200	Monosomie 14q22-q23
264200	Monosomie 14q22q23
401935	Monosomie 14q24.1q24.3
254528	Monosomie 14q32.2, maternal
96150	Monosomie 14qter
261183	Monosomie 15q11.2
199318	Monosomie 15q13.3
261190	Monosomie 15q14
1596	Monosomie 15q26
261197	Monosomie 16p11.2
261222	Monosomie 16p11.2, distal
261211	Monosomie 16p11.2p12.2
261236	Monosomie 16p13.11
500055	Monosomie 16p13.2
261250	Monosomie 16q24.3
531	Monosomie 17p13.3
261257	Monosomie 17p13.3, distal
97685	Monosomie 17q11
261265	Monosomie 17q12
363958	Monosomie 17q21.31
96169	Monosomie 17q21.31
1597	Monosomie 17q23 q24
261279	Monosomie 17q23.1q23.2
1598	Monosomie 18p
1600	Monosomie 18q
254346	Monosomie 19p13.12
357001	Monosomie 19p13.13
96129	Monosomie 19p13.3, distale
217346	Monosomie 19q13.1
261295	Monosomie 20p12.3

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
313781	Monosomie 20p13
96152	Monosomie 20q, distale
96164	Monosomie 20q, nicht-distale
444051	Monosomie 20q11
261311	Monosomie 20q13
261311	Monosomie 20q13.33
96152	Monosomie 20qter
574	Monosomie 21
574	Monosomie 21q, partielle
261323	Monosomie 21q22.11q22.12
268261	Monosomie 21q22.13q22.2
96123	Monosomie 22
567	Monosomie 22q11
261330	Monosomie 22q11.2, distal
48652	Monosomie 22q13
99226	Monosomie X
99228	Monosomie X-Mosaik
1435	Monosomie Xq21
495930	Monosomie-7-Syndrom, familiäres
93277	Monostotische fibröse Dysplasie
228423	Monozytopenie mit erhöhter Infektionsanfälligkeit
228423	Monozytopenie und Mykobakterien-Infektionssyndrom
158003	Montgomery-Syndrom
→969	Moore-Federman-Syndrom
519408	Mooren-Ulkus
2636	MOPD Typ I und III
2637	MOPD Typ II
2636	MOPD Typen I und III
141327	Moran-Barroso-Syndrom
52056	Morava-Mehes-Syndrom
117	Morbus Adamantiades-Behçet
525731	Morbus Basedow mit Beginn im Kindesalter
409	Morbus Flegel
75382	Morbus Oguchi
774	Morbus Osler
845	Morbus Tay-Sachs
3452	Morbus Whipple
75858	MORM-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
35737	Morning glory-Anomalie
35737	Morning-Glory-Papille
35737	Morning-Glory-Syndrom
582	Morquio-Krankheit
309297	Morquio-Krankheit Typ A
309310	Morquio-Krankheit Typ B
2570	Morse-Rawnsley-Sargent-Syndrom
83467	Morvan-Syndrom
1692	Mosaik-Trisomie 1
1723	Mosaik-Trisomie 2
100071	Mosaik-Trisomie 3
96059	Mosaik-Trisomie 4
96060	Mosaik-Trisomie 5
1747	Mosaik-Trisomie 7
96061	Mosaik-Trisomie 8
99776	Mosaik-Trisomie 9
96063	Mosaik-Trisomie 10
1698	Mosaik-Trisomie 12
1703	Mosaik-Trisomie 14
1706	Mosaik-Trisomie 15
1708	Mosaik-Trisomie 16
1711	Mosaik-Trisomie 17
1724	Mosaik-Trisomie 20
96068	Mosaik-Trisomie 22
1692	Mosaik-Trisomie Chromosom 1
1723	Mosaik-Trisomie Chromosom 2
100071	Mosaik-Trisomie Chromosom 3
96059	Mosaik-Trisomie Chromosom 4
96060	Mosaik-Trisomie Chromosom 5
1747	Mosaik-Trisomie Chromosom 7
96061	Mosaik-Trisomie Chromosom 8
99776	Mosaik-Trisomie Chromosom 9
96063	Mosaik-Trisomie Chromosom 10
1698	Mosaik-Trisomie Chromosom 12
1703	Mosaik-Trisomie Chromosom 14
1706	Mosaik-Trisomie Chromosom 15
1708	Mosaik-Trisomie Chromosom 16
1711	Mosaik-Trisomie Chromosom 17
1724	Mosaik-Trisomie Chromosom 20
96068	Mosaik-Trisomie Chromosom 22
54057	Moschcowitz-Krankheit
2717	MOTA-Syndrom
137867	Motoneuron-Krankheit Madras
3347	Mounier-Kühn-Syndrom
2572	Mousa-Al Din-Al Nassar-Syndrom
2152	Mowat-Wilson-Syndrom

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
261537	Mowat-Wilson-Syndrom durch Del(2)(q22)
261537	Mowat-Wilson-Syndrom durch Mikrodeletion 2q22
261537	Mowat-Wilson-Syndrom durch Monosomie 2q22
261552	Mowat-Wilson-Syndrom durch Punktmutationen im ZEB2-Gen
2573	Moyamoya-Krankheit
	Moyamoya-Krankheit -
280679	Kleinwuchs - Gesichtsdysmorphien - hypergonadotroper Hypogonadismus
401945	Moyamoya-Krankheit mit früh-einsetzender Achalasie
2573	Moyamoya-Krankheit, idiopathische
280679	Moyamoya-Krankheit-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphien-hypergonadotroper Hypogonadismus-Syndrom
2574	Moynahan-Syndrom
727	MPA
530995	MPAL
289560	MPAN
231736	MPCC-Syndrom
59135	MPD1
399086	MPD3
79323	MPDU1-CDG
293181	MPEI
54370	MPGN
79319	MPI-CDG
79253	mPKU
3148	MPNST
252212	MPNST mit rhabdomyosarkomatöser Differenzierung
2587	MPO-Mangel
83473	MPPH-Syndrom
579	MPS1
93473	MPS1H
93476	MPS1H/S
93474	MPS1S
580	MPS2
217085	MPS2A
217093	MPS2B

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
581	MPS3
79269	MPS3A
79270	MPS3B
79271	MPS3C
79272	MPS3D
582	MPS4
309297	MPS4A
309310	MPS4B
583	MPS6
276223	MPS6, langsam fortschreitend
276212	MPS6, rasch fortschreitend
584	MPS7
67041	MPS9
581	MPS III
579	MPSI
293181	MPSI
93473	MPSIH
93476	MPSIH/S
580	MPSII
217085	MPSIIA
217093	MPSIIB
79269	MPSIIIA
79270	MPSIIIB
79271	MPSIIIC
79272	MPSIIID
93474	MPSIS
582	MPSIV
309297	MPSIVA
309310	MPSIVB
67041	MPSIX
583	MPSVI
276223	MPSVI, langsam fortschreitend
276212	MPSVI, rasch fortschreitend
584	MPSVII
99967	MRCLS
263347	MRCS-Syndrom
67045	MRGH
3109	MRKH-Syndrom
247775	MRKH-Syndrom Typ 1
2578	MRKH-Syndrom Typ 2

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
→457 240	MRX35
85274	MRXS7
85324	MRXS9
93952	MRXSH
2598	MSA
102	MSA
98933	MSA vom Parkinsontyp
22751 0	MSA, zerebelläre
22751 0	MSA-C
98933	MSA-P
1879	MSBD-Syndrom
25488 1	MSCAE
585	MSD
2619	Mselenische Gelenkkrankheit
48053 6	MSH3-abhängige adenomatöse attenuierte familiäre Polyposis
48053 6	MSH3-abhängige AFAP
48053 6	MSH3-abhängige attenuierte FAP
48053 6	MSH3-assozierte attenuierte familiäre Polyposis
48053 6	MSH3-assozierte attenuierte familiäre Polyposis coli
31962 3	MSMD durch CYBB-Mangel, X- chromosomal
31961 2	MSMD durch IKBKG-Defekt, X- chromosomal
99898	MSMD durch kompletten IFN- gamma-R1-Defekt
31954 7	MSMD durch kompletten IFNgammaR2-Defekt
31955 8	MSMD durch kompletten IL12B- Defekt
31955 2	MSMD durch kompletten IL12RB1-Defekt
31956 3	MSMD durch kompletten ISG15- Defekt
47785 7	MSMD durch kompletten RORgamma-Rezeptor-Mangel
31961 2	MSMD durch NEMO-Defekt, X- chromosomal
31958 1	MSMD durch partiellen IFNgammaR1-Defekt, autosomal- dominant
31956 9	MSMD durch partiellen IFNgammaR1-Defekt, autosomal- rezessiv
31958	MSMD durch partiellen

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
9	IFNgammaR2-Defekt, autosomal- dominant
31957 4	MSMD durch partiellen IFNgammaR2-Defekt, autosomal- rezessiv
31960 0	MSMD durch partiellen Interferon-Regulationsfaktor 8- Mangel
31960 0	MSMD durch partiellen IRF8- Defekt
31959 5	MSMD durch partiellen STAT1- Defekt
31960 5	MSMD, X-chromosomal
40446 3	MSMD-Syndrom
65748	MSSE
511	MSUD
26816 2	MSUD, intermediär
26817 3	MSUD, intermittierend
26814 5	MSUD, klassisch
26818 4	MSUD, Thiamin-responsiv
49900 9	MTCT der Syphilis
25485 1	mtDNA-assozierte Dystonie
1349	mtDNA-assozierte Kardiomyopathie mit Hörverlust
25521 0	mtDNA-assoziertes Leigh- Syndrom
35247 0	mtDNA-Deletionssyndrom mit Gliedergürtelschwäche
35247 0	mtDNA-Deletionssyndrom mit progressiver Myopathie
25523 5	mtDNA-Depletionssyndrom, enzephalomyopathische Form mit renaler Tubulopathie
36989 7	mtDNA-Depletionssyndrom, enzephalomyopathische Form mit variablen kraniofazialen Anomalien
36353 4	mtDNA-Depletionssyndrom, hepatozerebrorenales
25487 5	mtDNA-Depletionssyndrom, myopathisches
35244 7	mtDNA-Maintenance-Syndrom durch MGME1-Mangel
395	MTHFR-Mangel
99701	MTLE-HS
746	MTP (mitochondriales

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	trifunktionales Protein)-Mangel
25221 2	MTT
86904	MTX-LPD
10002 4	Mu-HCD
10002 4	Mu-Schwerkettenkrankheit
88949	MUCI-assozierte ADTKD
56367 1	Mucinous cystadenoma of childhood
575	Muckle-Wells-Syndrom
56694 3	Mueller-Weiss syndrome
53271	Muenke-Syndrom
444	MUHH
587	Muir-Torre-Syndrom
2331	Mukokutanes Lymphknotensyndrom
42346 1	Mukolipidose Typ III alpha/beta
42346 1	Mukolipidose Typ 3 alpha/beta
42347 0	Mukolipidose Typ 3 gamma
576	Mukolipidose Typ II
576	Mukolipidose Typ II alpha/beta
577	Mukolipidose Typ III
42347 0	Mukolipidose Typ III gamma
578	Mukolipidose Typ IV
21709 3	Mukopolysaccharidose 2B
50524 8	Mukopolysaccharidose plus- Krankheit
579	Mukopolysaccharidose Typ 1
93473	Mukopolysaccharidose Typ 1H
93476	Mukopolysaccharidose Typ 1H/S
93474	Mukopolysaccharidose Typ 1S
580	Mukopolysaccharidose Typ 2
21709 3	Mukopolysaccharidose Typ 2, attenuierte Form
21708 5	Mukopolysaccharidose Typ 2, schwere Form
21708 5	Mukopolysaccharidose Typ 2A
581	Mukopolysaccharidose Typ 3
79269	Mukopolysaccharidose Typ 3A
79270	Mukopolysaccharidose Typ 3B
79271	Mukopolysaccharidose Typ 3C
79272	Mukopolysaccharidose Typ 3D
582	Mukopolysaccharidose Typ 4
30929	Mukopolysaccharidose Typ 4A

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
7	
309310	Mukopolysaccharidose Typ 4B
583	Mukopolysaccharidose Typ 6
276223	Mukopolysaccharidose Typ 6, langsam fortschreitend
276212	Mukopolysaccharidose Typ 6, rasch fortschreitend
584	Mukopolysaccharidose Typ 7
67041	Mukopolysaccharidose Typ 9
579	Mukopolysaccharidose Typ I
93473	Mukopolysaccharidose Typ IH
93476	Mukopolysaccharidose Typ IH/S
580	Mukopolysaccharidose Typ II
217093	Mukopolysaccharidose Typ II, attenuierte Form
217085	Mukopolysaccharidose Typ II, schwere Form
217085	Mukopolysaccharidose Typ IIA
217093	Mukopolysaccharidose Typ IIB
581	Mukopolysaccharidose Typ III
79269	Mukopolysaccharidose Typ IIIA
79270	Mukopolysaccharidose Typ IIIB
79271	Mukopolysaccharidose Typ IIIC
79272	Mukopolysaccharidose Typ IIID
93474	Mukopolysaccharidose Typ IS
582	Mukopolysaccharidose Typ IV
309297	Mukopolysaccharidose Typ IVA
309310	Mukopolysaccharidose Typ IVB
67041	Mukopolysaccharidose Typ IX
584	Mukopolysaccharidose Typ VII
583	Mukopolysaccharidose VI
505248	Mukopolysaccharidose-ähnliches Syndrom mit kongenitalen Herzfehlern und hämatopoetischen Störungen
73263	Mukormykose
585	Mukosulfatidose
586	Mukoviszidose
141083	Mukozele der Tränenwege
2576	MUL
2576	MULIBREY-Kleinwuchs
2576	Mulibrey-Wachstumsstörung
2856	Müller-Gang, persistierender
2491	Müller-Gang-Anomalien - Extremitätenanomalien
2578	Müller-Gang-Aplasie - Nierenaplasie - Dysplasie der

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	zerviko-thorakalen Somiten
247768	Müller-Gang-Aplasie und Hyperandrogenismus
1655	Müller-Gang-Derivate - Lymphangiektasie - Polydaktylie
2856	Müller-Gang-Persistenzsyndrom
213610	Müller-Mischtumor des Corpus uteri
213787	Müller-Mischtumor, zervikaler
2856	Müllersche Derivate, persistierende
3282	Multifokale atriale Tachykardie
48162	Multifokale erworbene demyelinisierende sensorische und motorische Neuropathie
464321	Multifokale Lymphangiendotheliomatose-Thrombozytopenie-Syndrom
641	Multifokale motorische Neuropathie
3286	Multifokale ventrikuläre Extrasystolen
319287	Multilokuläre zystische Neoplasie der Niere von geringem malignen Potential
319287	Multilokuläres klarzelliges Adenokarzinom der Niere
598	Multiminicore-Krankheit (MmD)
178148	Multiminicore-Krankheit, pränatale, mit kongenitaler Arthrogryposis multiplex
598	Multiminicore-Myopathie
324604	Multiminicore-Myopathie, klassische
2505	Multiple benigne ringförmige Hautfalten der Extremitäten
2678	Multiple Café-au-lait-Flecken
247698	Multiple endokrine Neoplasie Typ 2A
247709	Multiple endokrine Neoplasie Typ 2B
247709	Multiple endokrine Neoplasie Typ 3
1667	Multiple epiphysäre Dysplasie - früh einsetzender Diabetes
624	Multiple familiäre Portwein-Flecken
294049	Multiple Gelenkdislokationen-Kleinwuchs-Gelenkinstabilität-kraniofaziale Dysmorphien-Syndrom
2300	Multiple intestinale Atresie

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
289601	Multiple Kalzifikation der Gelenke und Arterien, hereditäre Form
502	Multiple kartilaginäre Exostosen - periphere Dysostose
321	Multiple kartilaginären Exostosen
280633	Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krampfanfälle-Syndrom
300496	Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krampfanfälle-Syndrom Typ 2
369837	Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krämpfe-Syndrom Typ 3
523	Multiple Leiomyome, kutane und uterine
569274	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome type 5
569290	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome type 6
435329	Multiple ossifizierende Fibrome
65748	Multiple selbstheilende squamöse Epitheliome
477738	Multiple Sklerose des Kindes
228157	Multiple Sklerose, akute, Marburg-Variante
477738	Multiple Sklerose, pädiatrische
3151	Multiple Sklerose-Ichthyose-Faktor-VIII-Mangel-Syndrom
3237	Multiple Synostosen
102	Multiple Systematrophie
284139	Multiplen Gelenkdislokationen - Kleinwuchs - kraniofaziale Dysmorphien - kongenitaler Herzfehler
394532	Multipler Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel, milder Typ
394529	Multipler Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel, schwerer neonataler Typ
79242	Multipler Carboxylase-Mangel, früh-einsetzender
79241	Multipler Carboxylase-Mangel, juveniler
79242	Multipler Carboxylase-Mangel, neonataler
79241	Multipler Carboxylase-Mangel, spät-einsetzender
201	Multiplres Hamartom-Syndrom
32931	Multiplres mitochondriales DNA-

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
4	Deletionssyndrom durch DGUOK-Mangel des Erwachsenen
32931 4	Multiples mtDNA-Deletionssyndrom durch DGUOK-Mangel mit Beginn im Erwachsenenalter
2215	Multiples Pterygium-maligne Hyperthermie-Syndrom
→123 4	Multiples Pterygium-Syndrom Typ Aslan
65743	Multiples Pterygium-Syndrom, autosomal-dominantes
2990	Multiples Pterygium-Syndrom, autosomal-rezessives
33108	Multiples Pterygium-Syndrom, autosomal-rezessives
2990	Multiples Pterygium-Syndrom, Escobar-Variante
33108	Multiples Pterygium-Syndrom, letales
79447	Multiples Pterygium-Syndrom, letales, X-chromosomales
102	Multisystematrophie
98933	Multisystematrophie vom Typ Parkinson
22751 0	Multisystematrophie, zerebellärer Typ
56804 7	Multisystemic syndrome associated with primary lymphedema
40446 3	Multisystemische Dysfunktion der glatten Muskeln
1451	Multisystemkrankheit, inflammatorische, infantil beginnende
1451	Multisystemkrankheit, inflammatorische, neonatal beginnende
93686	Multizentrische Castleman-Krankheit (MCD)
2774	Multizentrische karpotarsale Osteolyse mit oder ohne Nephropathie
37142 8	Multizentrische Osteolyse-Nodulose-Arthropathie-Spektrum
93686	Multizentrische Riesenganglien-Hyperplasie
1851	Multizystische renale Dysplasie
2959	Mulvihill-Smith-Syndrom
337	Münchmeyer-Syndrom
32497 2	Mund- und Genital-Ulzera mit Chondritis
2578	MURCS-Assoziation

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2028	Murray-Puretic-Drescher-Syndrom
588	Muscle-Eye-Brain-Syndrom
37099 7	Muscle-Eye-Brain-Syndrom mit bilateraler multizystischer Leukodystrophie
588	Muskel-Augen-Gehirn-Krankheit
13954 7	Muskelatrophie, distale spinale, Typ 3
20658 0	Muskelatrophie, distale spinale, Typ 4
43125 5	Muskelatrophie, scapulooperoneale spinale
481	Muskelatrophie, spinobulbäre, X-chromosomale
2579	Muskelatrophie-Ataxie-Retinitis pigmentosa-Diabetes mellitus-Syndrom
→258	Muskeldystrophie - Spongiosis der weissen Gehirnmasse
42426 1	Muskeldystrophie mit progressiver Schwäche, distalen Kontrakturen und starrer Wirbelsäule
98895	Muskeldystrophie Typ Becker
98896	Muskeldystrophie Typ Duchenne
19934 0	Muskeldystrophie Typ Selcen
42426 1	Muskeldystrophie, autosomal-rezessive, durch LAP1B-Mangel
42426 1	Muskeldystrophie, autosomal-rezessive, durch Torsion-1A-interagierendes Protein 1-Mangel
269	Muskeldystrophie, fazio-skapulo-humerale
1875	Muskeldystrophie, kongenitale - infantile Katarakt - Hyogonadismus
15797 3	Muskeldystrophie, kongenitale, durch Lamin-A/C-Mangel
258	Muskeldystrophie, kongenitale, durch Laminin-alpha 2-Mangel
28067 1	Muskeldystrophie, kongenitale, durch Phosphatidylcholin-Biosynthesestörung
258	Muskeldystrophie, kongenitale, Merosin-negativ
34520	Muskeldystrophie, kongenitale, mit ITGA7-Defizienz
258	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ 1A
98893	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ 1B

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
→370 953	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ 1C
→370 953	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ 1D
48681 5	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ Davignon-Chauveau
272	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ Fukuyama
75840	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ Ullrich
28067 1	Muskeldystrophie, megakoniale kongenitale
270	Muskeldystrophie, okulopharyngeale
75840	Muskeldystrophie, sklerotonische
609	Muskeldystrophie, tibiale
32441 6	Muskelhypertrophie-Hepatomegalie-Polyhydramnion-Syndrom
2349	Muskelpseudohypertrophie - Hypothyreose
972	Muskuläre Daueraktivität, hereditäre
2953	Muskulo-kontraktorales Ehlers-Danlos-Syndrom
99003	Musterdystrophie, multifokale (vorgetäuschte Stargardt-Krankheit)
99003	Musterdystrophie, multifokale (vorgetäuschter Fundus flavimaculatus)
3079	Mutchinick-Syndrom
13957 8	Mutilierende hereditäre sensorische Neuropathie mit spastischer Paraplegie
13957 8	Mutilierende HSAN mit spastischer Paraplegie
659	Mutilierende Palmoplantarkeratose mit periorifizierten keratotischen Plaques
24779 8	MUTYH-abhängige adenomatöse attenuierte familiäre Polyposis
24779 8	MUTYH-abhängige AFAP
24779 8	MUTYH-abhängige attenuierte FAP
17851 2	Muzinose, folliculäre, Mycosis fungoides-assoziierte
16763 5	Muzinose, lichenoid papuläre, generalisierte Variante
90396	Muzinose, papulöse, akral-persistierende

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
90395	Muzinose, papulöse, des Säuglingsalters
90397	Muzinose, papulöse, selbstheilende
391723	Muzinöses Adenokarzinom des Appendix
398961	Muzinöses Adenokarzinom des Ovars
319322	Muzinöses tubuläres und spindelzelliges Karzinom
424053	Muzinöses Zystadenokarzinom des Pankreas
206470	Muzinöses Zystadenom des Ovars im Kindesalter
29	MVA
2290	MVID
575	MWS
2582	Myalgie, eosinophile, Tryptophan-assoziierte
589	Myasthenia gravis
391497	Myasthenia gravis der Kindheit
391490	Myasthenia gravis mit Beginn im Erwachsenenalter
589	Myasthenia gravis, autoimmune
589	Myasthenie, erworbene
391504	Myasthenie, erworbene neonatale transiente
391497	Myasthenie, erworbene, juvenile Form
98913	Myasthenische Syndrome, kongenitale postsynaptische
98914	Myasthenische Syndrome, kongenitale präsynaptische
98915	Myasthenische Syndrome, kongenitale synaptische
353327	Myasthenische Syndrome, kongenitale, mit Glykosylierungsdefekt
498693	MYBPC1-assoziiertes autosomal-rezessives nicht-letales AMC-Syndrom
314946	Mycobacterium xenopi-Infektion
268249	Mycophenolat-Mofetil-Embryopathie
2584	Mycosis fungoides
178512	Mycosis fungoides, follikulotrope
183713	MyD88-Mangel
59298	Myelinoklastische diffuse Sklerose

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
135	Myelinosis centralis diffusa
139417	Myelitis, akute transverse
139423	Myelitis, akute transverse, idiopathische
139420	Myelitis, akute transverse, sekundäre
900213	Myelitis, radiogene
2585	Myelo-zerebelläres Syndrom
494433	Myelodysplasie-Infektion-Wachstumsbeschränkung-Nebennierenhypoplasie-Genitalanomalien-Enteropathie-Syndrom
494433	Myelodysplasie-Infektion-Wachstumsrestriktion-Nebennierenhypoplasie-Genitalphänotypen-Enteropathie-Syndrom
86841	Myelodysplastisches Syndrom mit isolierter del(5q) Chromosomenanomalie
98827	Myelodysplastisches Syndrom, nicht-klassifizierbares
824	Myelofibrose mit myeloischer Metaplasie
86843	Myelofibrose, akute
824	Myelofibrose, idiopathische
168953	Myeloische/lymphatische Neoplasie mit assoziiertem FGFR1-Gen-Rearrangement
168947	Myeloische/lymphatische Neoplasie mit assoziiertem PDGFRA-Gen-Rearrangement
168950	Myeloische/lymphatische Neoplasie mit assoziiertem PDGFRB-Gen-Rearrangement
29073	Myelom, multiples
2905	Myelom, osteosklerotisches
79093	Myelomalazie, angiohypertrophische subakute
29073	Myelomatose
93969	Myelomeningozele
517	Myelomonozytenleukämie, akute
79093	Myelopathie, angiodysgenetische nekrotisierende
2587	Myeloperoxidase-Mangel
86830	Myeloproliferative Krankheit, nicht klassifizierbare
86830	Myeloproliferative Krankheit, undifferenzierte
98825	Myeloproliferative/Myelodysplastische Krankheit, nicht-

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	klassifizierbare
98825	Myeloproliferativen/Myelodysplastischen Krankheiten, nicht-klassifizierbare Mischformen
86850	Myelosarkom
86843	Myelosklerose, akute
268813	Myelozystozele
437572	MYH7-abhängige spät beginnende SPMD
437572	MYH7-abhängiges scapuloperoneales Syndrom mit spätem Beginn
182050	MYH9-assoziierte Krankheiten
182050	MYH9-bedingte Störungen
182050	MYH9-bedingte Syndrome
182050	MYH9-RD
109	Myhre-Riley-Smith-Syndrom
2588	Myhre-Syndrom
504	Myiasis, migratorische
268249	Mykophenolat-Mofetil-Embryopathie
83482	Mykoplasmen-Enzephalitis
480491	MYO5B-Mangel
178464	Myofibrilläre Myopathie mit frühem Atemversagen
98909	Myofibrilläre Myopathie, Desmin-assoziierte
178464	Myofibrilläre Myopathie-Titinopathie
2591	Myofibromatose, infantile
319332	Myogene Arthrogryposis multiplex congenita, autosomal-rezessive
99846	Myoglobinurie, autosomal-dominante
99845	Myoglobinurie, rezurrenente, genetisch bedingte
141148	Myohyperplasie, hemifaziale
54260	Myokard, spongioses
36899	Myoklone Dystonie
221083	Myoklonie, fokale, des Gesichts
2589	Myoklonie-zerebelläre Ataxie-Taubheit-Syndrom
1942	Myoklonisch-astatische Epilepsie des frühen Kindesalters

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
1942	Myoklonisch-atone Epilepsie
86913	Myoklonische Epilepsie bei nicht-progressiven Enzephalopathien
263516	Myoklonische Epilepsie, progressive, Typ 3
86913	Myoklonischer Status epilepticus bei nicht-progressiven Enzephalopathien
→36899	Myoklonus-Dystonie 15
36899	Myoklonus-Dystonie-Syndrom
163696	Myoklonus-Nephropathie-Syndrom
86913	Myoklonusepilepsie bei nicht-progressiven Enzephalopathien
86909	Myoklonusepilepsie des Kindesalters
551	Myoklonusepilepsie mit 'ragged-red-fibers'
435438	Myoklonusepilepsie und Ataxie durch Kaliumkanaldefekt
86814	Myoklonusepilepsie, adulte benigne familiäre
86814	Myoklonusepilepsie, adulte, familiäre Form
33069	Myoklonusepilepsie, frühkindliche schwere
352582	Myoklonusepilepsie, infantile familiäre
307	Myoklonusepilepsie, juvenile
424027	Myoklonusepilepsie, progressive, durch CERS1-Mangel
263516	Myoklonusepilepsie, progressive, durch KCTD7-Mangel
435438	Myoklonusepilepsie, progressive, durch KV3.1-Mangel
457265	Myoklonusepilepsie, progressive, durch LMNB2-Mangel
352596	Myoklonusepilepsie, progressive, mit Dystonie
280620	Myoklonusepilepsie, progressive, Nordsee-Typ
263516	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 3
163696	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 4
402082	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 5
280620	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 6
435438	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 7
42402	Myoklonusepilepsie, progressive,

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
7	Typ 8
457265	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 9
308	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 1
221106	Myokymie, isolierte, des Gesichts
536516	Myopathic Ehlers-Danlos syndrome
2596	Myopathie - Diabetes mellitus
2598	Myopathie - Laktatazidose - sideroblastische Anämie
2601	Myopathie - Wachstumsverzögerung - geistige Retardierung - Hypospadie
88635	Myopathie durch Calsequestrin- und SERCA1-Protein-Overload
43115	Myopathie durch Eisen-Schwefel-Cluster-Scaffold-Protein-Mangel
97234	Myopathie durch Phosphoglycerat-Mutase-Mangel
43115	Myopathie mit Belastungsintoleranz, Schwedischer Typ
25980	Myopathie mit exzessiver Autophagie, X-chromosomal
289377	Myopathie mit fataler Kardiomyopathie, frühbeginnende Form
171889	Myopathie mit hexagonal verknüpften tubulären Aggregaten
97239	Myopathie mit reduzierenden Einschlusskörpern
2593	Myopathie mit tubulären Aggregaten
88635	Myopathie mit vakuolären Aggregaten
171886	Myopathie mit zylindrischen Spiralen
289377	Myopathie Typ Salih
610	Myopathie, benigne dominante
324581	Myopathie, benigne, Typ Samariter
84132	Myopathie, desmin-abhängige früh-einsetzende
84132	Myopathie, desmin-abhängige, mit Mallory Körperchen-ähnlichen Einschlüssen
482601	Myopathie, distale, ADSSL1-assozierte
→178464	Myopathie, distale, mit früher Beteiligung der Atemmuskulatur

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
602	Myopathie, distale, mit intrazytoplasmatischen Einschlüssen
600	Myopathie, distale, mit pharyngealer und Stimmbandschwäche
600	Myopathie, distale, mit Stimmbandschwäche
59135	Myopathie, distale, Typ 1
399086	Myopathie, distale, Typ 3
59135	Myopathie, distale, Typ Laing
602	Myopathie, distale, Typ Nonaka
488650	Myopathie, distale, Typ Tateyama
603	Myopathie, distale, Typ Welander
2604	Myopathie, familiäre viszerale
1876	Myopathie, familiäre viszerale mit externer Ophthalmoplegie
98904	Myopathie, kongenitale, mit Exzess dünner Filamente
2020	Myopathie, kongenitale, mit Fasertyp-Disproportion
199329	Myopathie, kongenitale, Typ Paradis
210163	Myopathie, letale, kongenitale, Typ Compton-North
171690	Myopathie, metabolische, durch Laktat-Transporter-Defekt
254864	Myopathie, mitochondriale, mit reversiblen COX-Mangel
254864	Myopathie, mitochondriale, mit reversiblen Cytochrom-C-Oxidase-Mangel
254864	Myopathie, mitochondriale, mit reversiblen Komplex IV-Mangel
254854	Myopathie, mitochondriale, reine
606	Myopathie, myotone proximale
596	Myopathie, myotubuläre, X-chromosomale
98897	Myopathie, okulo-pharyngo-distale
1878	Myopathie, sarkotubuläre
169189	Myopathie, zentronukleäre, autosomal-dominante
169186	Myopathie, zentronukleäre, autosomal-rezessive
319160	Myopathie, zentronukleäre, Typ 4
596	Myopathie, zentronukleäre, X-chromosomale
1358	Myopathie-Moebius-Robin-

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Syndrom
289685	Myoperizytom
368	Myophosphorylase-Mangel
98619	Myopie, isolierte, seltene
207000	Myositis bei Pilzerkrankungen
337	Myositis ossificans progressiva
764	Myositis purulenta tropica
764	Myositis tropicans
206994	Myositis, bakterielle
48918	Myositis, fokale
48918	Myositis, fokale noduläre
206572	Myositis, unspezifische
206991	Myositis, virale
206572	Myositis-Overlap-Syndrom
329894	Myositis-Overlap-Syndrom, juveniles
206572	Myositis-Überlappungssyndrom mit Beginn im Erwachsenenalter
289380	Myosklerose
289380	Myosklerose, kongenitale, Typ Löwenthal
306553	Myospherulose
98911	Myotilinopathie, distale
273	Myotone Dystrophie Steinert
273	Myotone Dystrophie Typ 1
→52430	Myotone Dystrophie Typ 3
614	Myotonia congenita
614	Myotonia congenita Typ Thomsen und Becker
99736	Myotonia congenita, Azetazolamidempfindliche
99734	Myotonia fluctuans
99735	Myotonia permanens
3101	Myotonie - geistige Retardierung - Skelettanomalien
508542	MYSM1-Defizienz
508542	MYSM1-Mangel
90393	Myxödem, atypisches tuberöses, Typ Jadassohn-Dosseker
79105	Myxofibrosarkom
57782	Myxom mit fibröser Dysplasie
615	Myxom, atriales familiäres

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
1359	Myxome - fleckförmige Hautpigmentierung - hormonelle Überfunktion
2583	Myzetom
79270	N-Acetyl-Alpha-Glucosaminidase-Mangel
309297	N-Acetyl-Glukosamin-6-Sulfatsulfatase-Mangel
79329	N-Acetyl-Glukosaminyltransferase 2-Mangel
583	N-Acetylgalactosamin 4-Sulfatase-Mangel
576	N-Acetylglukosamin-1-Phosphotransferase-Mangel
137754	N-Acyl-L-Aminosäure Amidohydrolase-Mangel
2608	N-Syndrom
3405	Nabelschnur-Ulzera - Darmatresie
178303	Nabulus mask-like facial-Syndrom
215	Nachtblindheit, kongenitale stationäre
1390	Nachtblindheit-Skelettanomalien-Dysmorphien-Syndrom
98784	Nächtliche Frontallappenepilepsie, autosomal-dominante
→98784	Nächtliche paroxysmale Dystonie
34592	Nackte-Lymphozyten-Syndrom Typ I
572	Nackte-Lymphozyten-Syndrom Typ II
555402	NAD(P)HX dehydratase deficiency
555407	NAD(P)HX epimerase deficiency
2609	NADH-Coenzym-Q-Reduktase-Mangel, isolierter
2609	NADH-CoQ-Reduktase Mangel, isolierter
621	NADH-Cytochrom b5-Reduktase-Mangel
621	NADH-Diaphorase-Mangel
621	NADH-Methämoglobin-Reduktase-Mangel
2609	NADH-Ubiquinon-Reduktase-Mangel, isolierter
439196	NAE
69087	Naegeli-Franceschetti-Jadassohn-Syndrom
69087	Naegeli-Syndrom

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
→1359	Naevi - atriales Myxom - myxoides Neurofibrom - Epheliden
377	Naevoides Basalzellkarzinom-Syndrom
228264	Naevus anelasticus, disseminierter
64754	Naevus comedonicus-Syndrom
228254	Naevus elasticus
263432	Naevus fuscocaeruleus acromiodeltoides
263432	Naevus Ito
263425	Naevus Ota
2612	Naevus sebaceus Typ Jadassohn
2612	Naevus sebaceus-Syndrom
370052	Naevus sebaceus-ZNS Fehlbildungen-Aplasia cutis congenita-limbales Dermoid-pigmentierter Naevus-Syndrom
79467	Naevus verrucosus
370059	Naevus verrucosus mit Angiodysplasie und Aneurysmen
79468	Naevus, akantrokeratolytischer verruköser
64755	Naevus, epidermaler behaarter pigmentierter
497737	Naevus, epidermolytischer
139414	Naevus, panfollikulärer, kongenitaler
245	NAFD
3137	NAGA-Mangel
79279	NAGA-Mangel Typ 1
79280	NAGA-Mangel Typ 2
79281	NAGA-Mangel Typ 3
423454	Nägel- und Zahn-Anomalien-marginale Palmoplantarkeratose-orale Hyperpigmentierung-Syndrom
2614	Nagel-Patella-Syndrom
2613	Nagel-Patella-Syndrom-ähnliche Nierenerkrankung
280654	Nageldysplasie, autosomal-rezessive
245	Nager-Syndrom
927	NAGS-Mangel
2211	Naguib-Richieri-Costa-Syndrom
101	Naito-Oyanagi-Krankheit
2229	Najjar-Syndrom
1063	Nakagawa-Angioblastom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2615	Nakajo-Nishimura-Syndrom
2822	Nakamura-Osame-Syndrom
44	NALD
206569	NAM
→1359	NAME-Syndrom
627	Nance-Horan-Syndrom
→90625	Nance-Schwerhörigkeit
251279	Nanophthalmus-Retinitis pigmentosa-Foveoschisis-Drusenpapille-Syndrom
35612	Nanophthalmie
247868	NAPS12
83465	Narkolepsie ohne Kataplexie
2073	Narkolepsie Typ 1
83465	Narkolepsie Typ 2
2073	Narkolepsie-Kataplexie-Syndrom
644	NARP-Syndrom
86879	Nasales T-Zell-/Natürliche-Killer-Zell-Lymphom
2695	Nase, bifide
1134	Nasenagenesie, isolierte
141242	Nasenflügelrand-Spalte
141242	Nasenflügelspalte
141242	Nasenflügelspalte, isolierte
141112	Nasengliom
141242	Nasenkolobom, isoliertes
141096	Nasenlöcher, überzählige
141219	Nasenrückenfistel
141242	Nasenspalte
141242	Nasenspalte, paramediane
2662	Naso-digito-akustisches Syndrom
2399	Nasopalpebrales Lipom-Kolobom-Syndrom
289596	Nasopharyngeales Angiofibrom, juveniles
150	Nasopharynxkarzinom
2770	Nasu-Hakola-Krankheit
2663	Nathalie-Syndrom
168572	Native-American-Myopathie
10390	Natrium-Diarrhoe, kongenitale

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
8	
306577	Natrium-Ionenkanalkrankheit-assozierte Small-Fiber-Neuropathie
69739	Navajo-Hirnstamm-Syndrom
255229	Navajo-Neurohepatopathie
255229	Navajo-Neuropathie
34217	Naxos-Krankheit
377	NBCCS
157850	NBIA1
216873	NBIA1, atypische Form
216866	NBIA1, klassische Form
289560	NBIA4
329284	NBIA5
397725	NBIA6
289560	NBIA durch C19orf12-Gen-Mutation
647	NBS
79262	NCL, adulte
79263	NCL, infantile
79264	NCL, juvenile
168486	NCL, kongenitale
168491	NCL, spät-infantile
2481	NCM
75327	NCMD
91495	NCRNA-Krankheit
443162	NDE1-bedingte Mikrohydranenzephalie
319205	Nebennierenblutung, bilaterale massive
189427	Nebennierenhyperplasie, bilaterale makronoduläre primäre
90790	Nebennierenhyperplasie, kongenitale lipoide, durch STAR-Mangel
325524	Nebennierenhyperplasie, kongenitale lipoide, durch STAR-Mangel, klassische Form
325529	Nebennierenhyperplasie, kongenitale lipoide, durch STAR-Mangel, nicht-klassische Form
90791	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 3-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase-

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Mangel
90795	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 11-beta-Hydroxylase-Mangel
90793	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 17-alpha-Hydroxylase-Mangel
90794	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form
315306	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form mit Salzverlust
315311	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form, einfach virilisierend
95699	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch Cytochrom-P450-Oxydoreduktase-Mangel
95699	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch Cytochrom-POR-Mangel
231580	Nebennierenhyperplasie, primäre unilaterale
95702	Nebennierenhypoplasie, kongenitale zytomegale
95702	Nebennierenhypoplasie, kongenitale, X-chromosomale de
95409	Nebenniereninsuffizienz, akute
289548	Nebenniereninsuffizienz, isolierte vererbte, durch CYP11A1-Mangel
95409	Nebennierenkrise
1501	Nebennierenrinden-Karzinom
404	Nebennierenrindenadenom, familiäres
95409	Nebennierenrindenkrise
95409	Nebennierenversagen, akutes
143	Nebenschilddrüsen-Karzinom
99877	Nebenschilddrüsenadenom, familiäres
99878	Nebenschilddrüsenhyperplasie, familiäres
99878	Nebenschilddrüsenhyperplasie, hereditäre
99878	Nebenschilddrüsenhyperplasie, primäre
399103	Nebulin-abhängige früh-einsetzende distale Myopathie
542592	Necrobiosis lipidica

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
217560	NEHI
169467	Neisseria-Infektionen, rezurrenre, durch Faktor D-Mangel
464366	NEK9-assozierte letale Skelettdysplasie
439196	Nekrolytisches akrales Erythem
225147	Nekrose, striatale, akute bilaterale
391673	Nekrotisierende Enterokolitis
3008	Nekrotisierende Enzephalopathie durch Pyruvat-Carboxylase-Mangel
79093	Nekrotisierende Myelitis, subakute
206569	Nekrotisierende Myopathie, autoimmune
440368	Nekrotisierende Weichteilinfektion
199244	Nelson-Syndrom
171442	Nemalin-Myopathie mit Beginn im Erwachsenenalter
98902	Nemalin-Myopathie Typ Amish
171439	Nemalin-Myopathie, im Kindesalter beginnende
171433	Nemalin-Myopathie, intermediäre
171430	Nemalin-Myopathie, kongenitale schwere
171439	Nemalin-Myopathie, milde
171436	Nemalin-Myopathie, typische
100079	NEN der Appendix
506136	NEN des Oesophagus
557064	Neonatal epileptic encephalopathy due to glutaminase deficiency
69063	Neonatale alloimmune Nierenkrankheit
464370	Neonatale Alloimmunneutropenie
398109	Neonatale autoimmune hämolytische Anämie
391504	Neonatale autoimmune Myasthenia gravis, transiente Form
398117	Neonatale DM

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
457185	Neonatale Enzephalomyopathie-Kardiomyopathie-Atemnot-Syndrom
69063	Neonatale Glomerulopathie durch Nephrylysin-Alloimmunisierung
294023	Neonatale Haut- und Darmerkrankung, entzündliche
59303	Neonatale Ichthyose-sklerosierende Cholangitis-Syndrom
247598	Neonatale intrahepatische Cholestase durch Citrin-Mangel
238688	Neonatale Jodexposition
69063	Neonatale membranöse Glomerulonephritis mit maternalem NEP-Mangel
69063	Neonatale membranöse Glomerulopathie mit maternalem neutraler Endopeptidase-Mangel
391504	Neonatale Myasthenia gravis
289857	Neonatale nicht ketotische Hyperglycinämie
398127	Neonatale Sklerodermie
398109	Neonatales AHA
398109	Neonatales AIHA
398097	Neonatales APS
284979	Neonatales MFS
466784	Neonatales schweres kardiopulmonales Versagen durch mitochondrialen Methylierungsdefekt
652	Neoplasie, endokrine multiple, Typ 1
653	Neoplasie, endokrine multiple, Typ 2
276152	Neoplasie, endokrine multiple, Typ 4
306504	NEP-Syndrom, kongenitales
654	Nephroblastom
2849	Nephroblastom - fetaler Aszites - Makrosomie - Wilms Tumor
137617	Nephrogene fibrosierende Dermopathie
137617	Nephrogene systemische Fibrose

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
3145	Nephrogener Diabetes insipidus-intrakranielle Kalzifikation-Syndrom
93606	Nephrogenes Syndrom mit unverhältnismäßiger Antidiurese
93622	Nephrolithiasis Typ 2
1652	Nephrolithiasis, X-chromosomal-rezessive
655	Nephronophthie
3156	Nephronophthie mit Retinadystrophie
2666	Nephronophthie, adulte familiäre - spastische Tetraparese
93591	Nephronophthie, infantile Form
93592	Nephronophthie, juvenile Form
93589	Nephronophthie, spät beginnende Form
84081	Nephronophthie-hepatische Fibrose-Syndrom
217330	Nephropathie, familiäre hyperurikämische juvenile, Typ 2
449395	Nephropathie, IgG4-assozierte
97560	Nephropathie, primäre membranöse
88659	Nephropathie, progressive mit Hypertension, autosomal-dominante Form
2668	Nephropathie-Schwerhörigkeit-Hyperparathyreoidismus-Syndrom
63	Nephropathie-Taubheits-Syndrom
2669	Nephrose - Schwerhörigkeit - Harnwegsanomalien - Fingerfehlbildungen
2065	Nephrose mit abnormer neuronaler Migration
656	Nephrose, familiäre idiopathische
→656	Nephrose, idiopathische, sporadische Form
839	Nephrose, kongenitale, finnischer Typ
→2670	Nephrotisches Syndrom Typ 5
656	Nephrotisches Syndrom, idiopathisches steroid-resistentes, familiäre Form
→656	Nephrotisches Syndrom, idiopathisches steroid-resistentes, sporadisches
839	Nephrotisches Syndrom, kongenitales, finnischer Typ
280406	Nephrotisches Syndrom, steroid-resistentes, mit sensorineuraler

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Hörstörung, familiäre Form
69061	Nephrotisches Syndrom, steroid-sensitives
→69061	Nephrotisches Syndrom, steroid-sensitives, ohne Nierenbiopsie
300333	Nephrotisches Syndrom-Schwerhörigkeit-prätibiales Epidermolysis bullosa-Syndrom
2337	NEPPK
3148	Nervenscheidentumor, maligner peripherer
252128	Nervenscheidentumor, maligner peripherer, mit perineurialer Differenzierung
252212	Nervenscheidentumor, maligner peripherer, mit rhabdomyosarkomatöser Differenzierung
280576	Nestor-Guillermo-Progeroid-Syndrom
100082	NET des Analkanals
100080	NET des Kolons
100075	NET des Magens
506136	NET des Ösophagus
100081	NET des Rektums
97289634	NET des Thymus
1571	Netherton-Syndrom
209867	Netzhautablösung - okzipitale Enzephalozele
75326	Netzhautablösung, rhegmatogene, autosomal-dominante
1574	Netzhautblutungen mit vaskulärer Tortuositas
99002	Netzhautdegeneration - Nanophthalmus - Glaukom
397758	Netzhautdystrophie des retinalen Pigmentepithels
85128	Netzhautdystrophie mit Dysfunktion der inneren Retina und Ganglienzellanomalien
67042	Netzhautdystrophie Typ Bothnia
67042	Netzhautdystrophie, autosomal-dominante, spät beginnende
67042	Netzhautdystrophie, spät beginnende
436245	Netzhautdystrophie-juvenile Katarakt-Kleinwuchs-Syndrom
36355	Neu-beginnender refraktärer

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
8	Status epilepticus
2671	Neu-Laxova-Syndrom
79118	Neugeborenen-Diabetes - kongenitale Hypothyreose - kongenitales Glaukom - Leberfibrose - polyzystische Nieren
1949	Neugeborenenkrämpfe, benigne familiäre
64545	Neugeborenenkrämpfe, benigne idiopathische
64545	Neugeborenenkrämpfe, benigne nicht-familiäre
99078	Neuhauser-Anomalie
2672	Neuhauser-Eichner-Opitz-Syndrom
2479	Neuhäuser-Syndrom
2901	Neuralgische Amyotrophie
2901	Neuralgische Schultermyotrophie
351	Neuraminidase-beta-Galaktosidase-Mangel
834	Neuraminsäurespeicherkrankheit
252164	Neurilemmom
2673	Neuro-fazio-digito-renales Syndrom
635	Neuroblastom
251858	Neuroblastom, zerebelläres
88639	Neurodegeneration durch 3-Hydroxyisobutyryl-CoA-Hydrolase-Mangel
289560	Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn durch C19orf12-Gen-Mutation
397725	Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn durch COASY-Genmutation
157850	Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn Typ 1
216873	Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn Typ 1, atypische Form
216866	Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn Typ 1, klassische Form
289560	Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn Typ 4
329284	Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn Typ 5
228169	Neurodegeneration, striatale, autosomal-dominante
21738	Neurodegeneratives Syndrom

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2	durch zerebrale Folattransportstörung
85334	Neurodegeneratives Syndrom, X-chromosomales, Typ Bertini
85336	Neurodegeneratives Syndrom, X-chromosomales, Typ Hamel
33445	Neuroektodermale melanolyosomale Krankheit
→3464	Neuroektodermales endokrines Syndrom
2316	Neuroektodermales Syndrom Typ Johnson
3474	Neuroektodermales Syndrom Typ Zurich
506136	Neuroendocrine neoplasm of esophagus
100080	Neuroendokrine Neoplasie des Kolons
506136	Neuroendokrine Neoplasie des Ösophagus
217560	Neuroendokrine Zellhyperplasie der Kindheit
329977	Neuroendokriner Tumor des Appendix, klassischer
97289	Neuroendokriner Tumor des Thymus
100081	Neuroendokriner Tumor, rektaler
506098	Neuroendokrines Karzinom des Pankreas
157846	Neuroferritinopathie
252183	Neurofibrom
636	Neurofibromatose 1
137605	Neurofibromatose 1-ähnliches Syndrom
636	Neurofibromatose Typ 1
363700	Neurofibromatose Typ 1 durch NF1-Genmutation oder intragenische Deletion
97685	Neurofibromatose Typ 1-Mikrodeletionssyndrom
638	Neurofibromatose Typ 1-Noonan-Syndrom
637	Neurofibromatose Typ 2
93921	Neurofibromatose Typ 3
2678	Neurofibromatose Typ 6
637	Neurofibromatose, zentrale
638	Neurofibromatose-Noonan-Syndrom
3148	Neurofibrosarkom
43125	Neurogene scapulooperoneale

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
5	Amyotrophie vom New England Typ
95626	Neurogener Diabetes insipidus, erworben
85146	Neurogenes scapulo-peroneales Syndrom Typ Kaeser
10007 3	Neurogenes Schultergürtelenge-Syndrom
10007 3	Neurogenes Thoracic-outlet-Kompressions-Syndrom
10007 3	Neurogenes TOS
95496	Neurohypophyse, ektopische
50853 3	Neuroimmune Skelettdysplasie durch EXTL3-Defekt
1062	Neurokutane Fehlbildung, hereditäre
35664	Neurokutanes Syndrom Typ Bicknell
25216 4	Neurolemmoma
36397	Neurolipomatose
45350 4	Neurologische Entwicklungsstörungen-kraniofaziale Dismorphie-Herzfehler-Hüftdysplasie-Syndrom durch Punktmutationen
45349 9	Neurologische Entwicklungsstörungen-kraniofaziale Dismorphie-Herzfehler-Skelettanomalien-Syndrom
35266 5	Neurologische Entwicklungsstörungen-kraniofaziale Dismorphien-Herzfehler-Skelettanomalien-Syndrom durch Mikrodeletion 9q21.3
52966 5	Neurologische Entwicklungsverzögerung-Krampfanfälle-Augenanomalien-Osteopenie-zerebelläre Atrophie-Syndrom
20658 6	Neurolymphomatose
71211	Neuromyelitis optica
84142	Neuromyotonie, erworbene
23145 0	Neuronopathie, akute reine sensorische
644	Neuropathie - Ataxie - Retinitis pigmentosa
639	Neuropathie mit assoziierten monoklonalen IgM-Antikörpern gegen Myelin-assoziiertes Glykoprotein

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
13951 2	Neuropathie mit Schwerhörigkeit
23146 6	Neuropathie, akute ataxische sensorische
98917	Neuropathie, akute axonale motorisch-sensorische
98918	Neuropathie, akute axonale motorische
71279	Neuropathie, ataxische chronische sensorische mit Anti-Disialosyl IgM-Antikörper
64752	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 5
36386	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 1
13956 4	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 1B
970	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 2
1764	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 3
642	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 4
31438 1	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 6
39139 7	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 7
47866 4	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 8
36386	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ I
13956 4	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ IB
970	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ II
1764	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ III
642	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ IV
64752	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ V
31438 1	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ VI
39139 7	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ VII
22837 4	Neuropathie, axonale, schwere früh-einsetzende, durch NEFL-Mangel
35704 3	Neuropathie, distale hereditäre motorische, mit oberen Motoneuron-Signalen
13951 8	Neuropathie, distale hereditäre motorische, Typ 1

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
13952 5	Neuropathie, distale hereditäre motorische, Typ 2
13954 7	Neuropathie, distale hereditäre motorische, Typ 3 und Typ 4
13953 6	Neuropathie, distale hereditäre motorische, Typ 5
98920	Neuropathie, distale hereditäre motorische, Typ 6
13955 2	Neuropathie, distale hereditäre motorische, Typ Jerash
13953 6	Neuropathie, distale hereditäre motorische, Typ V
13955 7	Neuropathie, distale hereditäre motorische, X-chromosomale, Typ 3
31448 5	Neuropathie, distale kongenitale motorische, des jungen Erwachsenen
13958 9	Neuropathie, distale motorische, hereditäre, Typ 7
85162	Neuropathie, fazial beginnende, sensorische und motorische
90103	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische mit Taubheit, geistiger Retardierung und fehlenden sensiblen großen markhaltigen Nervenfasern
90119	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, mit Akrodystrophie
90117	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, proximaler Typ
49775 7	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, Typ 2, autosomal-dominante, MME-assoziierte
64748	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, Typ 3
773	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, Typ 4
64751	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, Typ 5
90120	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, Typ 6
773	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, Typ IV
99950	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, Typ Lom
90117	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, Typ Okinawa
99953	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, Typ Russe

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
64751	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, Typ V
90120	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, Typ VI
84093	Neuropathie, hereditäre thermosensitive
641	Neuropathie, motorische multifokale mit Reizleitungs-Störung
171848	Neuropathie, periphere, Typ Fiskerstrand
970	Neuropathie, radikuläre sensorische, autosomal-rezessive
431255	Neuropathie, scapulo-peroneale
70595	Neuropathie, sensorisch-ataktische - Dysarthrie - Ophthalmoplegie
640	Neuropathie, tomakulöse
499103	Neuroretinitis, idiopathische, rezidivierende
488239	Neuroretinopathie, akute makuläre
217622	Neurosensorischer Hörverlust mit dilatativer Kardiomyopathie
251927	Neurozytom, extraventrikuläres
251962	Neurozytom, pseudopapilläres, mit glialer Differenzierung
73256	Neurozytom, zentrales
98907	Neutrale Lipidspeicherkrankheit mit Ichthyose
98907	Neutralfett-Speicherkrankheit mit Ichthyose
98908	Neutralfett-Speicherkrankheit mit Myopathie
98908	Neutralfett-Speicherkrankheit mit Myopathie ohne Ichthyose
2690	Neutropenie - Monozytopenie - Schwerhörigkeit
→86872	Neutropenie und Hyperlymphozytose mit großen granulären Lymphozyten
2688	Neutropenie, adulte chronische idiopathische
2688	Neutropenie, adulte idiopathische
→2686	Neutropenie, intermittierende
331176	Neutropenie, kongenitale schwere, 4
486	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-dominante
420702	Neutropenie, kongenitale

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	schwere, autosomal-rezessive, durch CSF3R-Mangel
420699	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch CXCR2-Mangel
331176	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch G6PC3-Mangel
423384	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch JAGN1-Mangel
99749	Neutropenie, kongenitale schwere, Typ 3
86788	Neutropenie, kongenitale schwere, X-chromosomale
→42738	Neutropenie, neonatale
2686	Neutropenie, zyklische
575	Neutrophile Urtikaria
169142	Neutrophilen-spezifischer Granulamangel
183707	Neutrophiles Immundefekt-Syndrom
279943	Neutrophilie, hereditäre
370059	NEVADA-Syndrom
→1900	Nevo-Syndrom
228264	Nevus anelasticus
83471	Nezelof-Syndrom
636	NF 1
97685	NF1-Mikrodeletionssyndrom
637	NF2
93921	NF3
2678	NF6
529980	NFAT5-Haploinsuffizienz
69087	NFJ-Syndrom
638	NFNS
91349	NFPA
137617	NFS
401869	NFU1-Mangel
289356	NGCO
404454	NGLY1-CDDG
404454	NGLY1-Mangel
280576	NGPS

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2770	NHD
169079	NHEJ1-Mangel
276608	NI-PHH
247598	NICCD
231720	Nicht erworbener kombinierter Hypophysenhormon-Mangel-sensorineuraler Hörverlust-spinale Fehlbildungen-Syndrom
231720	Nicht erworbener kombinierter Hypophysenhormon-Mangel-Taubheit-steife Halswirbelsäule-Syndrom
200	NICHT SELTENE KRANKHEIT IN EUROPA: Corpus callosum-Agenesie, isolierte Form
73267	Nicht-24-Stunden-Schlaf-Wach-Syndrom
216796	Nicht-deformierende Osteogenesis imperfecta
206538	Nicht-dysgerminomatöser Keimzellkrebs des Ovars
506075	Nicht-funktionelle hochdifferenzierte neuroendokrine Neoplasie des Pankreas
506075	Nicht-funktioneller hochdifferenzierter NET des Pankreas
506075	Nicht-funktioneller neuroendokriner Tumor des Pankreas
506075	Nicht-funktioneller PNET
329918	Nicht-Ig-vermittelte membranproliferative Glomerulonephritis
363999	Nicht-immunologischer fetaler Hydrops
363999	Nicht-immunologisches fetales Ödem
84085	Nicht-neurogene neurogene Blase
508523	Nicht-phenylketonurische Hyperphenylalaninämie ohne BH4-Mangel
1766	Nicht-progressive zerebelläre Ataxie mit Intelligenzminderung
363494	Nicht-seminomatöser Keimzelltumor des Hodens
494348	Nicht-zirrhotische portale Hypertension mit frühem Beginn, familiäre Form
3051	Nicolaides-Baraitser-Syndrom
1652	Niedermolekulare Proteinurie mit

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Hyperkalziurie und Nephrokalzinose
506098	Niedrig-differenzierte NEN des Pankreas
506098	Niedrig-differenzierte neuroendokrine Neoplasie des Pankreas
506098	Niedrig-differenzierte PNEN
77292	Niemann-Pick-Krankheit Typ A
77293	Niemann-Pick-Krankheit Typ B
646	Niemann-Pick-Krankheit Typ C
216981	Niemann-Pick-Krankheit Typ C, juvenile neurologische Form
216986	Niemann-Pick-Krankheit Typ C, adulte neurologische Form
216981	Niemann-Pick-Krankheit Typ C, klassische Form
216975	Niemann-Pick-Krankheit Typ C, schwere früh-infantile neurologische Form
216972	Niemann-Pick-Krankheit Typ C, schwere perinatale Form
216978	Niemann-Pick-Krankheit Typ C, spät-infantile neurologische Form
→646	Niemann-Pick-Krankheit Typ D
→646	Niemann-Pick-Krankheit Typ Scotia
1475	Nieren-Kolobom-Syndrom
3032	Nieren-Leber-Pankreas-Dysplasie - Dandy-Walker Zysten
411709	Nierenagenesie
1848	Nierenagenesie, bilaterale
93100	Nierenagenesie, unilaterale
97598	Nierenarterienstenose, kongenitale
93111	Nierendysfunktion - früh einsetzender Diabetes
93111	Nierendysfunktion-früh einsetzender Diabetes-Syndrom
93108	Nierendysplasie
3404	Nierendysplasie - Gliedmaßendefekten
3404	Nierendysplasie - Mesomelie - Radio-humerale Synostose
3156	Nierendysplasie - Retinadegeneration
93173	Nierendysplasie, bilaterale
1851	Nierendysplasie, diffuse
1851	Nierendysplasie, multizystische
97364	Nierendysplasie, multizystische, bilaterale Form

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
97363	Nierendysplasie, multizystische, unilaterale Form
93172	Nierendysplasie, unilaterale
→1768	Nierendysplasie-Megazystis-Sirenomelie-Syndrom
88949	Nierenerkrankung, medulläre zystische, autosomal-dominante, MUC1-assoziiert
88949	Nierenerkrankung, medulläre zystische, Typ 1
88950	Nierenerkrankung, medulläre zystische, Typ 2
88949	Nierenerkrankung, tubulointerstitielle, autosomal-dominante, MUC1-assoziierte
88950	Nierenerkrankung, tubulointerstitielle, autosomal-dominante, UMOD-assoziierte
93101	Nierenhypoplasie
97362	Nierenhypoplasie, bilaterale
97361	Nierenhypoplasie, unilaterale
319319	Nierenkarzinom, medulläres
2838	Nierenkelchdivertikel - Taubheit
34149	Nierenkrankheit, medulläre zystische, autosomal-dominante
730	Nierenkrankheit, polyzystische, autosomal-dominante
88924	Nierenkrankheit, polyzystische, autosomal-dominante, Typ 1, mit tuberöser Sklerose
731	Nierenkrankheit, polyzystische, autosomal-rezessive
731	Nierenkrankheit, polyzystische, infantile Form
731	Nierenkrankheit, polyzystische, rezessive
34149	Nierenkrankheit, tubulointerstitielle, autosomal-dominante
654	Nierentumor, embryonaler
319303	Nierenzellkarzinom, chromophobes
319276	Nierenzellkarzinom, klarzelliges
319287	Nierenzellkarzinom, klarzelliges multilokuläres
404511	Nierenzellkarzinom, klarzelliges papilläres
422526	Nierenzellkarzinom, klarzelliges, hereditäre Form
319287	Nierenzellkarzinom, multilokuläres zystisches

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
319298	Nierenzellkarzinom, papilläres
47044	Nierenzellkarzinom, papilläres, familiäres
319325	Nierenzellkarzinom, tubulozystisches
93111	Nierenzysten und Diabetes-Syndrom
93111	Nierenzysten und Diabetes-Syndrom, HNF1B-assoziiertes
97366	Nierenzysten, septierte
93111	Nierenzysten-MODY-Syndrom
2633	Nievergelt-Syndrom
363999	NIHF
2322	Niikawa-Kuroki-Syndrom
647	Nijmegen-breakage-Syndrom
240760	Nijmegen-Breakage-Syndrom-ähnliche Krankheit
647	Nijmegen-Chromosomenbruch-Syndrom
447731	NIK-Mangel
99825	Nipah-Enzephalitis
99825	Nipah-Fieber
99825	Nipah-Viruskrankheit
59303	NISCH-Syndrom
1422	Nivelon-Nivelon-Mabille Syndrom
86873	NK-Zell-Leukämie großer granulärer Lymphozyten
86873	NK-Zell-LGL-Leukämie
86873	NK-Zell-Lymphom, aggressives
86870	NK-Zell-Lymphom, lymphoblastoide Variante
86870	NK-Zell-Lymphom, monomorphisches
263665	NK-Zellen-Enteropathie
86879	NK/T-Zell-Lymphom
407	NKA
289863	NKH, atypisch
289860	NKH, infantil
86879	NKTCL
527497	NKX6-2-assoziierte autosomal-rezessive hypomyelinisierende Leukodystrophie
527497	NKX6-2-assoziierte autosomal-rezessive hypomyelinisierende Leukodystrophie
86893	NLPHL
43616	NLRC4-abhängige infantile

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
6	Enterocolitis mit Autoinflammation
436166	NLRC4-abhängiges autoinflammatorisches Syndrom mit Makrophagen-Aktivierungssyndrom
436166	NLRC4-assoziiertes autoinflammatorisches Syndrom mit MAS
436166	NLRC4-assoziiertes MAS
247868	NLRP12-assoziiertes hereditäres Periodisches Fiebersyndrom
98907	NLSDI
98908	NLSDM
443167	NMC
391504	NMG
86867	NMZL
2615	NNS
1884	Noble-Bass-Sherman-Syndrom
86867	Nodales Marginalzonen-B-Zell-Lymphom
477742	Noduläre Fasziiitis
137810	Noduläre kutane Amyloidose
48372	Noduläre regenerative Hyperplasie (NRH) der Leber
→371428	Nodulose-Arthropathie-Osteolyse-Syndrom
31204	Nokardiose
2700	Noma
1451	NOMID-Syndrom
79399	Non-Dowling-Meara generalisierte EBS
329469	Non-DS-AMKL
99048	Non-Fallot-Typ APV/PDA
279897	Non-Hodgkin-Lymphom, okulozerebrales primäres
329918	Non-Ig-vermittelte MPGN
329918	Non-Immunglobulin-vermittelte MPGN
79651	Non-PKU HPA
436271	Non-progressive vorwiegend posteriore kavitierende Leukenzephalopathie mit peripherer Neuropathie
602	Nonaka-Myopathie
79452	Nonne-Milroy-Lymphödem

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
363972	Noonan-ähnliches Syndrom mit JMML
363972	Noonan-ähnliches Syndrom mit juveniler myelomonozytischer Leukämie
2701	Noonan-ähnliches Syndrom mit losem Anagenhaar
648	Noonan-Syndrom
500	Noonan-Syndrom mit multiplen Lentiginen
230	Noradrenalin-Mangel
1947	Nordische Epilepsie, CLN8-assoziierte
314928	Normaldruckhydrozephalus
2254	Norman-Krankheit
79255	Norman-Landing-Krankheit
306658	Normophosphatämische tumorale Kalzinose, familiäre Form
649	Norrie-Syndrom
261501	Norrie-Syndrom, atypisches, durch Del(X)(p11.3)
261501	Norrie-Syndrom, atypisches, durch Mikrodeletion Xp11.3
261501	Norrie-Syndrom, atypisches, durch Monosomie Xp11.3
649	Norrie-Warburg-Krankheit
363558	NORSE
75327	North-Carolina-Makuladystrophie
79293	Norum-Krankheit
178	Notochordales Sarkom
2703	NOVA-Syndrom
314928	NPH
3032	NPHP3-assoziiertes Meckel-ähnliches Syndrom
137810	NPLCA
480476	NR1H4-Mangel
634	NS
88616	NS-ARID
2701	NS/LAH
417	NSHPT
93606	NSIAD
91364	NSIP
440368	NSTI
454840	NTHL1-abhängige adenomatöse attenuierte familiäre Polyposis
45484	NTHL1-abhängige AFAP

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
0	
454840	NTHL1-abhängige attenuierte FAP
100073	NTOS
280234	Null-Syndrom
314790	Null-Zell-Hypophysenadenom
443167	NUT-Karzinom
443167	NUT-Midline-Karzinom
215	Nyktalopie, essentielle kongenitale
319276	NZK, klarzelliges
2253	O-Donnell-Pappas-Syndrom
54	OA-1
398156	OAFNS
1106	OAS
374	OAV-Dysplasie
168829	Oberflächenkarzinom, seröses papilläres
98961	Oberflächliche granuläre Hornhautdystrophie
97297	Oberklaid-Danks-Syndrom
439202	OBPI, nicht-heilend
439202	OBPL, nicht-heilend
2970	Obrinsky-Fröhlich-Syndrom
2970	Obrinsky-Syndrom
96210	OBSOLET: Schwerhörigkeit, genetisch bedingte
352734	OCA1-MP
79431	OCA1A
79434	OCA1B
79432	OCA2
79433	OCA3
79435	OCA4
370091	OCA5
370097	OCA6
352745	OCA7
352734	OCA Typ MP
353351	Occlusive idiopathic juxtafoveolar retinal telangiectasis
1647	OCCS

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2704	Ochoa-Syndrom
56	Ochronose, hereditäre
247834	OCMD
534	OCR
534	OCRL
557003	Oculocerebrodental syndrome
2710	ODDD-Syndrom
1305	ODED-Syndrom
391641	ODED-Syndrom Typ 1
1041	Ödem, fetales generalisiertes
999	O'Doherty-Syndrom
2722	Odonto-Onycho-Dysplasie mit Alopezie
69082	Odonto-tricho-ungual-digito-palmares Syndrom
69082	Odonto-tricho-ungual-digito-palmares Syndrom Typ Mendoza-Valiente
2723	Odonto-trichomelisches Syndrom
166272	Odontochondrodysplasie
83450	Odontodysplasie, regionale
247685	Odontohypophosphatasie
77295	Odontoleukodystrophie
2724	Odontomatose - Aorten- und Ösophagusstenose
93929	OEIS-Komplex
→3464	Oerter-Friedman-Anderson-Syndrom
2792	OFC-Syndrom
2712	OFCD-Syndrom
488265	OFD
2750	OFD1
2751	OFD2
2752	OFD3
2753	OFD4
2919	OFD5
2754	OFD6
→2750	OFD7
2755	OFD8
141007	OFD9
2756	OFD10
141000	OFD11
141327	OFD12

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
141330	OFD13
434179	OFD14
508501	OFD18
2750	OFDI
2750	OFDSI
228190	Offener Ductus arteriosus - bikuspidale Aortenklappe - Handfehlbildungen
466729	Offener Ductus arteriosus, familiäre Form
431341	Offener Ductus Urachus
431341	Offener Urachus
424080	OGCT des Pankreas
276432	Ogden-Syndrom
75382	Oguchi-Krankheit
75382	Oguchi-Syndrom
1186	Ohaha-Syndrom
2728	Ohdo-Blepharophimose-Syndrom
2728	Ohdo-Madokoro-Sonoda-Syndrom
2728	Ohdo-Syndrom
293707	Ohdo-Syndrom, X-chromosomales
2554	Ohr-Patella-Kleinwuchs-Syndrom
77300	Ohrenanomalien - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - Augenanomalien
2405	Ohrläppchenverdickung - Schallleitungsschwerhörigkeit
155838	Ohrmuschelfistel oder -zyste
3203	OHS (Overhydrated Hereditary Stomatocytosis)
64739	OHSS
1934	Ohtahara-Syndrom
666	OI
314029	OI mit hoher Knochendichte
216796	OI Typ 1
216804	OI Typ 2
216812	OI Typ 3
216820	OI Typ 4
216828	OI Typ 5

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2729	Okamoto-Syndrom
93293	Okihiro-Syndrom
261638	Okihiro-Syndrom bei Del(20)(q13)
261638	Okihiro-Syndrom durch Monosomie 20q13
261647	Okihiro-Syndrom durch Punktmutationen
99889	Okkulte ektoische ACTH-Ausschüttung
84085	Okkulte neurogene Blase
352740	Okulärer Albinismus mit kongenitaler sensorineuraler Schwerhörigkeit
1000	Okulärer Albinismus mit spät einsetzender sensorineuraler Schwerhörigkeit
398156	Okulo-aurikulo-fronto-nasales Syndrom
374	Okulo-aurikulo-vertebrales Syndrom
2709	Okulo-dentales Syndrom Typ Rutherford
1305	Okulo-Digito-Oesophago-Duodenal-Syndrom
391641	Okulo-Digito-Oesophago-Duodenal-Syndrom Typ 1
2712	Okulo-fazio-kardio-dentales Syndrom
1876	Okulo-gastro-intestinale Muskeldystrophie
2108	Okulo-mandibulo-faziales Syndrom
2713	Okulo-osteo-kutanes Syndrom
2307	Okulo-oto-radiales Syndrom
99806	Okulo-otodentales Syndrom (OOD)
→293843	Okulo-palato-skelettales Syndrom
2714	Okulo-palato-zerebrales Syndrom
2715	Okulo-reno-zerebelläres Syndrom
→293843	Okulo-skeleto-abdominales Syndrom
2717	Okulo-tricho-anales Syndrom
2718	Okulo-tricho-Dysplasie
2707	Okulo-zerebro-faziales Syndrom, Typ Kaufman
1647	Okulo-zerebro-kutanes Syndrom
534	Okulo-zerebro-renales Syndrom
534	Okulo-zerebro-renales Syndrom Lowe
157962	Okuloaurikuläres Syndrom Typ Schorderet

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
28378	Okulokutane Tyrosinämie
79434	Okulokutaner Albinismus vom Amisch Typ
79434	Okulokutaner Albinismus, gelber
79433	Okulokutaner Albinismus, roter
79434	Okulokutaner Albinismus, Temperatur-sensitiver
79433	Okulokutaner Albinismus, xanthöser
1154	Okulomele Amyoplasie
44022 1	Okulomotoriusparese, kongenitale
2719	Okulozerebrales Hypopigmentierungs-Syndrom Typ Cross
2720	Okulozerebrales Hypopigmentierungs-Syndrom Typ Preus
27989 7	Okulozerebrales NHL
21701 7	Okzipitale atretische Zephalozele - ungewöhnliche Fazies - große Füße
28064 0	Okzipitale Fehlbildungen der kortikalen Entwicklung
28064 0	Okzipitale Pachygyrie und Polymikrogyrie
198	Okzipitalhorn-Syndrom
69088	OL-EDA-ID
→113	Oley-Syndrom
478	Olfaktogenitales Syndrom
1957	Olfaktorisches Neuroblastom
85410	Oligoarthritis mit antinukleäre Faktoren
85410	Oligoartikuläre JIA
24783 9	Oligoartikuläre JIA mit antinukleären Antikörpern
24784 6	Oligoartikuläre JIA ohne antinukleäre Antikörper
25165 6	Oligoastrozytom
25166 3	Oligoastrozytom, anaplastisches
25165 6	Oligoastrozytom, gemischtes
29498 8	Oligodaktylie mit Fehlen des Daumens
2730	Oligodaktylie, tetramelische postaxiale
25162 7	Oligodendrogliom
25163 0	Oligodendrogliom, anaplastisches

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
99798	Oligodontie
30057 6	Oligodontie-Krebs-Prädispositionssyndrom
2260	Oligomeganephronie
13783 1	Oligophrenin-1-Syndrom
3363	Oliver-McFarlane-Syndrom
2920	Oliver-Syndrom
22751 0	Olivopontozerebelläre Atrophie
2732	Olivopontozerebelläre Atrophie - Schwerhörigkeit
16606 3	Olivopontozerebellärer Hypoplasie
16606 8	Olivopontozerebellärer Hypoplasie, fötale
296	Ollier-Krankheit
659	Olmsted-Syndrom
1183	OMA-Syndrom
24783 4	OMD
39041	Omenn-Syndrom
2741	OMM-Syndrom
2733	Omodysplasie
93328	Omodysplasie, autosomal-dominante Form
93329	Omodysplasie, autosomal-rezessive Form
660	Omphalozele
49669 3	Omphalozele-Diaphragmahernie-kardiovaskuläre Anomalien-Radialstrahlendefekt-Syndrom
2736	Omphalozele-Gaumenspalte-Syndrom, letales
93929	Omphalozele-Kloakenekstrophie-Anus imperforatus-Spinaldefekt-Syndrom
3164	Omphalozele-Syndrom Typ Shprintzen-Goldberg
21011 5	OMPP
1183	OMS
31926 6	Omsk hämorrhagisches Fieber
3191	Onat-Syndrom
2737	Onchozerkose
661	Ondine-Syndrom
→333 64	ONMR-Syndrom
23874 4	Onycho-digito-mammary-Syndrom
→333 64	Onycho-Tricho-Dysplasie - Neutropenie

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
79144	Onychodysplasie des Zeigefingers, kongenitale
79144	Onychodysplasie des Zeigefingers, kongenitale (COIF)
79144	Onychodysplasie, kongenitale isolierte
30051 2	Onychomatrikom
30050 4	Onychozytisches Matrikom
2786	OOCHS
2721	OODD
98890	OPA2
67036	OPA3, autosomal-dominante
22797 6	OPA7
49042	Opaleszierende Zähne ohne Osteogenesis imperfecta
22751 0	OPCA
98897	OPDM
2048	Operkulum Syndrom, anteriores bilaterales
13783 1	OPHN1-Syndrom
1186	Ophthalmoplegie-Hypotonie-Ataxie-Hypoakusis-Atethose-Syndrom
2741	Ophthalmo-mandibulo-mele Dysplasie
2743	Ophthalmoplegie - geistige Retardierung - Lingua scrotalis
663	Ophthalmoplegie, chronische externe progressive, maternal-vererbte
32933 6	Ophthalmoplegie, chronische externe progressive, mit mitochondrialer Myopathie, adulte Form
25489 2	Ophthalmoplegie, externe progressive, autosomal-dominante
25488 6	Ophthalmoplegie, externe progressive, autosomal-rezessive
64686	Ophthalmoplegie, schmerzhafte
35889	Opiat-Vergiftung, akute
2745	Opitz BBB/G-Syndrom
30658 8	Opitz BBB/G-Syndrom, autosomal-dominantes
30659 7	Opitz BBB/G-Syndrom, X-chromosomales
2745	Opitz G/BBB-Syndrom, X-chromosomales

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
97297	Opitz Trigonozephalus-ähnliches Syndrom
1308	Opitz-C-Trigonozephalie
2745	Opitz-Frias-Syndrom
93932	Opitz-Kaveggia-Syndrom
1786	Opitz-Mollica-Sorge-Syndrom
2745	Opitz-Syndrom
306588	Opitz-Syndrom, autosomal-dominantes
306597	Opitz-Syndrom, X-chromosomales
1308	Opitz-Trigonozephalie-C-Syndrom
1308	Opitz-Trigonozephalie-Syndrom
270	OPMD
499107	OPN, idiopathische
256	Oppenheim-Dystonie
2746	Opsismodysplasie
1183	Opsoklonus-Myoklonus-Syndrom
1183	Opsomyoklonus-Ataxie-Syndrom
1183	Opsomyoklonus-Syndrom
1106	Ophthamo-akromeles Syndrom
543470	Optic atrophy-ataxia-peripheral neuropathy-global developmental delay syndrome
104	Optikus-Neuropathie Typ Leber
98890	Optikusatrophy (nicht Typ Leber) mit frühem Beginn
→1215	Optikusatrophy - Ptosis - Ophthalmoplegie - Myopathie - Taubheit
1215	Optikusatrophy plus-Syndrom, autosomal-dominantes
67047	Optikusatrophy plus-Syndrom, autosomal-rezessives
98673	Optikusatrophy Typ 1
98890	Optikusatrophy Typ 2
98673	Optikusatrophy Typ Kjer
67036	Optikusatrophy und Katarakt, autosomal-dominante Form
250932	Optikusatrophy und periphere Neuropathie, autosomal-dominant
98673	Optikusatrophy, autosomal-dominante, klassische Form
67036	Optikusatrophy, autosomal-dominante, Typ 3
67047	Optikusatrophy, autosomal-rezessive, Typ 3
227976	Optikusatrophy, autosomal-rezessive, Typ 7
67047	Optikusatrophy, infantile, mit Chorea und spastischer Paraplegie

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
98676	Optikusatrophy, isolierte, autosomal-rezessive
98676	Optikusatrophy, nicht-syndromale, autosomal-rezessive
98890	Optikusatrophy, X-chromosomale, mit frühem Beginn
401777	Optikusatrophy-Intelligenzminderung-Syndrom
496790	Optikusatrophy-periphere Neuropathie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
67047	Optikusatrophy-Syndrom Typ Costeff
1215	Optikusatrophy-Taubheit-Polyneuropathie-Myopathie-Syndrom
2086	Optikusgliom
499085	Optikusneuritis, chronisch rezidivierende, inflammatorische
499085	Optikusneuritis, chronisch rezidivierende, isolierte
499096	Optikusneuritis, isolierte
499107	Optikusperineuritis, idiopathische
363746	Optische Ataxie-okuläre Apraxie-Simultanagnosie-Syndrom
141327	Oral-fazial-digitales Syndrom Typ 12
141330	Oral-fazial-digitales Syndrom Typ 13
353253	Orale Dysästhesie
357154	Orale submuköse Fibrose
500062	ORAS
1647	Orbitazyste mit zerebralen und fokal-dermalen Fehlbildungen
49041	Ormond-Krankheit
414	Ornithin-Aminotransferase-Mangel
664	Ornithin-Carbamoyltransferase-Mangel
664	Ornithin-Transcarbamylase-Mangel
415	Ornithin-Translokase-Mangel
415	Ornithin-Transporter-Mangel
415	ORNT1-Mangel
2756	Oro-fazio-digitales Syndrom mit Fibula-Aplasie
50850	Oro-Fazio-Digitales Syndrom mit

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
1	Kleinwuchs und Brachymesophalangie
141007	Oro-fazio-digitales Syndrom mit retinalen Anomalien
2750	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 1
2751	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 2
2752	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 3
2753	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 4
2919	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 5
2754	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 6
→2750	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 7
2755	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 8
141007	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 9
2756	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 10
141000	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 11
141327	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 12
141330	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 13
434179	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 14
508501	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 18
141000	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ Gabrielli
2919	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ Thurston
2755	Oro-fazio-digitales Syndrom vom Edwards Typ
2319	Oro-kranio-digitales Syndrom
494526	Orofaziale-Rumpf-Glieder-Dyskinesie mit Beginn im Kindesalter
353253	Orolinguale Dysästhesie
2759	Oropharynx imperforatus - costovertebrale Fehlbildungen
30	Orotazidurie
30	Orotazidurie, hereditäre
30	Orotidyl-Decarboxylase-Mangel
64692	Oroya-Fieber
443236	Orthostatische Intoleranz durch NET-Mangel
441	Orthostatischen Hypotension, idiopathische
→293843	OSA-Syndrom
97335	Osgood-Schlatter-Krankheit
2760	OSLAM-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
774	Osler-Rendu-Weber-Syndrom
→166100	OSMED, heterozygot
357154	OSMF
99977	Ösophageales Plattenepithelkarzinom
73247	Ösophagitis, eosinophile
100047	Ösophagus-Verdoppelung mit Zysten
1199	Ösophagusatresie
91358	Ösophagusdivertikel, kongenitaler
418945	Ösophaguskarzinom vom Speicheldrüsentyp
418951	Ösophaguskarzinom, undifferenziertes
2762	Ossifikation, ektopische, familiäre Form
73230	Ossifikationsstörung - psychomotorische Entwicklungsverzögerung
3034	Ossifikationsverzögerung des Schädels, membranöse
800	Osteo-chondro-muskuläre Dystrophie
93279	Osteoarthritis, früh beginnende, mit milder spondyloepiphysäre Dysplasie durch COL2A1-Genmutation
58040	Osteoblastom
2380	Osteochondritis der Femurkopfeiphyse
97332	Osteochondritis des Mondbeins
97335	Osteochondritis des Tuberositas tibiae
251262	Osteochondritis dissecans und Kleinwuchs
457378	Osteochondrodysplasie, komplexe letale
2767	Osteochondromatose, karpotarsale
321	Osteochondrome, multiple
2380	Osteochondrose der Hüftkopfeiphyse
3314	Osteochondrose der Phalangenepiphysen
97336	Osteochondrose des Capitulum humeri
2768	Osteochondrosis deformans tibiae
97337	Osteochondrosis der Patella
97335	Osteochondrosis des Tuberositas

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	tibiae
2764	Osteochondrosis dissecans
2764	Osteochondrosis dissecans (König)
251262	Osteochondrosis dissecans, familiäre
564003	Osteochondrosis of the metatarsal bone
563991	Osteochondrosis of the tarsal bone
2770	Osteodysplasie, lipomembranöse polyzystische - sklerosierende Leukoenzephalopathie
2484	Osteodysplastie Typ Melnick-Needles
2769	Osteodysplastie, familiäre, Typ Anderson
→457059	Osteodystrophie, hereditäre Albright'sche
2801	Osteoektasie, familiäre
488265	Osteofibröse Dysplasie
668	Osteogenes Sarkom
666	Osteogenesis imperfecta
2771	Osteogenesis imperfecta - kongenitale Gelenkkontrakturen
2772	Osteogenesis imperfecta - Mikrozephalie - Katarakte
2773	Osteogenesis imperfecta - Retinopathie - Krämpfe - Intelligenzminderung
314029	Osteogenesis imperfecta Hohe Knochenmasse
216796	Osteogenesis imperfecta Typ 1
216804	Osteogenesis imperfecta Typ 2
216812	Osteogenesis imperfecta Typ 3
216820	Osteogenesis imperfecta Typ 4
216828	Osteogenesis imperfecta Typ 5
424080	Osteoklastischer Riesenzelltumor des Pankreas
363976	Osteoklastom
2763	Osteokraniosplenisches Syndrom
2763	Osteokraniostenose
2776	Osteolyse, distale - Kleinwuchs - geistige Retardierung
73	Osteolyse, essentielle progrediente
85195	Osteolyse, expansile familiäre

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
85195	Osteolyse, expansile polyostotische, hereditäre Form
→3460	Osteolyse, hereditäre multizentrische
73	Osteolyse, idiopathische massive
2774	Osteolyse, idiopathische multizentrische, mit oder ohne Nephropathie
→3460	Osteolyse, karpotarsale, autosomal-rezessive
2776	Osteolyse-Syndrom, distales, autosomal-rezessives
352540	Osteomalazie, hypophosphatämische onkogene
352540	Osteomalazie, onkogene
352540	Osteomalazie, tumorinduzierte
2777	Osteomesopyknose
77297	Osteomyelitis, chronische multifokale rezidivierende - kongenitale dyserythropoetische Anämie - neutrophile Dermatose
824	Osteomyelofibrose
399293	Osteonekrose des Kiefers
2614	Osteoonychodysplasie
2779	Osteopathia striata - Hyperpigmentierung - weiße Stirnlocke
2780	Osteopathia striata - kraniale Sklerose
2324	Osteopenie-Intelligenzminderung-spährliches Haar-Syndrom
91133	Osteopenie-Myopie-Hörverlust-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphien-Syndrom
85179	Osteopetrose mit neuroaxonaler Dysplasie, infantile Form
178389	Osteopetrose mit Osteoklastenmangel und Hypogammaglobulinämie, autosomal-rezessive Form
2785	Osteopetrose mit renaler tubulärer Azidose
2783	Osteopetrose, autosomal-dominante, Typ 1
53	Osteopetrose, autosomal-dominante, Typ 2
178389	Osteopetrose, autosomal-rezessive, Typ 7
667	Osteopetrose, infantile maligne
667	Osteopetrose, maligne,

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	autosomal-rezessive Form
17838 9	Osteopetrose- Hypogammaglobulinämie- Syndrom
53	Osteopetrosis Albers-Schönberg
21011 0	Osteopetrosis, intermediäre
21011 0	Osteopetrosis, intermediäre, autosomal-rezessive
94063	Osteopoikilose - Kleinwuchs - Intelligenzminderung
16611 9	Osteopoikilose, isolierte
2787	Osteoporose - Makrozephalie - Blindheit - Gelenkinstabilität
39133 0	Osteoporose mit Knochenbrüchen, X-chromosomal
85193	Osteoporose, idiopathische juvenile
85193	Osteoporose, juvenile
49848 1	Osteoporose, primäre, LRP5- assoziierte
2786	Osteoporose-okulokutane Hypopigmentierung-Syndrom
2788	Osteoporose-Pseudoglioma- Syndrom
666	Osteopsathyrose
52112 7	Osteoradionekrose der Mandibula
668	Osteosarkom
75325	Osteosklerose - Ichthyose - vorzeitige Ovarialinsuffizienz
1798	Osteosklerose, autosomal- dominante, Typ Stanescu
2790	Osteosklerose, autosomal- dominante, Typ Worth
2777	Osteosklerose, axiale
17837 7	Osteosklerose- Entwicklungsverzögerung- Kraniosynostose-Syndrom
99106	Ostium-primum-Defekt
16628 6	Ostiumnaevus, ekkriner porokeratotischer
83594	Östliche Pferdeenzephalitis
1338	Ostravik-Lindemann-Solberg- Syndrom
91	Östrogen-Mangel, kongenitaler
785	Östrogen-Resistenz-Syndrom
99965	O'Sullivan-McLeod-Syndrom
664	OTC-Mangel
1308	OTCS
2791	Oto-dentales Syndrom
2792	Oto-fazio-zervikales Syndrom

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
2793	Oto-onycho-peroneales Syndrom
90650	Oto-palato-digitales Syndrom Typ 1
90652	Oto-palato-digitales Syndrom Typ 2
→166 100	Oto-spondylo-mega-epiphyseale Dysplasie
14113 6	Otomandibuläres Syndrom
→502 363	OTSCC
69082	OTUDP-Syndrom
50006 2	OTULIN-assoziiertes autoinflammatorisches Syndrom
50006 2	OTULIN-Mangel
50006 2	Otulipenie
50943	Oudtshoorn-Krankheit
1179	Ouvrier-Billson-Syndrom
98868	Ovalozytose, südostasiatische
44404 8	Ovardysgenese-Kleinwuchs- Syndrom
243	Ovarialdysgenese, hypergonadotrope
31447 3	Ovarialfibrom
37039 6	Ovarialkarzinom, kleinzelliges
21352 4	Ovarialkarzinom, lagespezifisches
20647 3	Ovarialtumor mit niedrigem malignen Potential
20647 3	Ovarialtumor, epithelialer, Borderline-Typ
99916	Ovarialtumor, virilisierender
28935 6	Ovarielles Chorionkarzinom, nicht-gestationales primäres
64739	Ovarielles Überstimulationssyndrom
99853	Ovarioleukodystrophie
326	Owren-Krankheit
832	OXCT1-Mangel
31	Oxoglutarazidurie
33572	Oxoprolinurie durch Oxoprolinase-Mangel
31463 7	OXPHOS-Defekt, kombinierter, Typ 10
79302	Oxysterol 7-alpha-Hydroxylase- Mangel
63440	Oxyzephalie, isolierte
63440	Oxyzephalus, nicht-syndromaler
35664	P5CS-Mangel

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
35120	P5N-Mangel
1208	PA-IVS
98971	PACD
2796	Pachydermoperiostose
2798	Pachygyrie mit mentaler Retardierung und Epilepsie
32932 9	Pachygyrie, frontotemporale, autosomal-rezessive
44942 7	Pachymeningitis, IgG4-assoziierte
2309	Pachyonychia congenita
2309	Pachyonychie, kongenitale
1952	Pacman-Dysplasie
14098 9	PACNS
66624	Pädiatrische autoimmun- neuropsychiatrische Störung mit Streptokokken-Infektion
47774 9	PADMAL
441	PAF
95232	PAFAH1B1-assoziierte Lissenzephalie
18027 5	Paget-Karzinom der Brustwarze
18027 5	Paget-Krankheit der Brustwarze
18027 5	Paget-Krankheit der Mamille
35713 1	Paget-Schrotter-Krankheit
2800	Paget-Syndrom, extramammär
2801	Paget-Syndrom, juveniles
35713 1	Paget-von-Schroetter-Syndrom
52430	Pagetoide amyotrophe Lateralsklerose
17851 7	Pagetoide Retikulose Typ Woringer-Kolopp
991	PAGOD-Syndrom
2802	Pagon-Bird-Detter-Syndrom
716	PAH-Mangel
465	PAI-1-Mangel, kongenitaler
1993	Pai-Syndrom
90797	PAIS
1388	Palatodigitales Syndrom Typ Catel-Manzke
16392 1	PALE
17169 5	Pallido-pyramidales Syndrom
672	Pallister-Hall-Syndrom
884	Pallister-Killian-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2804	Pallister-W-Syndrom
2184	Palmer-Pagon-Syndrom
538574	Palmplantar keratoderma-hereditary motor and sensory neuropathy syndrome
2198	Palmplantare Hyperkeratose - Speiseröhrenkarzinom
308013	Palmplantare Hyperkeratose, punktierte, Typ 3, ohne Elastoidose
2202	Palmplantare Hyperkeratose-Hörverlust-Syndrom
384	Palmplantare Hyperkeratose-Sklerodaktylie-Syndrom
2201	Palmplantare Hyperkeratose-spastische Paralyse-Syndrom
659	Palmplantare und periorifizielle Keratosen
2342	Palmplantarhyperkeratose - Parodontopathie - Onychogryposis
494	Palmplantarhyperkeratose Typ mutilans Vohwinkel
2199	Palmplantarhyperkeratose Typ Vörner
28378	Palmplantarkeratose - Hornhautdystrophie
86919	Palmplantarkeratose - Klinodaktylie
1010	Palmplantarkeratose - kongenitale Alopezie, autosomal-dominant
1366	Palmplantarkeratose - kongenitale Alopezie, autosomal-rezessiv
1366	Palmplantarkeratose - kongenitale Alopezie, Typ Wallis
2198	Palmplantarkeratose - Ösophageales Karzinom
2201	Palmplantarkeratose - spastische Lähmung
85112	Palmplantarkeratose - XX-Geschlechtsumkehr - Prädisposition für squamöse Zellkarzinome
34217	Palmplantarkeratose mit arrhythmogener Kardiomyopathie
→2199	Palmplantarkeratose mit tonotubulärem Keratin
140966	Palmplantarkeratose Typ Nagashima
1010	Palmplantarkeratose und kongenitale Alopezie Typ Stevanovic

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
→2199	Palmplantarkeratose Unna-Thost
498359	Palmplantarkeratose, aquagene
86918	Palmplantarkeratose, diffuse - Akrozyanose
2337	Palmplantarkeratose, diffuse, autosomal-dominante, Typ Norbotten
86923	Palmplantarkeratose, diffuse, rezessiver Typ Norbotten
2200	Palmplantarkeratose, fokale gingivale
86923	Palmplantarkeratose, hereditäre, Typ Gamburg-Nielsen
448264	Palmplantarkeratose, isolierte fokale nichtepidermolytische
→2199	Palmplantarkeratose, nicht-epidermiolytische
2337	Palmplantarkeratose, nichtepidermolytische
38	Palmplantarkeratose, punktierte, Typ 3
308013	Palmplantarkeratose, punktierte, Typ 3, ohne Elastoidose
79501	Palmplantarkeratose, punktierte, Typ I
79502	Palmplantarkeratose, punktierte, Typ II
2202	Palmplantarkeratose-Schwerhörigkeit-Syndrom
384	Palmplantarkeratose-Sklerodaktylie-Syndrom
50944	Palmplantarkeratose-zystische Augenlider-Hypodontie-Hypotrichose-Syndrom
251523	PAMI-Syndrom
767	PAN
231457	Panautonominische Neuropathie, akute
98815	Panayiotopoulos-Syndrom
171700	Panbronchiolitis, diffuse
556955	Pancreatic agenesis-holoprosencephaly syndrome
66624	PANDAS
231457	Pandysautonomie, akute
90695	Panhypopituitarismus
675	Pankreas anularis
674	Pankreas, akzessorisches

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
65288	Pankreas- und Kleinhirngenesie
93292	Pankreasadenom
2805	Pankreasagenesie, kongenitale
2805	Pankreasagenesie, partielle
677	Pankreasblastom
2255	Pankreashypoplasie - Diabetes - Herzkrankheit, kongenital
199337	Pankreasinsuffizienz - Anämie - Hyperostose
811	Pankreasinsuffizienz und Knochenmarkdysfunktion
424046	Pankreaskarzinom, azinäres
1333	Pankreaskarzinom, familiäres
313906	Pankreaszysten, echte kongenitale
313906	Pankreaszysten, kongenitale
313906	Pankreaszysten, kongenitale neonatale
97282	Pankreatische Cholera
506112	Pankreatische gemischte neuroendokrine-nicht-neuroendokrine Neoplasie
506112	Pankreatische MiNEN
424053	Pankreatisches muzinöses Zystadenokarzinom
97278	Pankreatisches Polypeptidom
424073	Pankreatisches seröses Zystadenokarzinom
424065	Pankreatisches solides pseudopapilläres Karzinom
64740	Pankreatitis, akute rezidivierende
676	Pankreatitis, chronische hereditäre
103918	Pankreatitis, chronische kalzifizierende tropische
280315	Pankreatitis, gangzentrierte
676	Pankreatitis, hereditäre
280302	Pankreatitis, IgG4-assoziierte
280302	Pankreatitis, lymphoplasmozytäre sklerosierende
103918	Pankreatitis, tropische
300552	Pankreatocholangitis, follikuläre
506098	PanNEC
97336	Panner-Krankheit
25130	Pannikulitis mit Uveitis und

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
4	systemischer Granulomatose, infantile Form
33577	Pannikulitis, febrile nichteitrige noduläre rekurrende
33577	Pannikulitis, febrile noduläre rekurrende
94087	Pannikulitis, histiozytäre zytophagische
33577	Pannikulitis, idiopathische lobuläre
33577	Pannikulitis, idiopathische noduläre
238593	Pannikulitis, mesenterische
33577	Pannikulitis, noduläre nichteitrige
94087	Pannikulitis, zytophagische, Typ Winkelmann
157850	Pantothenat-Kinase-assoziierte Neurodegeneration
216873	Pantothenat-Kinase-assoziierte Neurodegeneration, atypische Form
216866	Pantothenat-Kinase-assoziierte Neurodegeneration, klassische Form
280921	Panuveitis, idiopathische
279925	Panuveitis, infektiöse
317473	Panztyopenie durch IKZF1-Genmutationen
3322	Panztyopenie, progressive - Immundefekt - Kleinhirnhypoplasie
401764	Panztyopenie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
747	PAP, autoimmune
747	PAP, idiopathische
440427	PAP, Insel Réunion-Typ
264675	PAP, kongenitale
69126	PAPA-Syndrom
319298	Papilläres Adenokarzinom der Niere
213817	Papilläres Karzinom der Cervix uteri
213726	Papilläres Karzinom des Corpus uteri
97290	Papilläres Schilddrüsenkarzinom mit papillärem Nierenzellkarzinom
98947	Papillenkolobom
1475	Papillo-renales Syndrom

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
60032	Papillomatose, rezurrenre respiratorische
2750	Papillon-Léage-Psaume-Syndrom
678	Papillon-Lefèvre-Syndrom
313936	Papuläre epidermale Nävi mit 'Skyline'-Basalzellschicht-Syndrom
228290	Papulose der Halsregion, fibröse weiße
679	Papulose, atrophische maligne
98842	Papulose, lymphomatoide
679	Papulosis maligna atrophicans
464458	Paracetamol-Vergiftung
99056	Parachute-Trikuspidalklappe
97286	Paragangliom und Magenstroma-Sarkom
94080	Paragangliom, nicht-funktionelles
94080	Paragangliom, nicht-sezernierendes
276627	Paragangliom, sezernierendes sporadisches
326	Parahämophilie
73260	Parakokzidioidomykose
682	Paralyse, hyperkaliämische periodische
681	Paralyse, hypokaliämische periodische
→682	Paralyse, normokaliämische periodische
79102	Paralyse, periodische thyreotoxische
684	Paramyotonia congenita Eulenburg
2812	Parana hard-skin-Syndrome
2812	Parana-Syndrom
1183	Paraneoplastische Opsoklonus-Myoklonus-Ataxie
1183	Paraneoplastischer Opsomyoklonus
324299	Parangangliom, multiples, mit assoziierter Polyzythämie
231445	Paraparetische Variante des Guillain-Barré-Syndroms
2824	Paraplegie - geistige Retardierung - Hyperkeratosen
31827	Paraquat-Vergiftung
443227	Paratyphoides Fieber
443227	Paratyphus
2825	PARC-Syndrom
56798	Parenteral nutrition-associated

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
3	cholestasis
851	Paris-Trousseau-Syndrom
306674	PARK9
199351	PARK14
90307	Parkes-Weber-Syndrom
171695	Parkinson-pyramidales Syndrom
391411	Parkinson-Syndrom, atypisches juveniles
2828	Parkinson-Syndrom, früh-adultes
178509	Parkinsonismus - alveolare Hypoventilation - psychische Depression
363654	Parkinsonismus-Spastik-Syndrom, X-chromosomal
98811	Paroxysmale anstrengungsinduzierte Dyskinesie
53583	Paroxysmale dystonische Choreoathetose mit episodischer Ataxie und Spastik
→98784	Paroxysmale hypnogene Dyskinesie
90035	Paroxysmale Kältehämoglobinurie
98809	Paroxysmale kinesiogene Choreoathetose
98809	Paroxysmale kinesiogene Dyskinesie
31709	Paroxysmale kinesiogene Dyskinesie mit infantilen Konvulsionen
→98784	Paroxysmale nächtliche Dystonie
98810	Paroxysmale nicht-kinesiogene Choreoathetose
98810	Paroxysmale nicht-kinesiogene Dyskinesie
1214	Parry-Romberg-Syndrom
293181	Partialepilepsie, infantile maligne migrierende
566085	Particular clinical situation with a withdrawn orphan designation
2704	Partielle Gesichtslähmung mit Anomalie der Harnwege
261318	Partielle Trisomie des Chromosoms 20p
261318	Partielle Trisomie des kurzen Arms von Chromosom 20
381	Partieller Albinismus-Immundefekt-Syndrom
744	Partieller Gigantismus - Naevi -

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Hemihypertrophie - Makrozephalie
→193	Partington-Anderson-Syndrom
85453	Partington-Krankheit
94083	Partington-Mulley-Syndrom
94083	Partington-Syndrom
295	Parvovirus-Embryopathie
295	Parvovirus-Infektion durch Mutter-Kind-Übertragung
295	Parvovirus-Infektion, vorgeburtliche
42775	Pascual-Castroviejo-Syndrom Typ 2
1394	Pascual-Castroviejo-Syndrom Typ 1
289478	PASH-Syndrom
1252	Pashayan-Prozansky-Syndrom
1252	Pashayan-Syndrom
2278	Passwell-Goodman-Siprkowski-Syndrom
3378	Patau-Syndrom
86789	Patella-Aplasie/-Hypoplasie
1428	Patella-Chondromalazie, familiäre
85201	Patellaaplasie-Skrotumhypoplasie-Nierenanomalien-Geichts-dysmorphien-Intelligenzminderung-Syndrom
295036	Patelladislokation, kongenitale
97337	Patellaneurose, aseptische
→1509	Patellaraplasie - Coxa vara - Tarsus-Synostose
261304	Paternale Monosomie 20q13.2q13.3
96193	Paternale UPD(11) im Mosaik
2976	Patterson Pseudo-Leprechaunismus-Syndrom
2439	Patterson-Stevenson-Syndrom
2976	Patterson-Syndrom
97563	Pauci-Immun-Glomerulonephritis mit ANCA
97564	Pauci-Immun-Glomerulonephritis ohne ANCA
97563	Pauci-immune Glomerulonephritis mit antineutrophilen zytoplasmatischen Antikörpern
97564	Pauci-immune Glomerulonephritis ohne antineutrophile zytoplasmatische Antikörper

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
247839	Pauciartikuläre chronische Arthritis mit anti-nukleären Antikörpern
247846	Pauciartikuläre chronische Arthritis ohne anti-nukleäre Antikörper
2038	PAVM
186	PBC
75373	PBCRA
289666	PBL
2309	PC
54247	PCA
88628	PCARP
247198	PCCA
871	PCCD, familiäre Form
244	PCD
1578	PCD-Mangel
178540	PCFCL
90035	PCH
2254	PCH1
2524	PCH2
97249	PCH3
166063	PCH4
166068	PCH5
166073	PCH6
284339	PCH7
324569	PCH8
369920	PCH9
97249	PCH mit Optikusatrophie
97249	PCH ohne Dyskinesie
71528	PCI-Mangel
454714	PCL
2924	PCLD
178536	PCMZL
438134	PCNA-assoziiertes progressives neurodegeneratives photosensitives-Syndrom
140989	PCNSV
163746	PCWH
90020	PDALS

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
293462	PDCD
289157	PDDR1
439822	PDE4D-Haploinsuffizienz-Syndrom
79246	PDH Phosphatase-Mangel
79244	PDH-E2-Mangel
79243	PDHAD
255138	PDHBD
765	PDHc
2796	PDP
85453	PDR
75496	PDS
699	Pearson-Syndrom
2835	Pectus excavatum - Makrozephalie - Nageldysplasie
98811	PED
439175	PedAIS
263548	Peeling-Skin-Syndrom Typ A
263548	Peeling-Skin-Syndrom Typ A, nicht-inflammatorisches
263553	Peeling-Skin-Syndrom Typ B
263553	Peeling-Skin-Syndrom Typ B, inflammatorisches
263543	Peeling-Skin-Syndrom, generalisiertes
263548	Peeling-Skin-Syndrom, generalisiertes, Typ A
263553	Peeling-Skin-Syndrom, generalisiertes, Typ B
263558	Peeling-Skin-Syndrom, generalisiertes, Typ C
263534	Peeling-Skin-Syndrom, lokalisierendes
99807	PEHO-ähnliches Syndrom
2836	PEHO-Syndrom
48686	PEL
480524	Peliosis hepatis, idiopathische
702	Pelizaeus-Merzbacher Hirnsklerose
280270	Pelizaeus-Merzbacher-ähnliche Krankheit
280293	Pelizaeus-Merzbacher-ähnliche Krankheit mit AIMP1-Genmutationen
280282	Pelizaeus-Merzbacher-ähnliche Krankheit mit GJC2-

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Genmutationen
28028 8	Pelizaeus-Merzbacher-ähnliche Krankheit mit HSPD1-Genmutationen
702	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit
28021 9	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, klassische Form
28021 0	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, kongenitale Form, Type II
28021 0	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, konnatale Form
28023 4	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, null-Form
28022 4	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, transitionale Form
28022 4	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, Übergangsform
28022 9	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, weibliche Überträgerinnen
97352	Pellagra
→220 295	Pellagra-ähnliches-Syndrom
2840	Pelvis Dysplasie - Pseudoarthrogrypose
83628	PELVIS-Syndrom
2840	Pelvisdysplasie - Arthrogrypose der unteren Extremitäten
63275	Pemphigoid gestationis
703	Pemphigoid, bullöses
46486	Pemphigoid, membranöses muköses
99922	Pemphigoid, okuläres vernarbendes
46486	Pemphigoid, vernarbendes
2841	Pemphigus benignus chronicus familiaris (Hailey-Hailey)
79480	Pemphigus erythematosus
79481	Pemphigus foliaceus
20852 4	Pemphigus herpetiformis
79480	Pemphigus seborrhoicus
79479	Pemphigus vegetans
704	Pemphigus vulgaris
2841	Pemphigus, benigner chronischer familiärer
63455	Pemphigus, paraneoplastischer
994	Pena-Shokeir-Syndrom Typ 1
1466	Pena-Shokeir-Syndrom Typ 2
705	Pendred-Syndrom
49	Penisagenesie
2842	Penoskrotale Transposition
31393 6	PENS-Syndrom

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
11	Penta-X-Syndrom
1335	Pentalogie Typ Cantrell
11	Pentasomie X
2843	Pentosurie
2843	Pentosurie, essentielle
35244 7	PEO-Myopathie-Kachexie-Syndrom
16628 6	PEODDN
2880	PEPCK-Mangel
46348	PEPD (paroxysmal extreme pain disorder)
43975 5	Periarteriitis nodosa, isoliertes Organ
43973 7	Periarteriitis nodosa, primäre
43974 6	Periarteriitis nodosa, sekundäre
43976 2	Periarteriitis nodosa, systemische
2847	Perikard- und Zwerchfell-Defekt
99129	Perikardagenesie, kongenitale, komplette
99130	Perikardagenesie, kongenitale, partielle
2847	Perikarddefekt - Hernia diaphragmatica
2848	Perikarditis - Arthritis - Kamptodaktylie
25130 7	Perikarditis, idiopathische rezurrenente
13757 7	Perinatale Asphyxie
13757 7	Perinatale Hypoxie
83628	Perineale Hämangiome-externe genitale Fehlbildungen-Lipomyelomeningozele-vesikorenale Fehlbildungen-Analatresie-Stielwarzen
95706	Perineale, skrotale oder penoskrotale Hypospadie
65250	Perineuralzyste
10000 2	Perineuriom, extraneurales
10000 3	Perineuriom, intraneurales
25212 8	Perineuriom, malignes
10000 0	Perineuriom, retikuläres
10000 1	Perineuriom, sklerosierendes
342	Periodische Krankheit

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
39775 0	Periodische Paralyse mit später einsetzender distaler motorischer Neuropathie
39775 5	Periodische Paralyse mit transienten Kompartment-ähnlichem Syndrom
79136	Periodische vestibulo-zerebelläre Ataxie (PATX)
50006 2	Periodisches Fieber mit Beginn im Kindesalter-Pannikulitis-Dermatose-Syndrom
49825 1	Periodisches Fieber, Luteal-Phase-abhängiges
49825 1	Periodisches Fieber, Menstruationszyklus-abhängiges
43616 6	Periodisches Fieber-infantile Enterocolitis-autoinflammatorisches Syndrom
13942 6	Periorale Myoklonie mit Absencen
51940 0	Periapilläres Staphylom
16374 6	Periphere demyelinisierende Neuropathie-zentrale demyelinisierende Leukodystrophie-Waardenburg-Syndrom-Hirschsprung Krankheit
2400	Periphere motorische Neuropathie-Dysautonomie-Syndrom
90120	Periphere Neuropathie und Optikusatrophie
39774 4	Periphere Neuropathie-Myopathie-Heiserkeit-Hörverlust-Syndrom
39774 4	Periphere Neuropathie-Myopathie-Heiserkeit-Schwerhörigkeit-Syndrom
99084	Periphere Pulmonalstenose
37034 8	Peripherer primitiver neuroektodermaler Tumor
71274	Peritoneale Leiomyomatose, diffuse
71274	Peritoneale Leiomyomatose, disseminierte
16882 9	Peritonealkarzinom, primäres
16881 1	Peritonealmesotheliom, malignes
16881 6	Peritonealmesotheliom, zystisches
342	Peritonitis, benigne paroxysmale
17167 6	Periventrikuläre Leukomalazie

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2849	Perlman-Syndrom
438266	PERM
2850	Perniola-Krajewska-Carnevale-Syndrom
2855	Perrault-Syndrom
178509	Perry-Syndrom
300324	Persistente polyklonale B-Zell Lymphozytose mit binukleären Lymphozyten
91495	Persistierende fetale vaskuläre Strukturen
99109	Persistierende linke obere Hohlvene mit Mündung in den linken Vorhof
99109	Persistierende linke Vena cava superior mit Mündung in den linken Vorhof
46627	Persistierender Ductus arteriosus mit Gesichtsdysmorphie und abnormalen fünften Finger
466729	Persistierender Ductus arteriosus, familiäre Form
228190	Persistierender Ductus arteriosus-bikuspidale Aortenklappen-Handanomalien-Syndrom
91495	Persistierender hyperplastischer primärer Vitreus
398147	Persistierender idiopathischer Gesichtsschmerz
2380	Perthes-Krankheit
1489	Pertussis
707	Pest
709	Peters plus-Syndrom
708	Peters-Anomalie
709	Peters-Anomalie - Kleinwuchs
2776	Petit-Fryns-Syndrom
2963	Petty-Laxova-Wiedemann-Syndrom
2963	Petty-Syndrom
2869	Peutz-Jeghers-Syndrom
42642	PFAPA-Syndrom
1980	PFBC
90042	PFCP
412206	PFE
3224	Pfeiffer-Kapferer-Syndrom
2921	Pfeiffer-Mayer-Syndrom
2871	Pfeiffer-Palm-Teller-Syndrom
2872	Pfeiffer-Singer-Zschiesche-Syndrom
710	Pfeiffer-Syndrom

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
93258	Pfeiffer-Syndrom Typ 1
93259	Pfeiffer-Syndrom Typ 2
93260	Pfeiffer-Syndrom Typ 3
93258	Pfeiffer-Syndrom, klassisches
33577	Pfeiffer-Weber-Christian-Syndrom
2019	PFFD
172	PFIC
480483	PFIC4
480476	PFIC5
2970	Pflaumenbauchsyndrom
854	Pfortaderthrombose
854	Pfortaderthrombose, nicht-zirrhotische
91495	PFVS
→90340	PGA
397937	PGBM1
319646	PGM1-CDG
443811	PGM3-abhängige kongenitale Glykosylierungs-Krankheit
443811	PGM3-CDG
251962	PGNT
757	PHA2
88938	PHA2A
88939	PHA2B
88940	PHA2C
300525	PHA2D
300530	PHA2E
756	PHA Typ 1
42775	PHACE-Syndrom
276624	Phaeochromozytom, sporadisches
29072	Phaeochromozytom-Paragangliom-Syndrom, familiäres
757	PHAI1
209959	Phakoallergische Endophthalmitis
209959	Phakoanaphylaktische Endophthalmitis
79483	Phakomatosis cesioflammea
79484	Phakomatosis cesiomarmorata
2874	Phakomatosis pigmento-keratocica
2875	Phakomatosis pigmentovascularis

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
79483	Phakomatosis pigmentovascularis Typ II
79485	Phakomatosis pigmentovascularis Typ III
79484	Phakomatosis pigmentovascularis Typ V
79485	Phakomatosis spilorosea
352636	Phalangeale Osteolyse
84064	Phänotypische Diarrhoe
29072	Phäochromozytom-Paragangliom-Syndrom, hereditäres
171848	PHARC-Syndrom
2876	PHAVER-Syndrom
→98784	PHD
228410	PHD-Syndrom
48652	Phelan-McDermid-Syndrom
1919	Phenobarbital-Embryopathie
1919	Phenobarbital-Exposition, vorgeburtliche
2209	Phenylalanin-Embryopathie
716	Phenylalanin-Hydroxylase-Mangel
716	Phenylketonurie
226	Phenylketonurie Typ 2
79254	Phenylketonurie, klassische
2209	Phenylketonurie, maternale
79253	Phenylketonurie, milde
79253	Phenylketonurie, Variante
1912	Phenytain-Embryopathie
→168569	PHID
217008	Phlebektasie, diffuse genuine
294975	Phokomelie
2878	Phokomelie - Ektrodaktylie - Schwerhörigkeit - Sinusarrhythmie
3439	Phokomelie - Thrombozytopenie - Enzephalozele - urogenitale Fehlbildungen
2879	Phokomelie Typ Schinzel
91130	Phosphat-Transporter-Defekt, mitochondrialer
534	Phosphatidylinositol-(4,5)-Bisphosphat-5-Phosphatase-Mangel
2880	Phosphoenolpyruvat-Carboxykinase-Mangel
436	Phosphoethanolaminurie

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
247667	Phosphoethanolaminurie mit Beginn im Kindesalter
247676	Phosphoethanolaminurie, adulte
247638	Phosphoethanolaminurie, benigne pränatale
247651	Phosphoethanolaminurie, infantile
247623	Phosphoethanolaminurie, letale perinatale
→319646	Phosphoglukomutase 1-Mangel
319646	Phosphoglukomutase-1-Mangel
97234	Phosphoglycerat-Mutase-Mangel, muskulärer
35069	Phospholipase A2-assoziierte Neurodegeneration
79318	Phosphomannomutase 2-Mangel
79319	Phosphomannose-Isomerase-Mangel
3222	Phosphoribosylpyrophosphat-Synthetase-Überaktivität
411536	Phosphoribosylpyrophosphat-Synthetase-Überaktivität, milde
411543	Phosphoribosylpyrophosphat-Synthetase-Überaktivität, schwere
369	Phosphorylase-Mangel, hepatischer
284417	Phosphoserin-Aminotransferase-Mangel
91495	PHPV-Syndrom
30924	PHSH
180261	Phylloides tumor der Brust
498228	Phylloides tumor der Prostata
773	Phytanoyl-CoA-Hydroxylase-Mangel
2882	Phytosterolämie
→33364	PIBIDS-Syndrom
505	Picardi-Lassueur-Little-Syndrom
2884	Piebaldismus
2885	Piebaldismus - neurologische Anomalien
→1263	Piepkorn-Dysplasie
487825	Pierpont-Syndrom
1566	Pierquin-Syndrom
→166100	Pierre Robin-Sequenz - fetale Chondrodysplasie

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
2888	Pierre-Robin-Sequenz - fazio-digitale Anomalien
1388	Pierre-Robin-Sequenz - Hyperphalangie - Klinodaktylie
2886	Pierre-Robin-Sequenz - kongenitaler Herzdefekt - Klumpfüße
3104	Pierre-Robin-Sequenz - Oligodaktylie
718	Pierre-Robin-Sequenz, isolierte
2888	Pierre-Robin-Syndrom - fazio-digitale Anomalien
1388	Pierre-Robin-Syndrom - Hyperphalangie - Klinodaktylie
2886	Pierre-Robin-Syndrom - Kardiopathie - Klumpfüße
718	Pierre-Robin-Syndrom, isoliertes
3104	Pierre-Robin-Syndrom - Oligodaktylie
2670	Pierson-Syndrom
398147	PIFP
217557	PIG
488635	PIGG-CDG
3474	PIGL-CDG
83639	PIGM-CDG
978	Pigmentanomalie - Ektrodaktylie - Hypodontia
99001	Pigmentdystrophie, schmetterlingsförmige
75327	Pigmentepitheldystrophie, retinale zentrale
251295	Pigmentierte paravenöse retinochoroidale Atrophie
447961	Pigmentierungsdefekte - Palmoplantarkeratose - Hautkarzinom-Syndrom
→193	Pigmentretinopathie - Intelligenzminderung
999	Pigmentstörung mit Hörverlust
280633	PIGN-CDG
369837	PIGT-CDG
480506	PIHL
529965	Pilarowski-Bjornsson-Syndrom
169	Pili annulati
720	Pili bifurcati
79492	Pili gemini

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
79492	Pili multigemini
2889	Pili torti
2891	Pili torti - Entwicklungsverzögerung - neurologische Anomalien
2890	Pili torti - Onychodysplasie
1410	Pili trianguli et canaliculi
2741	Pillay-Syndrom
228379	Pilomatrix-Dysplasie
499182	Pilomatrixkarzinom
91414	Pilomatrixom
499182	Pilomatrixom, malignes
519930	Pilz-Keratitis
251919	Pinealisparenchymtumor intermediärer Differenzierung
251909	Pineoblastom
251912	Pineozytom
49382	Pingelapesische Blindheit
3353	Pinheiro-Freire-Maia-Miranda-Syndrom
247165	Pink-Krankheit
→2510	Pinsky-Di George-Harley-Syndrom
279904	PIOL
→79189	Pipecolin-Azidämie
221150	Pitt-Hopkins-ähnliches Syndrom
2896	Pitt-Hopkins-Syndrom
→280	Pitt-Rogers-Danks-Syndrom
93395	Pitt-Williams-Brachydaktylie
251623	Pituizytom
2897	Pityriasis rubra pilaris
1078	Piussan-Lenaerts-Mathieu-Syndrom
2869	PJS
157850	PKAN
216873	PKAN, atypische Form
216866	PKAN, klassische Form
98809	PKD, familiäre
238455	PKDYS

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
420686	PKK mit Wollhaaren Typ IV
716	PKU
79254	PKU, klassische
2209	PKU, maternale
79253	PKU, milde
477787	PLA2G4A-abhängige Plättchendysfunktion
199351	PLA2G6-abhängiger-Dystonie-Parkinsonismus
521426	PLAA-assozierte neurologische Entwicklungsstörung
521426	PLAAND
444138	PLACK-Syndrom
35098	Plagiozephalie, isolierte
35098	Plagiozephalie, synostotische
300359	PLAID
35069	PLAN
487825	Plantare Lipomatose-Gesichtsdysmorphien-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
487825	Plantare Lipomatose-ungewöhnliche Gesichtszüge-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
251515	Plantarflexionkontraktur
329	Plasma-Thromboplasmin-Antecedent (PTA)-Mangel
454714	Plasmazell-Leukämie
29073	Plasmazellmyelom
465	Plasminogen-Aktivator-Inhibitor-1-Mangel, kongenitaler
722	Plasminogen-Mangel Typ 1
86855	Plasmozytom
100022	Plasmozytom, extramedulläres (Weichteil-)
29073	Plasmozytom, medulläres
100021	Plasmozytom, primäres, des Knochens
86855	Plasmozytom, solitäres
79434	Platin-OCA
477787	Plättchendysfunktion durch zytosolischen Phospholipase-A2 alpha-Mangel
52530	Plättchentyp des Von-Willebrand-Syndroms
21376	Plattenepithelkarzinom der Cervix

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
7	uteri
424996	Plattenepithelkarzinom der Gallenblase und extrahepatischen Gallengänge
424975	Plattenepithelkarzinom der Leber und intrahepatischen Gallengänge
502366	Plattenepithelkarzinom der Lippe
502363	Plattenepithelkarzinom der Mundhöhle
500464	Plattenepithelkarzinom der Nasenhöhle und Nasennebenhöhlen
500464	Plattenepithelkarzinom der Nasenhöhle und Nebenhöhlen
500481	Plattenepithelkarzinom der Speicheldrüsen
494448	Plattenepithelkarzinom der Vulva
→502363	Plattenepithelkarzinom der Zunge
424019	Plattenepithelkarzinom des Analkanals
213716	Plattenepithelkarzinom des Corpus uteri
423994	Plattenepithelkarzinom des Dickdarms
423968	Plattenepithelkarzinom des Dünndarms
213767	Plattenepithelkarzinom des Gebärmutterhalses
494547	Plattenepithelkarzinom des Hypopharynx
494550	Plattenepithelkarzinom des Larynx
418959	Plattenepithelkarzinom des Magens
500478	Plattenepithelkarzinom des Oropharynx
99977	Plattenepithelkarzinom des Ösophagus
424039	Plattenepithelkarzinom des Pankreas
398058	Plattenepithelkarzinom des Penis
424002	Plattenepithelkarzinom des Rektums
213716	Plattenepithelkarzinom, endometriales
2899	Platyspondylie - Amelogenesis imperfecta
85166	Platyspondylitische Dysplasie Typ Torrance-Luton
85166	Platyspondylitische

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Skelettdysplasie, letale, Typ Torrance
99928	Plazentabett-Tumor (PSST)
439167	Plazentainsuffizienz
300359	PLCG2-associated antibody deficiency and immune dysregulation
137810	PLCNA
454821	Pleomorphes Adenom der Speicheldrüsen
2900	Pleonosteose Leri
449266	Pleuraempyem
64742	Pleuro-pulmonales Blastom
494428	Pleuroparenchymale Fibroelastose, idiopathische
284343	Pleuropulmonales Blastom des Kindesalters
1313	Plexus choroideus-Kalzifizierung - geistige Retardierung, infantile Form
251899	Plexuskarzinom
2807	Plexuspapillom, choroidales
537072	PLG-related hereditary angioedema with normal C1Inh
280356	PLIN1-bedingte FPLD
2770	PLO-SL
2770	PLOSL
2375	Plott-Syndrom
168593	Plötzlicher Kindstod - Hodendysgenese
280234	PLP1-Null-Syndrom
99969	PLS
85166	PLSD-T
54028	Plummer-Vinson-Syndrom
732	PM
454706	PMA
98838	PMBCL
280224	PMD, intermediärer Typ
280219	PMD, klassischer Typ
280210	PMD, konnataler Typ
280210	PMD, schwere Form
2856	PMDS
308	PME Typ 1

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
501	PME Typ 2
26351 6	PME Typ 3
40208 2	PME Typ 5
28062 0	PME Typ 6
43543 8	PME Typ 7
42402 7	PME Typ 8
45726 5	PME Typ 9
35259 6	PMED
824	PMF
21726 0	PML
28027 0	PMLD
28028 2	PMLD1
79318	PMM2-CDG
26790	PMP
47639 4	PMP2-abhängige Charcot-Marie- Tooth-Krankheit Typ 1
47639 4	PMP2-abhängige CMT1
47639 4	PMP2-abhängige hereditäre motorisch-sensorische Neuropathie Typ 1
47781 7	PMP22-RAI1-Contiguous gene duplication-Syndrom
93569	PMR
50053 3	PMSE-Syndrom
99885	PNDM
21363 0	PNET des Uterus
64741	Pneumoblastom
723	Pneumocystis-carinii-Pneumonie
55655	Pneumokokken-Meningitis
90066	Pneumonie durch Pseudomonas aeruginosa-Infektion
91359	Pneumonie, chronische, des Kindesalters
724	Pneumonie, eosinophile idiopathische, akute Form
79126	Pneumonie, interstitielle, akute
91364	Pneumonie, interstitielle, idiopathische, unspezifische
79128	Pneumonie, interstitielle, lymphoide
91364	Pneumonie, interstitielle,

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	unspezifische
1302	Pneumonie, kryptogene organisierende
36238	Pneumonie, nekrotisierende, Staphylokokken-induzierte
21755 7	Pneumonitis , infantile interstitielle zelluläre
2902	Pneumopathie, eosinophile idiopathische, chronische
447	PNH
98810	PNKD
760	PNP-Mangel
760	PNPase-Mangel
79096	PNPO-abhängige neonatale epileptische Enzephalopathie
79096	PNPO-Mangel
246	POADS
2905	POEMS-Syndrom
2762	POH
22104 6	Poikilodermie mit Neutropenie
22104 6	Poikilodermie mit Neutropenie vom Typ Clericuzio
2909	Poikilodermie Rothmund- Thomson
22100 8	Poikilodermie Rothmund- Thomson Typ 1
22101 6	Poikilodermie Rothmund- Thomson Typ 2
2908	Poikilodermie Typ Kindler
2907	Poikilodermie, akrokeratotische, hereditäre
2825	Poikilodermie, Alopezie, Retrognathie, Gaumenspalte
22103 9	Poikilodermie, hereditäre sklerosierende, Typ Weary
22104 3	POIKTMP-Syndrom
27994 7	POIS
2911	Poland-Anomalie
2911	Poland-Sequenz
2911	Poland-Syndrom
31380 8	POLD
2912	Poliomyelitis
→333 64	Pollitt-Syndrom
11	Poly-X-Syndrom
727	Polyangiitis, mikroskopische
767	Polyarteriitis nodosa
767	Polyarteriitis nodosa
29207	Polyarthritits enterica

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
85435	Polyarthritits mit Rheumafaktor
24785 4	Polyarthritits ohne Rheumafaktor mit anti-nukleären Antikörpern
24786 1	Polyarthritits ohne Rheumafaktor ohne anti-nukleäre Antikörper
85408	Polyarthritits, juvenile, Rheumafaktor-negative
85435	Polyarthritits, juvenile, Rheumafaktor-positive
85414	Polyarthritits, systemische
2300	Polyatresie, intestinale
728	Polychondritis, rezidivierende
729	Polycythaemia rubra vera
729	Polycythaemia vera
2917	Polydaktylie - Myopie
93336	Polydaktylie des triphalangealen Daumens
93337	Polydaktylie des Zeigefingers
93339	Polydaktylie eines biphallangealen Daumens
2916	Polydaktylie, postaxiale - dentale und vertebrale Anomalien
2920	Polydaktylie, postaxiale - geistige Retardierung
93339	Polydaktylie, postaxiale, 1
93337	Polydaktylie, postaxiale, Typ 3
93334	Polydaktylie, postaxiale, Typ A
93335	Polydaktylie, postaxiale, Typ B
93336	Polydaktylie, präaxiale, Typ 2
93338	Polydaktylie, präaxiale, Typ 4
3004	Polydaktylie, spiegelbildliche - vertebrale Segmentierungsdefekte - Extremitätenanomalien
2754	Polydaktylie-Lippen- /Gaumenspalte-psychomotorische Entwicklungsverzögerung- Syndrom
18022 9	Polyembryom
45353 3	Polyendokrine Polyneuropathie- Syndrom
39793 7	Polyglucosan-Körper-Myopathie Typ 1
45636 9	Polyglucosan-Körper-Myopatie Typ 2
20658 3	Polyglukosankörper-Krankheit, adulte
50053 3	Polyhydramnion- Megalenzephalie-symptomatische Epilepsie-Syndrom
45032 2	Polyklonales Hyperviskositätssyndrom
18018	Polymastie

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2	
447877	Polymerase-Proofreading-assoziierte adenomatöse Polyposis
300573	Polymikrogyrie durch TUBB2B-Genmutation
250972	Polymikrogyrie mit Sehnerv-Hypoplasie
268940	Polymikrogyrie, bilaterale
208444	Polymikrogyrie, bilaterale frontale
101070	Polymikrogyrie, bilaterale frontoparietale
208447	Polymikrogyrie, bilaterale generalisierte
208441	Polymikrogyrie, bilaterale parasagittale parieto-okzipitale
98889	Polymikrogyrie, bilaterale perisylvische
268947	Polymikrogyrie, fokale unilaterale
101071	Polymikrogyrie, hemisphärische unilaterale
268943	Polymikrogyrie, unilaterale
1243	Polymorpe vitelline Makuladegeneration
93569732	Polymyalgia rheumatica Polymyositis
93568	Polymyositis, juvenile
2905	Polyneuropathie - Endokrinopathie - Plasmazelldyskrasie (PEP)
2928	Polyneuropathie - geistige Retardierung - Akromikrie - vorzeitige Menopause
171848	Polyneuropathie - Hörverlust - Ataxie - Retinitis pigmentosa - Katarakt
639	Polyneuropathie mit monoklonaler IgM-Gammopathie mit Anti-MAG
98916	Polyneuropathie, akute demyelinisierende idiopathische
98916	Polyneuropathie, akute inflammatorische
209004	Polyneuropathie, axonale, mit assoziierter IgG/IgM/IgA monoklonaler Gammopathie
206594	Polyneuropathie, demyelinisierende inflammatorische subakute
21739	Polyneuropathie, progressive, mit

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
6	bilateraler striataler Nekrose
2926	Polyneuropathie-Handfehlbildung-Syndrom
2869	Polypen und Pigmentflecken-Syndrom
733	Polypen, adenomatöse kolorektale
160148	Polypen, entzündliche myoglanduläre
160148	Polypoide Hyperplasie, erodierte
79076	Polypose, juvenile, infantile Form
220460	Polyposis, adenomatöse attenuierte familiäre
2930	Polyposis - Hyperpigmentierung - Alopezie - Anomalien der Fingernägel
247806	Polyposis coli, APC-abhängige attenuierte, familiäre
220460	Polyposis coli, attenuierte familiäre
401911	Polyposis coli, AXIN2-abhängige attenuierte, familiäre
247798	Polyposis coli, MUTYH-abhängige attenuierte, familiäre
733	Polyposis, adenomatöse familiäre
261584	Polyposis, adenomatöse familiäre, durch Del(5)(q22.2)
261584	Polyposis, adenomatöse familiäre, durch Mikrodeletion 5q22.2
261584	Polyposis, adenomatöse familiäre, durch Monosomie 5q22.2
2929	Polyposis, gastrointestinale juvenile
2869	Polyposis, hamartöse intestinale
157794	Polyposis-Syndrom, gemischtes, hereditäres
157798	Polyposis-Syndrom, hyperplastisches
79076	Polyposis-Syndrom, juveniles, frühkindliche Form
208981	Polyradikuloneuropathie mit assoziierter IgG/IgM/IgA monoklonaler Gammopathie ohne bekannte Antikörper
206594	Polyradikuloneuropathie, demyelinisierende entzündliche subakute
141091	Polyrhinie
342	Polyserositis, benigne rekurrende

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
342	Polyserositis, paroxysmale, familiäre Form
93338	Polysyndaktylie
2934	Polysyndaktylie - Herzfehler
93405	Polysyndaktylie Typ Haas
2935	Polysyndaktylie, gekreuzte
2456	Polythelie, isolierte
2795	Polyzystische Ovarien - Dysfunktion des Urethra-Sphinkters
729	Polyzythämie, echte
90042	Polyzythämie, familiäre primäre
247511	Polyzythämie, sekundäre, autosomal-dominante
247378	Polyzythämie, sekundäre, autosomal-rezessive, nicht VHL-Gen-assoziierte
247378	Polyzythämie, sekundäre, autosomal-rezessive, Non-Chuvash-Typ
238557	Polyzythämie, von Hippel-Lindau-abhängige
139426	POMA
1183	POMA-Syndrom
565899	POMGNT2-related limb-girdle muscular dystrophy R24
365	Pompe-Krankheit
308552	Pompe-Krankheit, infantile Form
420429	Pompe-Krankheit, späte Form
99748	Pontiac-Fieber
477749	Pontine autosomal-dominante Mikroangiopathie mit Leukoenzephalopathie
269229	Pontine Tegmentale Capdysplasie
284339	Pontozerebelläre Hypoplasie - Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY
324569	Pontozerebelläre Hypoplasie durch CHMP1A-Genmutation
2254	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 1
2524	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 2
97249	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 3
166063	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 4
166068	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 5

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
16607 3	Pontocerebelläre Hypoplasie Typ 6
28433 9	Pontocerebelläre Hypoplasie Typ 7
32456 9	Pontocerebelläre Hypoplasie Typ 8
36992 0	Pontocerebelläre Hypoplasie Typ 9
41149 3	Pontocerebelläre Hypoplasie Typ 10
41149 3	Pontocerebelläre Hypoplasie, CLP1-abhängige
1300	Popliteales Pterygium-Syndrom, autosomal-dominantes
1234	Popliteales Pterygium-Syndrom, autosomal-rezessives
1234	Popliteales Pterygium-Syndrom, letaler Typ
95699	POR-Mangel
666	Porak-Durante-Krankheit
95699	PORD
2940	Porencephalie
2941	Porencephalie - zerebelläre Hypoplasie - Fehlbildungen
31469 7	Porencephalie, erworbene
99810	Porencephalie, familiäre
30654 7	Porencephalie-Mikrozephalie-bilaterale kongenitale Katarakte-Syndrom
37002 2	Poretti-Boltshauser-Syndrom
79152	Porokeratose, aktinische disseminierte superfizielle
→795 02	Porokeratose, palmoplantare, Typ Mantoux
735	Porokeratosis Mibelli
737	Porokeratosis plantaris palmaris et disseminata
79152	Porokeratosis superficialis disseminata actinica (PSDA)
10133 0	Porphyria cutanea tarda (PCT)
44305 7	Porphyria cutanea tarda Typ I
44306 2	Porphyria cutanea tarda Typ II
44306 2	Porphyria cutanea tarda, familiäre
44305 7	Porphyria cutanea tarda, sporadische
79473	Porphyria variegata
10092 4	Porphyrie durch ALA-

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Dehydratase-Mangel
10092 4	Porphyrie durch ALAD-Mangel
10092 4	Porphyrie durch delta-Aminolävulinsäure-Dehydratase-Mangel
79276	Porphyrie, akute intermittierende
79277	Porphyrie, erythropoetische kongenitale
95159	Porphyrie, hepatoerythropoetische (HEP)
48053 1	Portosystemische Venenfistel, kongenitale
48053 1	Portosystemischer Shunt, kongenitaler
2703	Portweinnaevus - Megacisterna magna - Hydrozephalus
42058 4	Post-axiale Polydaktylie-vordere Hypophysenanomalien-Gesichtsdysmorphien-Syndrom
2942	Post-Polio-Syndrom
2942	Post-Poliomyelitis-Syndrom
13783 9	Postangina-Sepsis Lemierre
13783 9	Postanginale Sepsis nach oropharyngealer Infektion
2919	Postaxiale Polydaktylie mit medianer Spalte der Unterlippe
93406	Postaxiale Syndaktylie mit Metakarpal-Synostose
97349	Postenzephalitisches Parkinson-Syndrom
98971	Posteriore amorphe Stromadystrophie
99141	Posteriore Choanalatresie - Lymphödem-Syndrom
26335 2	Postkardiotomie-Syndrom mit rechtsventrikulären Versagen
→878 84	Postlinguale Schwerhörigkeit, isolierte, genetisch bedingte
→878 84	Postlinguale Schwerhörigkeit, nichtsyndromale, genetisch bedingte
47767 3	Postnatale Mikrozephalie-infantile Hypotonie-spastische Diplegie-Dysarthrie-Intelligenzminderung-Syndrom
27994 7	Postorgasmic-Illness-Syndrom
44317 3	Postpartale Psychose
70568	Posttransplantations-Lymphoproliferativen Erkrankung (PTLD)

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
44323 6	Posturales orthostatisches Tachykardiesyndrom durch NET-Mangel
1713	Potocki-Lupski-Syndrom
52022	Potocki-Shaffer-Syndrom
44323 6	POTS durch NET-Mangel
3316	Potter-Sequenz - Lippen- oder Gaumenspalte - Kardiopathie
21706 7	Pouchitis
2876	Powell-Chandra-Saal-Syndrom
2201	Powell-Venencie-Gordon-Syndrom
25083 1	PPA (Primäre progrediente Aphasie), logopenische Variante
31456 6	PPAOS
44787 7	PPAP
79083	PPARG-abhängige FPLD
28434 3	PPB-Tumor-Syndrom, familiäres
28434 3	PPBFTDS
30032 4	PPBL
98973	PPCD
563	PPCM
93339	PPD1
93336	PPD2
93337	PPD3
93338	PPD4
75567	PPFG
41169 6	PPI-REE
41169 6	PPI-responsive ösophageale Eosinophilie
41169 6	PPIRee
494	PPK mutilans - Schwerhörigkeit
494	PPK mutilans Vohwinkel
79141	PPK nummularis
79141	PPK nummularis Typ Wachters
495	PPK, diffuse progressive
14096 6	PPK, Nagashima-Typ
86923	PPK, Typ Gamborg-Nielsen
1010	PPK-CA Typ Stevanovic
1366	PPK-CA Typ Wallis
2202	PPK-Taubheit-Syndrom
79501	PPKP1
79502	PPKP2

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
38	PPKP3
308013	PPKP3 ohne Elastoidose
3077	PPM-X
189439	PPNAD
370348	PPNET
370348	pPPNET
97278	PPoma
79502	PPPP
251295	PPRCA
2942	PPS
398980	PPSPC
324977	PRAAS
2921	Präaxiale Polydaktylie - Kolobome - geistige Retardierung
739	Prader-Labhart-Willi-Syndrom
398073	Prader-Willi-ähnliches Syndrom
171829	Prader-Willi-ähnliches Syndrom durch Deletion 6q16
398079	Prader-Willi-ähnliches Syndrom durch Punktmutation
3409	Prader-Willi-Habitus - Osteopenie - Kamptodaktylie
739	Prader-Willi-Syndrom
177910	Prader-Willi-Syndrom durch Imprinting-Mutation
98754	Prader-Willi-Syndrom durch maternale uniparentale Disomie 15
98793	Prader-Willi-Syndrom durch paternale Deletion 15q11.13
177901	Prader-Willi-Syndrom durch paternale Deletion von 15q11.13, Typ 1
177904	Prader-Willi-Syndrom durch paternale Deletion von 15q11.13, Typ 2
398069	Prader-Willi-Syndrom durch Punktmutation
177907	Prader-Willi-Syndrom durch Translokation
284343	Prädisposition für die familiäre Form des Pleuropulmonalen Blastom-Syndroms
457088	Prädisposition für invasive Pilzinfektionen durch CARD9-Mangel

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
488280	Prädisposition für myeloproliferate Neoplasien mit Beginn im Erwachsenenalter durch Duplikation 14q32
293462	Prae-Descemet-Hornhautdystrophie
275555	Präeklampsie
749	Präkallikrein-Mangel, kongenital
→87884	Prälinguale nichtsyndromale genetisch bedingte Schwerhörigkeit
→87884	Prälinguale Schwerhörigkeit, isolierte, genetisch bedingte
486811	Pränatale spinale Muskelatrophie mit kongenitalen Knochenbrüchen
178345	Präpubertäre Gynäkomastie, hereditäre
2956	Prata-Liberal-Goncalves-Syndrom
79410	Prätibiale DEB
98872	PRCA, adulte
124	PRCA, kongenital
140949	Priapismus, Low-Flow-Typ
2958	Prieto-Badia-Mulas-Syndrom
1451	Prieur-Griscelli-Syndrom
458768	Primär intralymphatisches Angioendotheliom
451602	Primär kutane Plasmazytose
178536	Primär kutanes Marginalzonen-B-Zell-Lymphom
86885	Primär kutanes peripheres T-Zell-Lymphom, andernorts nicht klassifiziert
86885	Primär kutanes PTCL ohne weitere Spezifizierung
178533	Primär kutanes T-Zell-Lymphom, gamma/delta-positives
506334	Primäre adrenale Insuffizienz mit steroidresistentem nephrotischen Syndrom durch SGPL1-Mangel
140989	Primäre Angiitis des Zentralnervensystems
2285	Primäre basiläre Invagination
186	Primäre biliäre Zirrhose
779	Primäre biliäre Zirrhose und systemische Sklerodermie
357220	Primäre Cutis verticis gyrata, essentielle
357225	Primäre Cutis verticis gyrata, nicht-essentielle

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
1980	Primäre familiäre Basalganglien-Kalzifikation
90042	Primäre familiäre und kongenitale Polyzythämie
75567	Primäre fortschreitende Erstarrung der Gehbewegung
682	Primäre HyperPP
34528	Primäre Hypomagnesiämie mit Hypokalziurie, autosomal-dominant
30924	Primäre Hypomagnesiämie mit sekundärer Hypokalziämie
306558	Primäre Mikrozephalie-Epilepsie-permanentes neonatales Diabetes-Syndrom
391408	Primäre Mikrozephalie-milde Intelligenzminderung-früh beginnender Diabetes-Syndrom
824	Primäre Myelofibrose
439737	Primäre PAN
189439	Primäre pigmentierte noduläre adrenokortikale Dysplasie
189439	Primäre pigmentierte noduläre adrenokortikale Krankheit
439737	Primäre Polyarteriitis nodosa
275766	Primäre pulmonale arterielle Hypertension
171	Primäre sklerosierende Cholangitis
98807	Primäre Torsions-Dystonie mit überwiegendem Beginn im kraniozervikalen Bereich oder in den Armen
140989	Primäre Vaskulitis des Zentralnervensystems
247522	Primäre Ziliendyskinesie - Retinitis pigmentosa
369929	Primärer Hyperaldosteronismus-Krämpfe-Neurologische Anomalien-Syndrom
75391	Primärer Immundefekt durch MCM4-Mangel
75391	Primärer Immundefekt mit Mangel der natürlichen Killerzellen und Nebenniereninsuffizienz
447731	Primärer Immundefekt mit vielfältiger Störung der lymphoiden Immunität
874	Primärer kardialer Tumor des Erwachsenen
875	Primärer kardialer Tumor des

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Kindes
31966 7	Primärer lymphoider Tumor der Bindehaut
30086 5	Primäres C-ALCL
28935 6	Primäres Chorionkarzinom des Ovars
30084 9	Primäres DLBCL des Zentralnervensystems
48686	Primäres Effusionslymphom
98976	Primäres kongenitales Glaukom
30086 5	Primäres kutanes anaplastisches großzelliges Lymphom
17852 8	Primäres kutanes epidermotropes zytotoxisches CD8+ T-Zell-Lymphom
46135	Primäres Lymphom des Zentralnervensystems
25205 0	Primäres Melanom des Zentralnervensystems
25205 0	Primäres Melanom des ZNS
28935 6	Primäres nicht-gestationales Chorionkarzinom des Ovars
28935 6	Primäres nicht-gestationales ovarielles Chorionkarzinom
39898 0	Primäres peritoneales seröses/papilläres Karzinom
39898 0	Primäres seröses papilläres Karzinom des Peritoneums
26886 1	Primäres Tethered-Spinal-Cord Syndrom
56263 9	Primary biliary cholangitis/primary sclerosing cholangitis and autoimmune hepatitis overlap syndrome
56564 1	Primary desmosis coli
56417 8	Primary hypomagnesemia with refractory seizures and intellectual deficiency
56804 4	Primary lymphedema with systemic or visceral involvement
21381 2	Primitiver neuroektodermaler Tumor der Cervix uteri
21363 0	Primitiver neuroektodermaler Tumor des Corpus uteri
3033	Primitives renal-tubuläres Syndrom
→263 7	Primordialer Kleinwuchs - Mikrodontie - opaleszierende und wurzellose Zähne
3042	Primrose-Syndrom

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
39760 6	Prion-Protein-Amyloidose
41206 6	PRKAR1B-assoziierte neurodegenerative Demenz mit intermediären Filamenten
2965	PRLOm
326	Proaccelerinmangel
14109 9	Proboscis lateralis
740	Progerie
2959	Progerie - Kleinwuchs - Pigmentnaevi
902	Progerie, adulte
2963	Progerie-Syndrom Typ Petty
2962	Progerie-Syndrom vom Typ de Barsy
79474	Progeroid-Syndrom, atypisches
43595 3	Progeroide Merkmale-Hepatozelluläres Karzinom-Prädispositionssyndrom
3455	Progeroides neonatales Syndrom
2964	Prognathie, autosomal-dominante
44825 1	Progressive autosomal-rezessive Ataxie-sensorineuraler Hörverlust-Syndrom
75373	Progressive bifokale chorioretinale Atrophie
→972 29	Progressive Bulbärparalyse des Kindesalters
21681 2	Progressive deformierende Osteogenesis imperfecta
53030 3	Progressive Demenz mit Neuroserpin-Einschlusskörperchen
43826 6	Progressive Enzephalomyelitis mit Rigidität und Myoklonus
43136 1	Progressive Enzephalopathie mit Leukodystrophie durch DECR-Mangel
99852	Progressive Enzephalopathie mit schwerer infantiler Anorexie
2744	Progressive externe Ophthalmoplegie und Skoliose
35244 7	Progressive externe Ophthalmoplegie-Myopathie-Kachexie-Syndrom
19928 2	Progressive isolierte segmentale Anhidrose
47781 4	Progressive Mikrozephalie-Krämpfe-Kortikale Blindheit-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
45470	Progressive Muskelatrophie

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
6	
53029 8	Progressive myoklonische Epilepsie mit Neuroserpin-Einschlusskörperchen
501	Progressive Myoklonus-Epilepsie Typ 2
726	Progressive neuronale Degeneration im Kindesalter mit Lebererkrankung
22801 2	Progressive neurosensorische Taubheit - hypertrophe Kardiomyopathie
35271 8	Progressive Retinadystrophie durch Retinol-Transportdefekt
44797 7	Progressive skapulo-humerale peroneale distale Myopathie
726	Progressive sklerosierende Poliodystrophie Alpers
45739 5	Progressive spondyloepimetaphysäre Dysplasie-Kleinwuchs-kurze vierte Metatarsalen-Intelligenzminderung-Syndrom
683	Progressive supranukleäre Blickparese
24009 4	Progressive supranukleäre Blickparese - Akinesie mit Gang-Blockaden
24010 3	Progressive supranukleäre Blickparese - kortikobasales Syndrom
24008 5	Progressive supranukleäre Blickparese - Parkinsonismus
24011 2	Progressive supranukleäre Blickparese mit nicht-flüssiger progredienter Aphasie
24011 2	Progressive supranukleäre Blickparese mit Sprechapraxie
99750	Progressive supranukleäre Blickparese, atypische
24007 1	Progressive supranukleäre Blickparese, klassische
316	Progressive symmetrische Erythrokeratodermie Typ Gottron
45721 2	Progressiver essentieller Tremor-Sprachstörung-Gesichtsdysmorphie-Intelligenzminderung-Verhaltensstörung-Syndrom
22801 2	Progressiver sensorineuraler Hörverlust - hypertrophe Kardiomyopathie
327	Prokonvertin-Mangel, konstitutioneller

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
2965	Prolaktin-produzierendes Hypophysen-Adenom
397685	Prolaktin-Rezeptor-Mangel, familiärer isolierter
2965	Prolaktinom
742	Prolidase-Mangel
512017	Proliferative Krankheit granulärer Lymphozyten der NK-Zelllinie
221126	Proliferative Vaskulopathie und Hydranenzephalie/Hydrozephalie
419	Prolinoxydase-Mangel
300878	Polymorphozytäre Variante der HCL
86852	Polymorphozytenleukämie vom B-Zell-Typ
86871	Polymorphozytenleukämie vom T-Zell-Typ
2083	Prominente Glabella - Mikrozephalie - Hypogenitalismus
606	PROMM
520	Promyelozytenleukämie, akute
2966	Propiondin-Mangel
35	Propionazidämie
35	Propionazidurie
35	Propionyl-CoA-Carboxylase-Mangel
978	Propping-Zerres-Syndrom
485358	Propylthiouracil-Embryopathie
139406	Prosaposin-Mangel, kombinierter
1331	Prostatakarzinom, familiäres
324977	Proteasom-assoziiertes autoinflammatorisches Syndrom
26349	Protein-S-Mangel, erworbener
75496	Proteodermatansulfat-Biosynthesedefekt
2969	Proteus-ähnliches Syndrom
744	Proteus-Syndrom
325	Prothrombin-Mangel
26348	Prothrombin-Mangel, erworbener
238670	Prothyroliberin-Mangel, isolierter
238670	Protirelin-Mangel, isolierter
411696	Protonenpumpenhemmer-responsive eosinophile Ösophagitis
79278	Protoporphyrin, erythro-poetische, autosomale Form
443197	Protoporphyrin, erythro-poetische, X-

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	chromosomale
443197	Protoporphyrin, X-chromosomal-dominante
79473	Protoporphyrinogen-Oxidase-Mangel
2508	Proud-Levine-Carpenter-Syndrom
2508	Proud-Syndrom
502437	Proximale Deletion 4q25-Syndrom
401768	Proximale Myopathie mit extrapyramidalen Zeichen
521305	Proximale Myopathie mit fokaler mitochondrialer Depletion
209335	Proximale SMA, autosomal-dominante, mit Beginn im Erwachsenenalter
209335	Proximale spinale Muskelatrophie mit Beginn im Erwachsenenalter, autosomal-dominante
363447	Proximale spinale Muskelatrophie mit Beginn im Kindesalter, autosomal-dominant
363447	Proximale spinale Muskelatrophie vorwiegend der unteren Extremitäten, autosomal-dominant
→480	Proximale Tubulopathie - Diabetes mellitus - zerebelläre Ataxie
52022	Proximales 11p Deletions-Syndrom
370079	Proximales Mikroduplikationssyndrom 16p11.2
397606	PrP-Amyloidose, systemische
3222	PRPP-Synthetase-Überaktivität
3222	PRPS1-Überaktivität
47159	pRTA
→566243	PRTH
544469	PRUNE1-related neurological syndromes
2970	Prune-Belly-Syndrom
89843	Pruriginöse DEB
330061	Prurigo, aktinische
64745	Pruritische urtikarielle Papeln und Plaques in der Schwangerschaft
94059	Pruritus, urämischer
284417	PSAT-Mangel
171	PSC

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
295022	Pseudarthrose der Fibula, kongenitale
295018	Pseudarthrose der Tibia, kongenitale
295026	Pseudarthrose der Ulna, kongenitale
295020	Pseudarthrose des Femurs, kongenitale
295024	Pseudarthrose des Radius, kongenitale
228402	Pseudo-Angelman-Syndrom
99000	Pseudo-Best-Krankheit
314459	Pseudo-Demons-Meigs-Syndrom
577	Pseudo-Hurler-Polydystrophie
2976	Pseudo-Leprechaunismus-Syndrom Typ Patterson
314459	Pseudo-Meigs-Syndrom
263482	Pseudo-Morquio-Syndrom Typ 2
2971	Pseudo-NALD
2985	Pseudo-Progerie-Syndrom
1229	Pseudo-TORCH-Syndrom
180079	Pseudo-Uterus unicornis
289157	Pseudo-Vitamin-D-Mangel-Rachitis
52530	Pseudo-von-Willebrand-Syndrom
52530	Pseudo-von-Willebrand-Syndrom Typ 2B
→300	Pseudo-Zellweger-Syndrom
750	Pseudoachondroplasie
2971	Pseudoadrenoleukodystrophie
2971	Pseudoadrenoleukodystrophie, neonatale
526	Pseudoaldosteronismus
221120	Pseudoaminopterin-Syndrom
157808	Pseudoarthrose der Gliedmaßen, kongenitale
66630	Pseudoarthrose der Klavikula, kongenitale
132	Pseudocholinesterase-Mangel
752	Pseudohermaphroditismus, männlicher, durch 17-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase 3-Mangel
526	Pseudohyperaldosteronismus Typ 1
88660	Pseudohyperaldosteronismus Typ 2

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
90044	Pseudohyperkaliämie, familiäre
→3202	Pseudohyperkaliämie, familiäre, Typ 1
756	Pseudohypoaldosteronismus Typ 1
757	Pseudohypoaldosteronismus Typ 2
88938	Pseudohypoaldosteronismus Typ 2A
88939	Pseudohypoaldosteronismus Typ 2B
88940	Pseudohypoaldosteronismus Typ 2C
300525	Pseudohypoaldosteronismus Typ 2D
300530	Pseudohypoaldosteronismus Typ 2E
171871	Pseudohypoaldosteronismus, autosomal-dominanter, Typ 1
171876	Pseudohypoaldosteronismus, autosomal-rezessiver, Typ 1
171876	Pseudohypoaldosteronismus, generalisierter, Typ 1
171871	Pseudohypoaldosteronismus, renaler, Typ 1
93164	Pseudohypoaldosteronismus, transienter
79443	Pseudohypoparathyroidismus Typ 1A
94089	Pseudohypoparathyroidismus Typ 1B
79444	Pseudohypoparathyroidismus Typ 1C
94090	Pseudohypoparathyroidismus Typ 2
60026	Pseudolymphom, pulmonales
439881	Pseudomembranöse Bronchitis
26790	Pseudomyxoma peritonei
2978	Pseudoobstruktion, chronische intestinale
104077	Pseudoobstruktion, intestinale myopathische
99811	Pseudoobstruktion, intestinale neuronale
2980	Pseudopapillenödem - Blepharophimose - Anomalien der Hände
129	Pseudopelade Brocq
93569	Pseudopolyarthritits, rhizomelische
79445	Pseudopseudohypoparathyroidismus

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
477742	Pseudosarkomatöse Fasziiitis
3103	Pseudothalidomid-Syndrom
2166	Pseudotrisomie 13-Syndrom
238624	Pseudotumor cerebri
90003	Pseudotumor der Leber, inflammatorischer
83316	Pseudotyphus California
753	Pseudovaginale perineoskrotale Hypospadie
758	Pseudoxanthoma elasticum
228247	Pseudoxanthoma elasticum, erworbenes
436274	Pseudoxanthoma elasticum-ähnliche Hautmanifestationen mit Retinis pigmentosa
228293	Pseudoxanthoma elasticum-ähnliche papilläre dermale Elastolyse
91135	Pseudoxanthoma elasticum-ähnliches Syndrom
95496	PSIS
85436	Psoriasis-assoziierte JIA
240071	PSP, klassische
240094	PSP-Akinesie mit Gang-Blockaden
240112	PSP-AOS
240103	PSP-CBS
240103	PSP-kortikobasales Syndrom
240085	PSP-P
240094	PSP-PAGF
240085	PSP-Parkinsonismus
240112	PSP-PNFA
683	PSP-Syndrom
263548	PSS Typ A
263553	PSS Typ B
251523	PSTPIP1-assoziiertes Entzündungssyndrom mit MRP8/14-Proteinämie
251523	PSTPIP1-assoziiertes inflammatorisches Syndrom mit MRP8/14-Proteinämie
71519	Psychogene Bewegungsstörungen

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
324636	Psychogene Purpura
505242	Psychomotorische Regression-okulomotorische Apraxie-Bewegungsstörung-Nephropathie-Syndrom
88618	Psychomotorische Retardierung durch S-Adenosylhomocystein-Hydrolase-Defizienz
52530	PT-VWD
97290	PTC-RCC
247698	PTC-Syndrom
269229	PTCD
86885	PTCL-NOS
1578	Pterin-4-alpha-Carbinolamin-Dehydratase-Mangel
2988	Pterygium colli - Intelligenzminderung - Fingeranomalien
2989	Pterygium conjunctivae, familiäre Form
2987	Pterygium-Syndrom, antekubitales
86789	PTLAH
228396	Ptosis - Bewegungseinschränkung des Auges - Fehlen des Tränenpünktchens
2999	Ptosis - Strabismus - ektopische Pupillen
→293843	Ptosis - Strabismus - Rectus abdominis-Diastase
→284160	Ptosis - Syndaktylie - Lernschwierigkeiten
91411	Ptosis, kongenitale
2997	Ptosis-Stimmbandlähmung-Syndrom
251915	PTPR
13	PTS-Mangel
485358	PTU-Embryofetopathie
485358	PTU-Embryopathie
3000	Pubertas praecox bei Knaben
562	Pubertas praecox, familiäre Gonadotropin-unabhängige weibliche
759	Pubertas praecox, Gonadotropin-abhängige
759	Pubertas praecox, zentrale
169615	Pubertas praecox, zentrale, idiopathische

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
169618	Pubertas praecox, zentrale, sekundäre
60039	Pudendus-Nervenkompression
60039	Pudendusneuralgie
60039	Pudendusneuropathie
99049	Pulmonalarterie, dem offenem Ductus arteriosus entstammend
99050	Pulmonalarterie, der Aorta entstammend
980	Pulmonalarterienagenesie
1676	Pulmonalarteriendilatation, idiopathische
99083	Pulmonalarterienhypoplasie
1208	Pulmonalatresie mit intaktem Ventrikelseptum
1207	Pulmonalatresie mit Ventrikelseptumdefekt
440427	Pulmonale Alveolarproteinose vom Réunion Insel-Typ
747	Pulmonale Alveolarproteinose, autoimmune
264675	Pulmonale Alveolarproteinose, hereditäre Form
747	Pulmonale Alveolarproteinose, idiopathische
420259	Pulmonale Alveolarproteinose, sekundäre
→331176	Pulmonale arterielle Hypertonie - Leukopenie - Vorhofseptumdefekt
275777	Pulmonale arterielle Hypertonie, familiäre
275777	Pulmonale arterielle Hypertonie, hereditäre
275766	Pulmonale arterielle Hypertonie, idiopathische
422	Pulmonale arterielle Hypertonie, idiopathische und/oder familiäre
2038	Pulmonale arteriovenöse Malformationen
2257	Pulmonale Hypoplasie, primäre
411703	Pulmonale nicht-tuberkulöse mykobakterielle Infektionen
217080	Pulmonale Pilzinfektion bei Risiko-Patienten
31837	Pulmonale veno-okklusive Krankheit
64741	Pulmonales Blastom
2258	Pulmonalhypoplasie, unilaterale, kongenitale
99084	Pulmonalisaststenose
101206	Pulmonalklappenagenesie-Fallot-Tetralogie-fehlender Ductus arteriosus-Syndrom

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
99048	Pulmonalklappenagenesie-intaktes Ventrikelseptum-persistierender Ductus arteriosus-Syndrom
85202	Pulmonalstenose - Brachytelephalangie - Knorpel-Kalzifikationen
3192	Pulmonalstenose, supra-valvuläre
3188	Pulmonalvenenatresie oder -stenose, kongenital
97353	Punch-Drunk-Syndrom
99710	Punktiertes Akrokeratoderm mit Sommersprossen-ähnlicher Pigmentierung
64745	PUPPP
438213	PURA-abhängige schwere neonatale Hypotonie-Krämpfe-Enzephalopathie-Syndrom
2028	Puretic-Syndrom
760	Purin-Nukleosid-Phosphorylase-Mangel
49566	Purpura fulminans, erworbene
761	Purpura rheumatica
761	Purpura Schönlein-Henoch
761	Purpura, anaphylaktoide
3002	Purpura, autoimmune thrombozytopenische
3002	Purpura, immune thrombozytopenische
54057	Purpura, thrombotische thrombozytopenische
538866	Pustular pyoderma gangrenosum
293173	Pustuloderm, toxisches
293173	Pustulosis acuta generalisata
163927	Pustulosis Palmaris et Plantaris
93110	PUV
729	PV
31837	PVOD
66627	PVS
398069	PWS durch Punktmutation
251607	PXA
228247	PXE, erworbene Form
228293	PXE-ähnliche Elastolyse, papilläre dermale
228227	PXE-ähnliche fokal-dermale Elastose

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
91135	PXE-ähnliches Syndrom
436274	PXE-ähnliches Syndrom mit Retinis pigmentosa
293633	PYCR1-assoziiertes De Barys-Syndrom
293633	PYCR1-Mangel
481152	PYCR2-abhängige Mikrozephalie-progressive Leukoenzephalopathie
3003	Pyknoachondrogenesie
763	Pyknodysostose
3005	Pyle-Krankheit
3005	Pyle-Syndrom
48104	Pyoderma gangraenosum
289478	Pyoderma gangrenosum - Akne - Hidradenitis suppurativa
69126	Pyogene Arthritis - Pyoderma gangraenosum - Akne
183713	Pyogene Bakterieninfektion durch MyD88-Mangel
764	Pyomyositis
2561	Pyramidale Molare-Oberlippenanomalie-Syndrom
63440	Pyrgozephalie
79096	Pyridoxal-Phosphat-abhängige Krämpfe
79096	Pyridoxalphosphat-abhängige Epilepsie
79096	Pyridoxamine 5'-Oxidase-Mangel
3006	Pyridoxinabhängige Krämpfe (PDS)
1675	Pyrimidinämie, familiäre
32	Pyroglutaminazidurie
→288	Pyropoikilozytose, hereditäre
293633	Pyrrrolin-5-Carboxylat-Reduktase 1-Mangel
79101	Pyrrrolincarboxylsäure-Dehydrogenasemangel
3008	Pyruvat-Carboxylase-Mangel
353308	Pyruvat-Carboxylase-Mangel Typ A
353314	Pyruvat-Carboxylase-Mangel Typ B
353308	Pyruvat-Carboxylase-Mangel, infantile Form
353314	Pyruvat-Carboxylase-Mangel, schwerer neonataler Typ
79243	Pyruvat-Decarboxylase-Mangel
79243	Pyruvat-Dehydrogenase E1-alpha-Mangel
255138	Pyruvat-Dehydrogenase E1-beta-Mangel
79244	Pyruvat-Dehydrogenase E2-

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Mangel
2394	Pyruvat-Dehydrogenase E3-Mangel
765	Pyruvat-Dehydrogenase-Komplex-Mangel
765	Pyruvat-Dehydrogenase-Mangel
79246	Pyruvat-Dehydrogenase-Phosphatase-Mangel
25518	Pyruvat-Dehydrogenase-Protein-X-Komponenten-Mangel
25518	Pyruvat-Dehydrogenase-Protein-X-Komponenten-Mangel
353320	Pyruvatcarboxylase-Mangel, benigner Typ
766	Pyruvatkinase-Mangel der Erythrozyten
46135	PZNSL
781	Q-Fieber
3010	Qazi-Markouizos-Syndrom
90647	QT-Intervall, verlängertes - Schwerhörigkeit
542568	Quadricuspid aortic valve
210141	Quadriplegie, hereditäre spastische
84142	Quantal-Squander-Syndrom
220436	Quebec Plättchen-Störung
220436	Quebec-Platelet-Syndrom
1917	Quecksilber-Exposition, vorgeburtliche
330021	Quecksilber-Intoxikation
330021	Quecksilbervergiftung
247165	Quecksilbervergiftung, infantile
139417	Querschnittsmyelitis
781	Query-Fieber
96175	r(11)-Syndrom
261529	r(Y)
769	Rabson-Mendenhall-Syndrom
289157	Rachitis, hypokalzämische, Vitamin D-abhängige
93160	Rachitis, hypokalzämische, Vitamin D-resistente
1652	Rachitis, hypokalziurische hypophosphatämische, X-chromosomal-rezessive
89937	Rachitis, hypophosphatämische,

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	autosomal-dominante
289176	Rachitis, hypophosphatämische, autosomal-rezessive
157215	Rachitis, hypophosphatämische, mit Hyperkalziurie
89936	Rachitis, hypophosphatämische, X-chromosomale
93160	Rachitis, Vitamin D-abhängige, Typ II
93160	Rachitis, Vitamin D-resistente, Typ II
93321	Radiale longitudinale Meromelie
93293	Radiales Fehlbildungssyndrom mit Duane-Reaktionssyndrom
93321	Radialstrahl-Agenesie
→2712	Radikulomegalie der Eckzähne - kongenitale Katarakt
3015	Radio-renales Syndrom
3269	Radio-ulnare Synostose, kongenitale
70475	Radiogene Proktitis
71289	Radioulnar-Synostose - amegakaryozytäre Thrombozytopenie
71289	Radioulnar-Synostose - amegakaryozytische Thrombozytopenie
3269	Radioulnare Fusion
295219	Radioulnare Fusion, bilaterale
295217	Radioulnare Fusion, unilaterale
→193	Radioulnare Synostose - Retinapigmentanomalien
295219	Radioulnare Synostose, bilaterale
295217	Radioulnare Synostose, unilaterale
3270	Radioulnare Synostose-Entwicklungsretardierung-Hypotonie-Syndrom
3268	Radioulnare Synostose-Mikrozephalie-Skoliose-Syndrom
294979	Radioulnare terminaltransverse Meromelie
1121	Radiusaplasie-Tibiahypoplasie-Syndrom
3026	Radiushypoplasie - Choanalatresie
2252	Radiushypoplasie - triphalangeale Daumen - Hypospadie - Progenie - maxilläres Diastema
29503	Radiuskopfdisklokation,

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2	kongenitale
295032	Radiuskopfdisklokation, kongenitale, isolierte
100057	RAE
86839	RAEB
100019	RAEB-1
100020	RAEB-2
168960	RAEB-t
1832	Raine-Syndrom
50811	Rajab-Spranger-Syndrom
178307	RAK
268114	RALD
99843	Rambam-Hasharon-Syndrom
3018	Rambaud-Galian-Syndrom
3018	Rambaud-Gallian-Touchard-Syndrom
3019	Ramon-Syndrom
1051	Ramos-Arroyo-Syndrom
3020	Ramsay-Hunt-Syndrom
86861	Randall-Krankheit
3021	RAPADILINO-Syndrom
→1071	Rapp-Hodgkin-Syndrom
565779	Rare disorder potentially indicated for transplant or complication after transplantation
75564	RARS
268114	RAS-assoziierte autoimmun-lymphoproliferative Krankheit
276212	Rasch fortschreitende Mukopolysaccharidose Typ VI
276212	Rasch fortschreitender Arylsulfatase B-Mangel
1929	Rasmussen-Enzephalitis
3023	Rasmussen-Johnsen-Thomsen-Syndrom
436	Rathbun-Syndrom
247667	Rathburn-Krankheit mit Beginn im Kindesalter
247676	Rathburn-Krankheit, adulte
247638	Rathburn-Krankheit, benigne pränatale
247651	Rathburn-Krankheit, infantile
247623	Rathburn-Krankheit, letale perinatale

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
31205	Rattenbiss-Fieber
99852	Ravine-Syndrom
2840	Ray-Peterson-Scott-Syndrom
79127	RB-ILD
98961	RBCD
96175	RC11
93111	RCAD-Syndrom
177	RCDP
284388	RCVS
79408	RDEB generalisata gravis
89842	RDEB generalisata mitis
79408	RDEB Typ Hallopeau-Siemens
89842	RDEB Typ non-Hallopeau-Siemens
89842	RDEB, generalisiert intermediär
89841	RDEB-Ce
79409	RDEB-I
89842	RDEB-O
79408	RDEB-sev gen
857	REAR-Syndrom
1188	Reardon-Baraitser-Syndrom
2631	Reardon-Hall-Slaney-Syndrom
96167	Rec8-Syndrom
96167	Rec(8)-Syndrom
423712	Rechter Doppelausstromventrikel mit atrioventrikulärem Septumdefekt, Pulmonalstenose und Heterotaxie
→423693	Rechter Doppelausstromventrikel mit double-committed Ventrikelseptumdefekt
99046	Rechter Doppelausstromventrikel mit non-committed subpulmonalem Ventrikelseptumdefekt
423693	Rechter Doppelausstromventrikel mit subaortalem oder double-committed Ventrikelseptumdefekt
99043	Rechter Doppelausstromventrikel mit subaortalem oder double-committed Ventrikelseptumdefekt und Pulmonalstenose
→423693	Rechter Doppelausstromventrikel mit subaortalem Ventrikelseptumdefekt
99045	Rechter Doppelausstromventrikel mit subpulmonalem Ventrikelseptumdefekt
99045	Rechter Doppelausstromventrikel mit Transposition der großen Arterien
99043	Rechter Doppelausstromventrikel Typ Fallot

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
99043	Rechter Doppelausstromventrikel vom Fallot-Typ
439	Rechtsventrikuläre Hypoplasie, isolierte Form
51890	Rectus abdominis-Syndrom
838	RED-M
97239	Reducing-Body-Myopathie
93323	Reduktionsdefekt der Fibula, kongenitaler longitudinaler
523	Reed-Syndrom
→566243	Refetoff-Syndrom
166415	Reflexepilepsie, audiogene
86839	Refraktäre Anämie mit Blastenexzess
75564	Refraktäre Anämie mit Ringsideroblasten
168960	Refraktäre Anämie mit Vermehrung von Blasten in Transformation
398063	Refraktäre CD
398063	Refraktäre Sprue
398063	Refraktäre Zöliakie
773	Refsum-Krankheit
772	Refsum-Krankheit, infantile Form
773	Refsum-Syndrom
772	Refsum-Syndrom, infantiles
1525	Reginato-Schiapachasse-Syndrom
1433	Regionale Choroidea-Atrophie und Alopezie
300865	Regressive atypische Histiozytose
90797	Reifenstein-Syndrom
319465	Reine familiäre akute myeloische Leukämie
2634	Reinhardt-Pfeiffer-Syndrom
98961	Reis-Bücklers-Hornhautdystrophie
29207	Reiter-Syndrom
96167	Rekombinantes 8-Syndrom
96167	Rekombinantes Chromosom 8-Syndrom
100081	Rektaler NET
171220	Rektumduplikation
209964	Rektumulkus, solitärer
88619	Rekurrenente akute nekrotisierende

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Enzephalopathie
90052	Rekurrenente Hepatitis-C-Virus-induzierte Lebererkrankung bei Lebertransplantierten
169142	Rekurrenente Infektionen durch spezifischen Granulamangel
530792	RELA-Fusion-positives Ependyom
412	Remnant-Hyperlipidämie
412	Remnant-Krankheit
217330	REN-assoziierte familiäre juvenile hyperurikämische Nephropathie
217330	REN-assoziierte FJHN
217330	REN-assoziierte Nierenkrankheit
294415	Renal-hepato-pankreatischen Dysplasie
3033	Renal-tubuläre Dysgenese
93108	Renale Dysplasie
69076	Renale Glukosurie, hereditäre Form
97367	Renale tubuläre Dysgenese durch Zwilling-Zwilling-Transfusion
254902	Renale Tubulopathie - Enzephalopathie - Lebersversagen
112	Renaler Salzverlust - normotensiver Hyperreninämie - Hyperaldosteronismus - hypokaliämische Alkalose
73224	Renaler Tubulusschaden - Kardiomyopathie
3337	Renales Fanconi-Syndrom, primäres
71273	Renales Nussknackersyndrom
1475	Renales-Kolobom-Syndrom
774	Rendu-Osler-Weber-Krankheit
93975	Renier-Gabreels-Jasper-Syndrom
3242	Renpenning-Syndrom
494344	RERE-assoziierte neurologische Entwicklungsstörungs-Syndrom
566231	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor alpha
566243	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor beta
79127	Respiratorische Bronchiolitis - interstitielle Lungenerkrankung
1662	Restriktive Dermopathie
458763	Retiformes Hämangioendotheliom
33355	Retikuläre Dysgenese

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
17830 7	Retikuläre Hyperpigmentierung vom Typ Kitamura
79145	Retikuläre Pigmentdermatose der Intertrigines
58017	Retikuloendotheliose, leukämische
30087 8	Retikuloendotheliose, leukämische, Variante
13943 6	Retikulohistiozytose, multizentrische
33006 4	Retikuloid, aktinisches
17851 7	Retikuloose, lokalisierte pagetoide
1852	Retinadysplasie, X-chromosomale
35271 8	Retinadystrophie-Iriskolobom-comedogene Akne-Syndrom
98942	Retinakolobom
28424 7	Retinale arterielle Makroaneurysmen - supravalvuläre Pulmonalstenose
35333 4	Retinale arteriovenöse Kommunikation, kongenitale
71213	Retinale kapilläre Fehlbildung
24769 1	Retinale Vaskulopathie mit zerebraler Leukoenzephalopathie und systemischen Manifestationen
24769 1	Retinale Vaskulopathie und zerebrale Leukoenzephalopathie
3018	Retinales Ischämiesyndrom mit Hyalinose kleiner Gefäße des Verdauungstraktes und diffuser Hirn-Verkalkung
791	Retinitis pigmentosa
886	Retinitis pigmentosa - Taubheit
85332	Retinitis pigmentosa und Intelligenzminderung bei del(X)(p11.3)
85332	Retinitis pigmentosa und Intelligenzminderung durch Mikrodeletion Xp11.3
85332	Retinitis pigmentosa und Intelligenzminderung durch Monosomie Xp11.3
49443 9	Retinitis pigmentosa-Hörverlust-vorzeitige Alterung-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
3085	Retinitis pigmentosa-Intelligenzminderung-Labyrinth Schwerhörigkeit-Hypogonadismus-Syndrom
3085	Retinitis pigmentosa-Intelligenzminderung-

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	sensorineuraler Hörverlust-Hypogonadismus-Syndrom
3085	Retinitis pigmentosa-Intelligenzminderung-Taubheit-Hypogonadismus-Syndrom
43624 5	Retinitis pigmentosa-juvenile Katarakt-Kleinwuchs-Intelligenzminderung Syndrom
49443 9	Retinitis pigmentosa-Schwerhörigkeit-vorzeitige Alterung-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
49443 9	Retinitis pigmentosa-Taubheit-Hypothyreose-vorzeitige Alterungscharakteristische Gesichtsform-Syndrom
52427	Retinitis punctata albescens
838	Retino-cochleo-zerebrale Vaskulopathie
→64	Retino-hepato-endokrinologisches Syndrom
892	Retino-Zerebelläre Angiomasose Hippel-Lindau
892	Retino-zerebelläre Angiomasose, familiäre
790	Retinoblastom
35702 7	Retinoblastom, bilaterales
35702 7	Retinoblastom, familiäres
35702 7	Retinoblastom, hereditäres
35703 4	Retinoblastom, nicht-familiäres
35703 4	Retinoblastom, nicht-hereditäres
35703 4	Retinoblastom, unilaterales
3088	Retinopathie - Anämie - ZNS-Anomalien
838	Retinopathie - Enzephalopathie - Schwerhörigkeit bei assoziierter Mikroangiopathie
13945 5	Retinopathie Typ Burgess-Black
28445 4	Retinopathie, akute äußere okkulte zonale
28446 0	Retinopathie, akute äußere ringförmige
891	Retinopathie, exsudative familiäre
→247 691	Retinopathie, hereditäre vaskuläre
71505	Retinopathie, karzinomassoziierte

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
71505	Retinopathie, paraneoplastische
53540	Retinoschisis mit früher Nyktalopie
792	Retinoschisis, juvenile, X-chromosomale
792	Retinoschisis, X-chromosomale
90050	Retrolentale Fibroplasie
49041	Retroperitonealfibrose, IgG4-assoziierte
778	Retts-Syndrom
3095	Retts-Syndrom, atypisches
3095	Retts-Syndrom, Variante
29404 9	Reunion Insel-Variante des Larsen-Syndroms
99852	Réunion-Anorexie-unkontrollierbares Erbrechen-Neurologische Symptome-Syndrom
28438 8	Reversibles zerebrales Vasokonstriktionssyndrom
3088	Revesz-Debus-Syndrom
3088	Revesz-Syndrom
3096	Reye-Sequenz
3096	Reye-Syndrom
19926 7	Reye-Tumor
779	Reynolds-Syndrom
29338 1	Rezidivierende Epithelerosions-Dystrophie
29338 1	Rezidivierende hereditäre Hornhauterosionen
18367 5	Rezidivierende Infekte mit assoziierten Immunglobulin-Isotypen
36985 2	Rezidivierende Infekte-Knochenmarkfibrose-Nephromegalie-Syndrom
36985 2	Rezidivierende Infekte-Myelofibrose-Nephromegalie-Syndrom
48086 4	Rezidivierende metabolische enzephalomyopathische Krisen-Rhabdomyolyse-Herzrhythmusstörung-Intelligenzminderung-Syndrom
19926 7	Rezidivierender digitaler fibröser Tumor der Kindheit
24431 0	RFT1-CDG
25197 5	RGNT
71275	Rh-Mangel-Syndrom
71275	Rh-null-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
231108	Rhabdoider Tumor, familiärer
69077	Rhabdoidtumor
3097	Rhabdomyomatöse Dysplasia - Kardiopathie - Genitalanomalien
780	Rhabdomyosarkom
213802	Rhabdomyosarkom der Cervix uteri
213615	Rhabdomyosarkom des Corpus uteri
99756	Rhabdomyosarkom, alveoläres
99757	Rhabdomyosarkom, embryonales
293199	Rhabdomyosarkom, pleomorphes
206492	Rhabdomyosarkom, vulvovaginales
213802	Rhabdomyosarkom, zervikales
85408	Rheumafaktor-negative JIA
247854	Rheumafaktor-negative JIA mit anti-nukleären Antikörpern
247861	Rheumafaktor-negative JIA ohne anti-nukleäre Antikörper
85435	Rheumafaktor-positive JIA
761	Rheumatische Purpura
3099	Rheumatisches Fieber
477650	Rheumatismus, fibroblastischer
177	Rhizomele Chondrodysplasia punctata
1453	Rhizomeler Kleinwuchs mit Defekt der Klavikula
3098	Rhizomeles Syndrom Typ Urbach
59315	Rhombenzephalosynapsis
→1071	RHS
140976	RHYNS-Syndrom
254334	RI-CMT Typ B
369867	RI-CMT Typ C
435998	RI-CMT Typ D
411712	Riboflavin-Mangel, maternaler
440706	Ribose-5-phosphat-Isomerase-Mangel
2323	Richardson-Kirk-Syndrom
1399	Richards-Rundle-Syndrom
240071	Richardson-Syndrom
→2995	Richiera-Costa-Guion-Almeida Kleinwuchs

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
1784	Richieri-Costa-Colletto-Syndrom
3101	Richieri-Costa-da-Silva-Syndrom
1794	Richieri-Costa-Gorlin-Syndrom
2511	Richieri-Costa-Guion-Almeida Ramos-Syndrom
→2353	Richieri-Costa-Guion-Almeida Rodini-Syndrom
3102	Richieri-Costa-Pereira-Syndrom
28378	Richner-Hanhart-Syndrom
606	Ricker-Syndrom
83312	Rickettsienpocken
420741	RIDDLE-Syndrom
64744	Riedel-Krankheit
64744	Riedel-Thyreoiditis
91483	Rieger-Anomalie
3163	Rieger-Anomalie-partielle Lipodystrophy-Syndrom
91483	Rieger-Axenfeld-Anomalie
782	Rieger-Syndrom
274	Riesen-Plättchen-Syndrom
643	Riesenaxon-Neuropathie
2494	Riesenfaltengastritis
180267	Riesenfibroadenom der Brust
397	Riesenzell-Arteriitis
251579	Riesenzell-Glioblastom
329874	Riesenzell-Myokarditis, idiopathische
363976	Riesenzell-Tumor des Knochens
251618	Riesenzellastrozytom, subependymales
1190	Riesenzellchondrodysplasie
626	Riesiger behaarter Pigmentnaevus
319251	Rift-Valley-Fieber
97244	Rigid-Spine-Syndrom
1764	Riley-Day Syndrom
217335	RIN2-Mangel
217335	RIN2-Syndrom
1437	Ringchromosom 1
96171	Ringchromosom 2
96172	Ringchromosom 3
1447	Ringchromosom 4
251043	Ringchromosom 5
251043	Ringchromosom 5-Syndrom

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
1448	Ringchromosom 6
1449	Ringchromosom 7
1450	Ringchromosom 8
96173	Ringchromosom 9
1438	Ringchromosom 10
96175	Ringchromosom 11
1439	Ringchromosom 12
96176	Ringchromosom 13
1440	Ringchromosom 14
96177	Ringchromosom 15
96178	Ringchromosom 16
1441	Ringchromosom 17
1441	Ringchromosom 17-Syndrom
1442	Ringchromosom 18
1443	Ringchromosom 19
1444	Ringchromosom 20
1445	Ringchromosom 21
1445	Ringchromosom 21-Syndrom
1446	Ringchromosom 22
261529	Ringchromosom Y
1437	Ringchromosom-1-Syndrom
96171	Ringchromosom-2-Syndrom
96172	Ringchromosom-3-Syndrom
1447	Ringchromosom-4-Syndrom
1448	Ringchromosom-6-Syndrom
1449	Ringchromosom-7-Syndrom
1450	Ringchromosom-8-Syndrom
96173	Ringchromosom-9-Syndrom
1438	Ringchromosom-10-Syndrom
96175	Ringchromosom-11-Syndrom
1439	Ringchromosom-12-Syndrom
96176	Ringchromosom-13-Syndrom
1440	Ringchromosom-14-Syndrom
96177	Ringchromosom-15-Syndrom
96178	Ringchromosom-16-Syndrom
1442	Ringchromosom-18-Syndrom
1443	Ringchromosom-19-Syndrom
1444	Ringchromosom-20-Syndrom
1446	Ringchromosom-22-Syndrom
261529	Ringchromosom-Y-Syndrom
91481	Ringdermoid der Kornea
91481	Ringdermoid-Syndrom
169	Ringelhaare
499103	RINR
1506	Rippen, dünne - tubuläre Knochen - Dysmorphien
97238	Rippling-muscle-Krankheit
97238	Rippling-Muskel-Krankheit

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
206575	Rippling-Muskel-Krankheit mit Myasthenia gravis
206575	Rippling-Muskel-Krankheit, erworbene
206575	Rippling-Muskel-Krankheit, immunvermittelte
7	Ritscher-Schinzel-Syndrom
1803	Rivera-Perez-Salas-Syndrom
97238	RMD
93307	rMED
544503	RNF13-related severe early-onset epileptic encephalopathy
420741	RNF168-Mangel
71273	RNS
3103	Roberts-SC-Phokomelie-Syndrom
3103	Roberts-Syndrom
→709	Robinow-ähnliches Syndrom
97360	Robinow-Kleinwuchs
97360	Robinow-Silverman-Smith-Syndrom
→794	Robinow-Sorauf-Syndrom
97360	Robinow-Syndrom
3107	Robinow-Syndrom, autosomal-dominantes
1507	Robinow-Syndrom, autosomal-rezessives
83311	Rocky-Mountain-Fleckfieber
49827	Rogers-Syndrom
293987	ROHHAD
293987	ROHHADNET-Syndrom
221139	Roifman-Chitayat-Syndrom
→1855	Roifman-Melamed-Syndrom
353298	Roifman-Syndrom
3109	Rokitansky Sequenz
247775	Rokitansky-Sequenz
3109	Rokitansky-Syndrom
1945	Rolando-Epilepsie
163727	Rolando-Epilepsie - paroxysmal anstrengungsinduzierte Dyskinesie - Schreibkrampf
163721	Rolando-Epilepsie - Sprachdyspraxie
101016	Romano-Ward Long-QT-Syndrom
101016	Romano-Ward-Syndrom

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
3110	Rombo-Syndrom
90050	ROP
158014	Rosaï-Dorfman-Destombes-Krankheit
158014	Rosaï-Dorfman-Krankheit
→168569	Rosaï-Dorfman-Krankheit, familiäre
1837	Rosenberg-Lohr-Syndrom
329	Rosenthal-Faktor-Mangel
329	Rosenthal-Syndrom
290	Röteln, kongenitale
83616	Röteln-Panenzephalitis
290	Rötelnembryofetopathie
290	Rötelnembryopathie
290	Rötelninfektion durch Mutter-Kind-Übertragung
2909	Rothmund-Thomson-Syndrom
221008	Rothmund-Thomson-Syndrom Typ 1
221016	Rothmund-Thomson-Syndrom Typ 2
3111	Rotor-Syndrom
3115	Roussy-Lévy-Syndrom
1507	RRS
818	RSH-Syndrom
2785	RTA, gemischt
18	RTA, klassisch
293848	RTLA
221008	RTS1
221016	RTS2
83616	Rubella-Panenzephalitis
783	Rubinstein-Taybi-Syndrom
353277	Rubinstein-Taybi-Syndrom durch CREBBP-Genmutation
353284	Rubinstein-Taybi-Syndrom durch EP300-Haploinsuffizienz
353281	Rubinstein-Taybi-Syndrom durch Mikrodeletion 16p13.3
90058	Rückenmarkverletzung
91547	Rückfallfieber
1768	Rudd-Klimek-Syndrom
→798	Rüdiger-Syndrom
435953	Ruijs-Aalfs-Syndrom
83469	Rundzelltumor, desmoplastischer
1672	Russell-Syndrom
1834	Russell-Weaver-Bull-Syndrom
2709	Rutherford-Syndrom

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
3121	Ruvalcaba-Syndrom
247691	RVCL
247691	RVCL-S
293848	rvFTD
101016	RWS
461	RXLI
281090	RXLI, syndromal
16	S-Zapfen-Monochromasie
→709	Saal-Greenstein-Syndrom
319239	Sabia-Fieber
→33364	Sabinas-Brittle hair-Syndrom
35122	Saccharase-Isomaltase-Mangel, kongenital
3124	Saccharopin-Dehydrogenase-Mangel
3124	Saccharopinurie
306446	Saccharose-Isomaltose-Malabsorption, kongenitale
286	Sack-Barabas-Syndrom
98841	sACL
83628	SACRAL-Syndrom
85165	SADDAN-Dysplasie
794	Saethre-Chotzen-Syndrom
35093	Sagittalnaht-Synostose, nicht-syndromale
2872	Sagittalnahtsynostose mit kongenitaler Herzerkrankung, geistiger Retardierung und mandibulärer Ankylose
300493	Saglikler-Syndrom
397927	Sakrale Agenesie-abnormale Verknöcherung der Wirbelkörper-persistierender notochordaler Kanal-Syndrom
494421	Sakrokokzygeales Teratom
→170	Salamon-Syndrom
2613	Salcedo-Syndrom
140969	Saldino-Mainzer-Syndrom
404499	Salih-Ataxie
309331	Salla disease, intermediäre schwere
309334	Salla-Krankheit

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
324648	Salmonellen-Krankheit, invasive nicht-typhoidale
324648	Salmonellose, invasive, nicht-typhoide
370938	Salt-and-pepper-Syndrom
2230	Salti-Salem-Syndrom
112	Salzverlust-Tubulopathie, Typ Henle-Schleife
369992	SAM-Syndrom
324581	Samariter-Myopathie, kongenitale
319213	Sambesisches hämorrhagisches Fieber
247203	Sammelgangkarzinom
53721	SAMS 1-31
397623	SAMS-Syndrom
96167	San Luis Valley-Syndrom
324321	SANDD-Syndrom
796	Sandhoff-Krankheit
309169	Sandhoff-Krankheit, adulte Form
309155	Sandhoff-Krankheit, infantile Form
309162	Sandhoff-Krankheit, juvenile Form
71272	Sandifer-Syndrom
2378	Sandrow-Syndrom
581	Sanfilippo-Krankheit
79269	Sanfilippo-Krankheit Typ A
79270	Sanfilippo-Krankheit Typ B
79271	Sanfilippo-Krankheit Typ C
79272	Sanfilippo-Krankheit Typ D
2323	Sanjad-Sakati-Syndrom
588	Santavuori-Krankheit
79263	Santavuori-Krankheit
2155	Santos-Mateus-Leal-Syndrom
98868	SAO
247234	SAOA
793	SAPHO-Syndrom
54368	Sarcocystosis
797	Sarkoidose
→90340	Sarkoidose, früh beginnende
86900	Sarkom der interdigitierenden dendritischen Zellen
466962	Sarkom des Thorax bei SMARCA4-Mangel

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
86902	Sarkom, follikuläres dendritisches
86850	Sarkom, granulozytäres
86896	Sarkom, histiozytäres
3148	Sarkom, neurogenes
86900	Sarkom, retikuläres
466962	Sarkom, thorakales, durch SMARCA4-Mangel
2023	Sarkom, undifferenziertes pleomorphes
3129	Sarkosin-Dehydrogenase-Komplex-Mangel
3129	Sarkosinämie
54368	Sarkosporidiose
3130	Satoyoshi-Syndrom
330015	Saturnismus
178478	Säuglingsbotulismus
293181	Säuglingsepilepsie mit wandernden Teilanfällen
35121	Saure Phosphatase-Mangel, lysosomaler
425120	SAVI
3047	Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson-Syndrom
2013	Say-Barber-Hobbs-Syndrom
3132	Say-Barber-Miller-Syndrom
3133	Say-Field-Coldwell-Syndrom
3369	Say-Meyer-Syndrom
3047	SBBYSS
79157	SBCAD-Mangel
481	SBMA
488168	SC4MOL-Mangel
3103	SC-Phokomelie
3103	SC-Pseudothalidomid-Syndrom
98755	SCA1
98756	SCA2
98757	SCA3
276238	SCA3, Typ Joseph
276244	SCA3, Typ Machado
276241	SCA3, Typ Thomas
98765	SCA4
98766	SCA5
98758	SCA6
94147	SCA7
98760	SCA8
98761	SCA10
98767	SCA11

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
98762	SCA12
98768	SCA13
98763	SCA14
98769	SCA15/16
→98769	SCA16
98759	SCA17
98771	SCA18
98772	SCA19
98772	SCA19/22
101110	SCA20
98773	SCA21
→98772	SCA22
101108	SCA23
101111	SCA25
101112	SCA26
98764	SCA27
101109	SCA28
208513	SCA29
211017	SCA30
217012	SCA31
276183	SCA32
1955	SCA34
276193	SCA35
276198	SCA36
363710	SCA37
423296	SCA38
423275	SCA40
497764	SCA43
95433	SCABD
26792	SCAD-Mangel
26792	SCADD
254881	SCAE
357107	Scalenus-anticus-Syndrom, arterielles
357131	Scalenus-anticus-Syndrom, venöses

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
370052	SCALP-Syndrom
64753	SCAN 2
94124	SCAN1
840	SCAP
437572	Scapulo-peroneale Muskeldystrophie, MYH7-abhängige, spät beginnende Form
64753	SCAR1
1170	SCAR2
95433	SCAR3
95434	SCAR4
83472	SCAR5
284332	SCAR6
284324	SCAR7
88644	SCAR8
139485	SCAR9
284289	SCAR10
284271	SCAR11
284282	SCAR12
324262	SCAR13
352403	SCAR14
404499	SCAR15
412057	SCAR16
453521	SCAR17
363432	SCAR18
448251	SCAR19
397709	SCAR20
466794	SCAR21
404493	SCAR23
3134	SCARF-Syndrom
95434	SCASI
85297	SCAX3
85292	SCAX4
284400	SCCB
98967	SCCD
17831	SCCH, isolierte

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
1	
98967	SCD
420402	SCD-Syndrom
449280	Scedosporiose
399329	SCFE
398069	Schaaf-Yang-Syndrom
1383	Schaap-Taylor-Baraitser-Syndrom
71212	SCHAD-Mangel
1529	Schädel-Gesicht-Schwerhörigkeit-Hand-Syndrom
3216	Schalleitungsschwerhörigkeit - Fehlbildungen des äußeren Ohres
→90625	Schalleitungsschwerhörigkeit mit Stapes-Fixation
3236	Schalleitungsschwerhörigkeit-Ptosis-Skelettanomalien-Syndrom
36235	Scharlach, Staphylokokken-induziert
370039	Schauer-Syndrom
178382	Schaukelfuß
93474	Scheie-Krankheit
93474	Scheie-Syndrom
3135	Scheuermann-Krankheit, familiäre
2353	Schilbach-Rott-Syndrom
95716	Schilddrüsen-Dyshormonogenese, familiäre
95712	Schilddrüsenektopie
95719	Schilddrüsenhemiagenese
95720	Schilddrüsenhypoplasie
142	Schilddrüsenkarzinom, anaplastisches
146	Schilddrüsenkarzinom, differenziertes
146	Schilddrüsenkarzinom, gut differenziertes
1332	Schilddrüsenkarzinom, medulläres
99361	Schilddrüsenkarzinom, medulläres, familiäres
146	Schilddrüsenkarzinom, papilläres oder follikuläres
319487	Schilddrüsenkarzinom, papilläres oder follikuläres, familiäre Form
319487	Schilddrüsenkarzinom, reines nicht-medulläres, familiäre Form
64744	Schilddrüsenkrankheit, IgG4-

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	assoziierte
97285	Schilddrüsenlymphom
59298	Schilder-Krankheit
1830	Schimke-Syndrom
2612	Schimmelpenning-Syndrom
3137	Schindler-Krankheit
79279	Schindler-Krankheit Typ 1
79280	Schindler-Krankheit Typ 2
79281	Schindler-Krankheit Typ 3
798	Schinz-Giedion-Syndrom
3138	Schinz-Syndrom
63862	Schisis-Assoziation
1247	Schistosomiasis
799	Schizenzephalie
485275	Schizenzephalie, erworbene
481986	Schizenzephalie, familiäre
96369	Schizophrenie, früh beginnende, organisch bedingte
781	Schlachthausfieber
3385	Schlafkrankheit
449285	Schlangenbiss-Vergiftung
→955	Schlangenfibula - polyzystische Nieren
171723	Schleimhaut-Naevus, weißer
46486	Schleimhautpemphigoid
98973	Schlichting-Dystrophie
396	Schluckauf, chronischer
46348	Schmerzen, extreme paroxysmale, Krankheit der
300501	Schmerzhafte orbitale und systemische Neurofibrome - marfanoider Habitus
642	Schmerzunempfindlichkeit mit Anhidrose
88642	Schmerzunempfindlichkeit, Ionenkanal-abhängige
217399	Schmerzunempfindlichkeit, kongenitale, mit Hyperhidrose
99001	Schmetterlingsförmige Musterdystrophie
195	Schmid-Fraccaro-Syndrom
3143	Schmidt-Syndrom
3144	Schneckenbecken-Dysplasie
91496	Schneeflocken-Vitreoretinopathie
37748	Schnitzler-Syndrom
295000	Schnürring-Syndrom
98967	Schnyder-Hornhautdystrophie

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
98967	Schnyder'sche kristalline Hornhautdystrophie
761	Schoenlein-Henoch-Purpura
3145	Schofer-Beetz-Bohl-Syndrom
50944	Schöpf-Schulz-Passarge-Syndrom
16642 7	Schreckepilepsie
→392	Schulter- und Thoraxmißbildung - kongenitale Kardiopathie
3181	Schulterblatthochstand
29503 0	Schulterdislokation, kongenitale
2901	Schultergürtel-Syndrom
79132	Schütteres Haar - Kleinwuchs - Hautveränderungen
64694	Schützengrabenfieber
99926	Schwangerschafts- Chorionkarzinom
63275	Schwangerschafts-Pemphigoid
69665	Schwangerschaftscholestase, intrahepatische
69665	Schwangerschaftscholestase, intrahepatische rezurrenente
64745	Schwangerschaftsdermatose, polymorphe
27555 5	Schwangerschaftstoxikose
25216 4	Schwannom, benignes
3148	Schwannom, malignes
25217 5	Schwannom, vestibuläres
93921	Schwannomatose
800	Schwartz-Jampel-Aberfeld- Syndrom
800	Schwartz-Jampel-Syndrom
800	Schwartz-Jampel-Syndrom Typ 1
3206	Schwartz-Jampel-Syndrom Typ 2
3206	Schwartz-Jampel-Syndrom, neonatales
840	Schweißdrüsenadenom, papilläres
15877 5	Schwelende systemische Mastozytose
36999 2	Schwere Dermatitis-multiple Allergien-metabolischer Verlust- Syndrom
32924 9	Schwere früh-beginnende Adipositas mit Insulin-Resistenz- Syndrom durch SH2B1-Mangel
90118	Schwere früh-beginnende axonale Neuropathie durch MFN2-Mangel
44042	Schwere früh-beginnende

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
7	pulmonale Alveolarproteinose durch MARS-Mangel
22837 4	Schwere früh-einsetzende axonale Neuropathie durch Neurofilament-Leichtketten- Mangel
36405 5	Schwere frühkindliche Netzhautdegeneration
35257 7	Schwere Fütterprobleme mit Gedeihstörungen und Mikrozephalie durch ASXL3- Mangel
46668 8	Schwere geistige Retardierung - Corpus callosum-Agenesie - Gesichtsdysmorphien -zerebelläre Ataxie
79408	Schwere generalisierte rezessive DEB
46602 6	Schwere hämolytische Anämie durch G6PD-Mangel
745	Schwere hereditäre Thrombophilie durch kongenitalen Protein-C-Mangel
743	Schwere hereditäre Thrombophilie durch kongenitalen Protein-S-Mangel
46717 6	Schwere Hypotonie- psychomotorische Entwicklungsverzögerung- Strabismus-Septumdefekt- Syndrom
98920	Schwere infantile axonale Neuropathie mit Atemversagen
40452 1	Schwere infantile axonale Neuropathie mit Atemversagen Typ 2
33069	Schwere infantile Myoklonusepilepsie
42056 1	Schwere Intelligenzminderung- Aplasia/Hypoplasie des Daumens und Hallux-Syndrom
36368 6	Schwere Intelligenzminderung- eingeschränktes Sprachvermögen- Strabismus-grimassierendes Gesicht-lange Finger-Syndrom
94066	Schwere Intelligenzminderung- Epilepsie-Analanomalien- Hypoplastische distale Phalangen
43817 8	Schwere Intelligenzminderung- Epilepsie-Katarakt-Syndrom durch Acyl-CoA-Reduktase 1-Mangel
43817 8	Schwere Intelligenzminderung- Epilepsie-Katarakt-Syndrom durch FAR1-Mangel

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
43817 8	Schwere Intelligenzminderung- Epilepsie-Katarakt-Syndrom durch peroxisomale Störung
43614 1	Schwere Intelligenzminderung- Hypotonie-Strabismus-grobe Gesichtszüge-Planovalgus- Syndrom
39130 7	Schwere Intelligenzminderung- Kleinwuchs-Verhaltensstörungen- Gesichtsdysmorphie-Syndrom
39793 3	Schwere Intelligenzminderung- progressive postnatale Mikrozephalie-stereotype Mittellinien-Handbewegungen- Syndrom
40447 3	Schwere Intelligenzminderung- progressive spastische Diplegie- Syndrom
30029 8	Schwere kongenitale hypochrome Anämie mit beringten Sideroblasten
33117 6	Schwere kongenitale Neutropenie - pulmonale Hypertension - superfizielle venöse Angiektasie
32430 7	Schwere laterale Tibia- Verkrümmung mit Kleinwuchs
1236	Schwere Mikrobrachyzephalie- Intelligenzminderung-athetoide Zerebraldysparese-Syndrom
36993 9	Schwere motorische und intellektuelle Beeinträchtigung- sensorinsorineurale Schwerhörigkeit-Dystonie- Syndrom
33069	Schwere myoklonische Epilepsie des Kleinkindalters
52745 0	Schwere Myopie-generalisierte Überstreckbarkeit der Gelenke- Kleinwuchs-Syndrom
31465 5	Schwere neonatale Hypotonie- Krämpfe-Enzephalopathie- Syndrom durch Mikrodeletion 5q31.3
43821 6	Schwere neonatale Hypotonie- Krämpfe-Enzephalopathie- Syndrom durch Punktmutationen im PURA-Gen
39759 3	Schwere neonatale Laktatazidose durch NFS1-1SD11-Komplex- Mangel
36405 5	Schwere Netzhautdystrophie mit Beginn in früher Kindheit
50054 5	Schwere neurologische Entwicklungsstörung mit

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Fütterproblemen-stereotype Handbewegungen-bilateraler Katarakt
21681 2	Schwere Osteogenesis imperfecta
48862 7	Schwere Wachstumsstörung- Strabismus-extensive dermale Melanozytose- Intelligenzminderung-Syndrom
2879	Schwerer Gliedmaßendefekt
50452 3	Schwerer kombinierter Immundefekt durch LAT-Defizienz
16909 5	Schwerer T-Zell-Immundefekt- kongenitale Alopezie- Nageldystrophie-Syndrom
36340 0	Schweres Neurodegeneratives Syndrom durch BSCL2-Mangel
36340 0	Schweres Neurodegeneratives Syndrom mit Lipodystrophie
2663	Schwerhörigkeit-Katarakt- Skelettanomalien-Syndrom
3217	Schwerhörigkeit - Dünndarm- Divertikulose - Neuropathie
3218	Schwerhörigkeit - epiphysäre Dysplasie - Kleinwuchs
3224	Schwerhörigkeit - Genitalanomalien - Synostose der Mittelhand- und der Mittelfussknochen
90646	Schwerhörigkeit - Hypogonadismus
3232	Schwerhörigkeit - Ohrfehlbildungen - Gesichtslähmung
3230	Schwerhörigkeit - Oligodontie
79500	Schwerhörigkeit - Onychodystrophie - Osteodystrophie - Intelligenzminderung
→523 68	Schwerhörigkeit - Optikusatrophy - Demenz
→566 243	Schwerhörigkeit - Resistenz gegen Schilddrüsenhormone
3220	Schwerhörigkeit - Schmelzhypoplasie - Nageldefekte
3219	Schwerhörigkeit - Skelettdysplasie - Lippen- Granulom
3237	Schwerhörigkeit - Symphalangie- Syndrom, Typ Hermann
3240	Schwerhörigkeit - tubuläre Azidose - Anämie
3239	Schwerhörigkeit - Vitiligo - Achalasie

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
90024	Schwerhörigkeit mit Labyrinthaplasie - Mikrotie - Mikrodontie
→906 41	Schwerhörigkeit, mitochondriale nichtsindromale sensorineurale, mit erhöhter Empfindlichkeit gegen Aminoglykoside
90636	Schwerhörigkeit, nicht- syndromale neurosensorische, autosomal-rezessive, Typ DFNB
90635	Schwerhörigkeit, nicht- syndromale sensorineurale, autosomal-dominante, Typ DFNA
90636	Schwerhörigkeit, nicht- syndromale sensorineurale, autosomal-rezessive, Typ DFNB
90625	Schwerhörigkeit, nicht- syndromale sensorineurale, X- chromosomale, Typ DFN
87884	Schwerhörigkeit, nicht- syndromale, genetisch-bedingte
45722 3	Schwerhörigkeit, syndromale sensorineurale, durch COXPD
25489 8	Schwerhörigkeit- Enzephaloneuropathie-Adipositas- Valvulopathie-Syndrom
85321	Schwerhörigkeit-geistige Retardierung, Typ Martin-Probst
94064	Schwerhörigkeit-Infertilitäts- Syndrom
79499	Schwerhörigkeit- Onychodystrophie-Syndrom, autosomal-dominantes
79500	Schwerhörigkeit- Onychodystrophie-Syndrom, autosomal-rezessives
44258 2	Schwerketten-Amyloidose
86864	Schwerketten-Krankheit
93556	Schwerketten-Speicherkrankheit
275	SCID durch ARTEMIS-Mangel
35723 7	SCID durch CARD11-Mangel
22800 3	SCID durch CORO1A-Defekt
22800 3	SCID durch CORO1A-Mangel
42057 3	SCID durch CTPS1-Mangel
275	SCID durch DCLRE1C-Mangel
31742 5	SCID durch DNA-PKcs-Mangel
21739 0	SCID durch DOCK8-Mangel

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
39778 7	SCID durch IKK2-Mangel
33120 6	SCID durch kompletten RAG1/2- Mangel
50452 3	SCID durch LAT-Mangel
28014 2	SCID durch LCK-Mangel
28014 2	SCID durch Leukozyten- spezifischen Protein-Tyrosin- Kinase-Mangel
33355	SCID mit Leukopenie
275	SCID, Athabasca-Typ
275	SCID, Athabaskan-Typ
276	SCIDX1
185	Scimitar-Syndrom
70573	SCLC
1671	SCM Typ 1
33117 6	SCN4
832	SCOT-Mangel
1514	Scott-Bryant-Graham-Syndrom
806	Scott-Syndrom
1509	Scott-Taor-Syndrom
83317	Scrub-Typhus
794	SCS
29519 3	SD1 Typ Castilla
29519 1	SD1 Typ Montagu
29518 9	SD1, Typ Lueken
29518 7	SD1, Typ Weidenreich
29518 7	SD1a
29518 9	SD1b
29519 1	SD1c
29519 3	SD1d
29519 7	SD2 Typ Debeer
29519 9	SD2 Typ Malik
29519 5	SD2 Typ Vordingborg
29519 5	SD2a
29519 7	SD2b
29519 9	SD2c

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
84064	SD/THE
263463	SDCD, CHST3-Typ
168577	sdCHC
300869	SDRPL
811	SDS
→182050	Sebastian-Syndrom
168606	Seborrhö-ähnliche Dermatitis mit psoriasiformen Ausschlägen
841	Sebozystomatose
98873	SEC23B-CDG
808	Seckel-Syndrom
364055	SECORD
459051	SED, vom Typ Stanescu
567	Sedlackova-Syndrom
440713	Sedoheptulose Kinase-Mangel, isolierte
2528	Seemanova-Lesny-Syndrom
647	Seemanova-Syndrom, Typ 2
251618	SEGA
98808	Segawa-Syndrom, autosomal-dominantes
101150	Segawa-Syndrom, autosomal-rezessives
2759	Seghers-Syndrom
314662	Segmental-progressives Großwuchssyndrom mit fibroadipöser Hyperplasie
137608	Segmentaler Auswuchs-Lipomatose-arteriovenöse Fehlbildung-epidermaler Naevus-Syndrom
137902	Sehnerv-Hypoplasie/Aplasie, isolierte
313800	Sehnervödem-Splenomegalie-Syndrom
26793	Sehr langkettige-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
455	SEI
35069	Seitelberger Krankheit
529864	Sekundäre Erythromelalgie
247511	Sekundäre Erythrozytose, autosomal-rezessive
247378	Sekundäre Erythrozytose, autosomal-rezessive, nicht Chuvash-Typ

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2615	Sekundäre hypertrophe Osteoperiostose mit Pernio
399180	Sekundäre nicht-traumatische AVN
439746	Sekundäre PAN
420259	Sekundäre PAP
439746	Sekundäre Polyarteriitis nodosa
42	Sekundärer Carnitin-Mangel durch Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
91136	Sekundäres Fanconi-Syndrom als Folge monoklonaler Gammopathie
281122	Selbsteilendes Kollodium-Baby
281127	Selbsteilendes Kollodiumbaby, akrales
→566243	Selektive Hypophysen-Resistenz gegen Schilddrüsenhormone
→1768	Selig-Benacerraf-Greene-Syndrom
101685	Seltene nicht-syndromale Intelligenzminderung
101685	Seltene NSID
213574	Seltene Varianten des Adenokarzinoms des Corpus uteri
213528	Seltenes Adenokarzinom der Brust
100069	Semantische Demenz
93351	SEMD Typ Irapa
171866	SEMD, Aggrecan-Typ
168454	SEMD, Geneviève Typ
93359	SEMD-JL
93360	SEMD-MD
168454	SEMDG
93359	SEMDJL1
93360	SEMDJL2
842	Seminom des Hodens
99865	Seminom, spermatozytisches
842	Seminom, testikuläres
842	Seminomatöser Keimzelltumor des Hodens
329284	SEND A
79480	Senear-Usher-Syndrom
39759	Seneszierende T-Zellen,

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
6	Lymphadenopathie und Immundefizienz durch p110delta-aktivierende Mutationen
2183	Sengers-Hamel-Otten-Syndrom
1369	Sengers-Syndrom
330001	Senile systemische Amyloidose
84081	Senior-Boichis-Syndrom
3156	Senior-Loken-Syndrom
1292	Senior-Syndrom
1515	Sensenbrenner-Syndrom
280598	Sensorimotorische Neuropathie mit hyperelastischer Haut, hereditäre Form
66633	Sensorineurale Schwerhörigkeit - frühes Ergrauen - essentieller Tremor
857	Sensorineurale Schwerhörigkeit mit Anus imperforatus und hypoplastischen Daumen
217622	Sensorineurale Schwerhörigkeit mit dilatativer Kardiomyopathie
90641	Sensorineurale Schwerhörigkeit, nicht-syndromale, mitochondriale
494444	Sensorineurale Schwerhörigkeit-Thrombozytopenie-Syndrom, DIAPH1-assoziiertes
2663	Sensorineuraler Hörverlust-Katarakt-Skelettanomalien-Kardiomyopathie-Syndrom
494444	Sensorineuraler Hörverlust-Thrombozytopenie-Syndrom, DIAPH1-assoziiertes
477	Senter-Syndrom
90118	SEOAN durch MFN2-Mangel
228374	SEOAN durch NEFL-Mangel
70594	Sepiapterin-Reduktase-defiziente DRD, autosomal-rezessiv
70594	Sepiapterin-Reduktase-Defizienz
90051	Sepsis bei Frühgeborenen
97366	Septierte Zysten der Niere
137839	Septische Phlebitis der internen Jugularvene
3157	Septo-optische Dysplasie-Spektrum
99106	Septum-primum-Defekt
99103	Septum-secundum-Defekt
99092	Septumaneurysma, interventrikuläres
2037	Septumdefekt, aorto-pulmonaler kongenitaler
13946	SERKAL-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
6	
563676	Seromucinous cystadenoma of childhood
563589	Seronegative autoimmune hepatitis
424073	Seröses Zystadenokarzinom des Pankreas
206470	Seröses Zystadenom des Ovars im Kindesalter
506090	Serotonin-produzierender NET des Pankreas
506090	Serotonin-produzierender neuroendokriner Tumor des Pankreas
506090	Serotonin-produzierender PNET
43116	Serotonin-Syndrom
563666	Serous cystadenoma of childhood
157798	Serratiertes Polyposissyndrom
99916	Sertoli-Leydig Zell-Tumor, ovarieller
99916	Sertoli-Leydig-Zell-Tumor, maligner ovarieller
99916	Sertoli-Zell-Karzinom des Ovars
75508	Servelle-Martorell-Syndrom
199343	SeSAME-Syndrom
1807	Setleis-Syndrom
542301	Severe combined immunodeficiency due to CARMIL2 deficiency
538958	Severe combined immunodeficiency due to CD70 deficiency
3162	Sézary-Lymphom
3162	Sézary-Syndrom
369861	SFID-Syndrom
488232	SFMMP-Syndrom
2126	SFT
373	SGBS
→300496	SGBS2
457083	SGF
2063	SGFLD-Syndrom
69076	SGLT2-Mangel
2462	SGS
798	SGS
2407	Shabbir-Syndrom

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
363523	Shaheen-Syndrom
29822	Shapiro-Syndrom
1506	Sharma-Kapoor-Ramji-Syndrom
809	Sharp-Syndrom
281122	SHCB
281127	SHCB, akrales
91355	Sheehan-Syndrom
1147	Sheldon-Hall-Syndrom
2440	SHFM
90038	Shiga-ähnliches Toxin-assoziierte HUS
810	Shigellose
158014	SHML
→168569	SHML, familiär
1008	Shokeir-Syndrom
99063	Shone-Komplex
51083	Short-QT-Syndrom, familiäres
3163	SHORT-Syndrom
440713	SHPK-Mangel, isolierter
2462	Shprintzen-Goldberg-Syndrom
3165	Shulman-Syndrom
811	Shwachman-Bodian-Diamond-Syndrom
811	Shwachman-Diamond-Syndrom
811	Shwachman-Syndrom
812	Sialidose Typ 1
87876	Sialidose Typ 2
93399	Sialidose Typ 2, juvenile Form
93400	Sialidose Typ 2, kongenitale Form
87876	Sialidose, dysmorphe infantile
812	Sialidose, normomorphe
834	Sialinsäure-Speicherkrankheit
3166	Sialurie
3166	Sialurie, französischer Typ
98920	SIANRF
→33364	SIBIDS-Syndrom
611	sIBM
232	Sichelzellanämie
232	Sichelzellkrankheit
251365	Sichelzellkrankheit - Hämoglobin-C-Krankheit
251359	Sichelzellkrankheit - Beta-Thalassämie
251370	Sichelzellkrankheit - Hämoglobin-D-Krankheit

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
251375	Sichelzellkrankheit - Hämoglobin-E-Krankheit
166282	Sick-Sinus-Syndrom, familiäres
838	SICRET-Syndrom
168593	SIDDT
255132	Sideroblastische Anämie mit Beginn im Erwachsenenalter, autosomal-rezessiv
260305	Sideroblastische Anämie, autosomal-rezessive
260305	Sideroblastische Anämie, kongenitale
781	Siebertagefieber
3167	Siegler-Brewer-Carey-Syndrom
→244	Siewert-Syndrom
71276	Silent Sinus-Syndrom
3168	Sillence-Syndrom
813	Silver-Russell-Syndrom
231137	Silver-Russell-Syndrom durch dup(7)(p11.2p13)
231140	Silver-Russell-Syndrom durch imprintingdefekt von 11p15
96182	Silver-Russell-Syndrom durch maternale uniparental Disomie des Chromosom 7
231147	Silver-Russell-Syndrom durch maternale uniparentale Disomie von Chromosom 11
231137	Silver-Russell-Syndrom durch Mikrodeletion 7p11.2p13
231144	Silver-Russell-Syndrom durch Mikroduplikation 11p15
397590	Silver-Russell-Syndrom durch Punktmutation
231137	Silver-Russell-Syndrom durch Trisomie 7p11.2-p13
100998	Silver-Syndrom
1968	Simosa-Penchaszadeh-Bustos-Syndrom
373	Simpson-Dysmorphie-Syndrom
373	Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom
373	Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom Typ 1 (SGBS1)
→300496	Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom Typ 2
→300496	Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom, letale Form
97337	Sinding-Larsen-Johansson-Syndrom
50809	Singh-Williams-McAlister-

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Syndrom
85191	Singleton-Merten-Dysplasie
85191	Singleton-Merten-Syndrom
396	Singultus, chronischer
52139 0	SINO-Syndrom
1054	Sinus-Valsalva-Aneurysma, kongenitales
99105	Sinus-venosus-Defekt
15801 4	Sinushistiozytose mit massiver Lymphadenopathie
→168 569	Sinushistiozytose, familiäre, mit massiver Lymphadenopathie
32432 1	Sinusknoten-Dysfunktion und Schwerhörigkeit
16628 2	Sinusknotensyndrom
890	Sinusoidales Obstruktionssyndrom
24769 8	Sipple-Syndrom
3169	Sirenomelie
2882	Sitosterolämie
15776 9	Situs ambiguus
10106 3	Situs inversus
10106 3	Situs inversus totalis
10106 3	Situs inversus viscerum, kompletter
15776 9	Situs inversus, inkompletter
10106 3	Situs inversus, kompletter
15776 9	Situs inversus, partieller
48843 7	SIX2-assoziierte FND
48843 7	SIX2-assoziierte frontonasale Dysplasie
85414	sJIA
28939 0	Sjögren-Gougerot-Syndrom, primäres
816	Sjögren-Larsson-Syndrom
28939 0	Sjögren-Syndrom, primäres
800	SJS
800	SJS1
3206	SJS2
50678 4	SJS mit Übergang in toxisch- epidermale Nekrolyse
95455	SJS-TEN

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
50678 4	SJS/TEN-Overlap-Syndrom
50678 4	SJS/TEN-Übergangsform
1003	Skalpdefekte - postaxiale Polydaktylie
16862 4	Skaphokephalie - Makrozephalie - Oberkieferretusion - Intelligenzminderung
17183 9	Skaphokephalie - radioulnare Synostose, familiär
35093	Skaphozephalie, isolierte
16862 4	Skaphozephalie-Syndrom, familiäres, Typ McGillivray
47783 1	Skelettaler Großwuchs- kraniofaziale Dismorphien- hyperelastische Haut-Läsionen der weissen Substanz-Syndrom
1858	Skelettdysplasie - Epilepsie - Kleinwuchs
→290 9	Skelettdysplasie - Teleangiektasie - mesodermale Dysgenese der Iris
935	Skelettdysplasie mit verkürzten Extremitäten und schwerem kombinierten Immundefekt
935	Skelettdysplasie mit verkürzten Extremitäten und SCID
16627 7	Skelettdysplasie mit Wormschen Knochen-multiplen Frakturen- Dentinogenesis imperfecta- Syndrom
1426	Skelettdysplasie, Typ Greenberg
2565	Skelettdysplasie-Brachydaktylie- Syndrom
1436	Skelettdysplasie- Intelligenzminderung-Syndrom, X- chromosomales
50853 3	Skelettdysplasie-T-Zell- Immundefekt- Entwicklungsverzögerung- Syndrom
384	Skleroatrophisches Syndrom
35276 3	Sklerödem
35276 3	Sklerödem Buschke
22039 3	Sklerodermie, diffuse kutane systemische
90289	Sklerodermie, fibrosierende zirkumskripte
22040 2	Sklerodermie, kutane limitierte systemische
90289	Sklerodermie, zirkumskripte
91490	Sklerokornea, isolierte

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	kongenitale
16763 5	Skleromyxödem
90400	Skleromyxödem ohne monoklonale Gammopathie
22039 3	Sklerose, kutane progressive systemische
90291	Sklerose, systemische
48055 6	Sklerosierende Cholangitis, isolierte neonatale
44777 4	Sklerosierende Cholangitis, sekundäre
3152	Sklerosteose
384	Sklerotolyse
51345 6	Skranban-Deardorff-Syndrom
49587 9	Skrotale Agenesie, kongenitale
49587 9	Skrotum, kongenitale Agenesie des
49587 9	Skrotum, kongenitales Fehlen des
52503	SLC6A8-Mangel
23845 9	SLC35A1-CDG
35696 1	SLC35A2-CDG
37094 3	SLC35A3-CDG
99843	SLC35C1-CDG
3144	SLC35D1-CDG
46869 9	SLC39A8-CDG
46869 9	SLC39A8-Mangel
536	SLE
30034 5	SLE, autosomal-rezessiver
30034 5	SLE, familiärer
88633	SLK
70472	SLSJ-COX-Mangel
3156	SLSN
584	Sly-Krankheit
98849	SM-AHN
98849	SM-AHNMD
70	SMA
83330	SMA1
83418	SMA2
83419	SMA3
83420	SMA4
98920	SMA mit Atemnot
83330	SMA Typ 1

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
83418	SMA Typ 2
83419	SMA Typ 3
83420	SMA Typ 4
83330	SMA Typ I
83418	SMA Typ II
83419	SMA Typ III
83420	SMA Typ IV
83330	SMA-I
83418	SMA-II
83419	SMA-III
83420	SMA-IV
48681 1	SMABF
20933 5	SMAFK
27643 5	SMAJ
36344 7	SMALED
20934 1	SMALED1
36345 4	SMALED2
1509	Small-Patella-Syndrom
98920	SMARD1
40452 1	SMARD2
481	SMAX1
1145	SMAX2
13955 7	SMAX3
98959	SMCD
85167	SMD-CRD
33069	SMEI
93974	Smith-Fineman-Myers-Syndrom
45748 5	Smith-Kingsmore-Syndrom
818	Smith-Lemli-Opitz-Syndrom
819	Smith-Magenis-Syndrom
17835 5	Smith-McCort-Dysplasie
48816 8	SMO-Mangel
3198	SMS
86854	SMZL
820	Sneddon-Syndrom
48377	Sneddon-Wilkinson-Syndrom
3063	Snyder-Robinson-Syndrom
3157	SOD
31439 4	SOFT-Syndrom
2234	Sohval-Soffer-Syndrom
13760	SOLAMEN-Syndrom

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
8	
42406 5	Solide pseudopapilläre Neoplasie des Pankreas
42406 5	Solides pseudopapilläres Karzinom des Pankreas
20996 4	Solitäres Geschwür des Rektums
20996 4	Solitary-rectal-ulcer-Syndrom
2612	Solomon-Syndrom
31476 9	Somatomammotropinom
97283	Somatostatinom
2564	Sommer-Hines-Syndrom
1064	Sommer-Rathbun-Battles-Syndrom
1529	Sommer-Young-Wee-Frye-Syndrom
97230	Sonnenurtikaria
1355	Sonoda-Syndrom
39167 7	SOPH-Syndrom
59181	Sorsby-Fundusdystrophie, pseudoinflammatorische
1471	Sorsby-Syndrom
821	Sotos-Syndrom
42017 9	Sotos-Syndrom Typ 2
53098 3	SOX5 Haploinsuffizienz-Syndrom
10102 3	Spaltbildung des harten Gaumens
1997	Spaltbildung-Ektropium-konische Zähne-Syndrom
99772	Spalte des weichen Gaumens
48823 2	Spaltfuß-Fehlbildung-mesoaxiale Polydaktylie-Nagelanomalien-sensorineuraler Hörverlust-Syndrom
48823 2	Spaltfuß-Fehlbildung-mesoaxiale Polydaktylie-Syndrom
2437	Spalthand - Harnwegsanomalien - Spina bifida
71271	Spalthand - Spaltfuß - Schwerhörigkeit
2439	Spalthand mit mandibulofazialer Dysostose
2437	Spalthand mit obstruktiver Uropathie, Spina bifida und Zwerchfell-Defekt
2440	Spalthand-Spaltfuß-Fehlbildung
958	Spalthand/Spaltfuß - Hypoplasie, mandibuläre

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2329	Spalthand/Spaltfuß - Nystagmus
35240 3	SPARCA
35240 3	SPARCA1
27988 2	Spasmus nutans
55705 6	Spastic ataxia-dysarthria due to glutaminase deficiency
40186 6	Spastik mit Hyperglyzinämie, im Kindesalter beginnend
40186 6	Spastik-Ataxie-Ganganomalien-Syndrom
2572	Spastische Ataxie - Augenanomalien
2572	Spastische Ataxie - Hornhautdystrophie
25434 3	Spastische Ataxie - Optikusatrophie - Dysarthrie, autosomal-rezessiv
1182	Spastische Ataxie mit kongenitaler Miosis
25128 2	Spastische Ataxie, autosomal-dominante, Typ 1
1182	Spastische Ataxie, autosomal-dominante, Typ 7
25434 3	Spastische Ataxie, autosomal-rezessive, Typ 4
31377 2	Spastische Ataxie, autosomal-rezessive, Typ 5
31377 2	Spastische Ataxie-Neuropathie-Syndrom, AFG3L2-assoziiertes
2572	Spastische Ataxie-Syndrom Bedouin
2815	Spastische Paraparese - Schwerhörigkeit
99015	Spastische Paraparese Typ 2
10099 6	Spastische Paraparese, hereditäre, Typ 15
44775 3	Spastische Paraparese-Amyopathie-Katarakte-gastroösophagealer Reflux-Syndrom
10099 8	Spastische Paraplegie - Amyotrophie der Hände und Füße
2818	Spastische Paraplegie - Glaukom - Intelligenzminderung
2822	Spastische Paraplegie - Intelligenzminderung - dünnes Corpus callosum
2819	Spastische Paraplegie - kutane Gesichtsläsionen
2820	Spastische Paraplegie - Nephritis - Schwerhörigkeit

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
100996	Spastische Paraplegie - Netzhautdegeneration
2821	Spastische Paraplegie - Neuropathie - Poikilodermie
101003	Spastische Paraplegie - Vitiligo - vorzeitiges Ergrauen - charakteristisches Gesicht
2826	Spastische Paraplegie - vorzeitige Pubertät
139480	Spastische Paraplegie durch NTE (neuropathy target esterase)-Genmutation
431329	Spastische Paraplegie durch partiellen TFG-Mangel
329475	Spastische Paraplegie mit Paget-Syndrom
99015	Spastische Paraplegie Typ 2
100985	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, familiäre, Typ 2
100984	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 3
100985	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 4
100988	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 6
100989	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 8
447753	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 9A
447757	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 9B
100991	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 10
100993	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 12
100994	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 13
100998	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 17
100999	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 19
101009	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 29
101011	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 31
171622	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 32
171629	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 35
320365	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 36
171612	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 37

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
171617	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 38
320355	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 41
171863	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 42
444099	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 73
101005	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive - Bandscheibenvorfall
100986	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 5A
99013	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 7
447760	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 9B
2822	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 11
100995	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 14
100996	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 15
209951	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 18
101000	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 20
101001	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 21
101003	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 23
101004	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 24
101005	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 25
101006	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 26
101007	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 27
101008	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 28
101010	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 30
139480	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 39
320370	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 43
320401	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 44
320396	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 45
320391	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 46
30651	Spastische Paraplegie, autosomal-

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
1	rezessive, Typ 48
320385	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 49
319199	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 53
320380	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 54
320375	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 55
320411	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 56
431329	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 57
401795	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 59
401800	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 60
401780	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 61
401785	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 62
401805	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 63
401810	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 64
320396	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 65
401815	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 66
401820	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 67
→320406	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 68
401830	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 69
401835	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 70
401840	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 71
401849	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 72
468661	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 74
459056	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 75
488594	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 76
466722	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 77
513436	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 78
397946	Spastische Paraplegie, autosomale, Typ 2

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
39794 6	Spastische Paraplegie, autosomale, Typ 58
10100 0	Spastische Paraplegie, hereditäre - distaler Muskelschwund
30661 7	Spastische Paraplegie, komplizierte, X-chromosomale, Typ 1
32036 0	Spastische Paraplegie, mütterlich- vererbte
99015	Spastische Paraplegie, X- chromosomale, Typ 2
10099 7	Spastische Paraplegie, X- chromosomale, Typ 16
17160 7	Spastische Paraplegie, X- chromosomale, Typ 34
→712 77	Spastische Paraplegie-Epilepsie- Intelligenzminderung-Syndrom
2822	Spastische Paraplegie- Intelligenzminderung-dünnes Corpus callosum-Syndrom
52139 0	Spastische Paraplegie- Intelligenzminderung-Nystagmus- Adipositas-Syndrom
32040 6	Spastische Paraplegie- Optikusatrophy-Neuropathie- Syndrom
46428 2	Spastische Paraplegie- psychomotorische Retardierung- Krämpfe-Syndrom
46428 2	Spastische Paraplegie-schwere Entwicklungsverzögerungen- Epilepsie-Syndrom
3011	Spastische Tetraparese - Retinitis pigmentosa - Intelligenzminderung
21014 1	Spastische Tetraplegie, kongenitale
44799 7	Spastische Tetraplegie-dünnes Corpus callosum-progressive postnatale Mikrozephalie- Syndrom
2572	Spastische-Ataxie-Syndrom Bedouin
98816	Spät beginnende benigne okzipitale Epilepsie des Kindesalters
39905 8	Spät beginnende distale Cristallinopathie
53030 3	Spät beginnende familiäre Enzephalopathie mit Neuroserpin- Einschlusskörperchen
98912	Spät-beginnende distale Myopathie Typ Markesbery-Griggs
39794	SPAX2

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
6	
31460 3	SPAX3
25434 3	SPAX4
31377 2	SPAX5
98	SPAX6
1182	SPAX7
52749 7	SPAX8
158	SPCD
29519 5	SPD1
29519 7	SPD2
29519 9	SPD3
29519 7	SPD Typ Debeer
29519 9	SPD Typ Malik
29519 5	SPD Typ Vordingborg
35240 3	Spectrin-assoziierte autosomal- rezessive zerebelläre Ataxie Typ 1
45482 1	Speicheldrüsenadenom, pleomorphes
27614 8	Speicheldrüsentumor, epithelialer benigner
41894 5	Speiseröhrenkrebs vom Speicheldrüsentyp
→290 9	Spellacy-Gibbs-Watts-Syndrom
→712 77	SPEMR
1855	SPENCD
70593	Spezifischer Antipolysaccharid- Antikörper-Mangel
30661 7	SPG1
99015	SPG2
10098 5	SPG4
10098 6	SPG5A
10098 8	SPG6
99013	SPG7
10098 9	SPG8
32036 0	SPG, maternal-vererbte
10099	SPG10

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
1	
2822	SPG11
10099 3	SPG12
10099 4	SPG13
10099 5	SPG14
10099 6	SPG15
10099 7	SPG16
10099 8	SPG17
20995 1	SPG18
10099 9	SPG19
10100 0	SPG20
10100 1	SPG21
10100 3	SPG23
10100 4	SPG24
10100 5	SPG25
10100 6	SPG26
10100 7	SPG27
10100 8	SPG28
10100 9	SPG29
10101 0	SPG30
10101 1	SPG31
17162 2	SPG32
17160 7	SPG34
17162 9	SPG35
32036 5	SPG36
17161 2	SPG37
17161 7	SPG38
13948 0	SPG39
32035	SPG41

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
5	
17186 3	SPG42
32037 0	SPG43
32040 1	SPG44
32039 6	SPG45
32039 1	SPG46
30651 1	SPG48
32038 5	SPG49
31919 9	SPG53
32038 0	SPG54
32037 5	SPG55
32041 1	SPG56
43132 9	SPG57
39794 6	SPG58
40179 5	SPG59
40180 0	SPG60
40178 0	SPG61
40178 5	SPG62
40180 5	SPG63
40181 0	SPG64
32039 6	SPG65
40181 5	SPG66
40182 0	SPG67
→320 406	SPG68
40183 0	SPG69
40183 5	SPG70
40184 0	SPG71
40184 9	SPG72

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
44409 9	SPG73
46866 1	SPG74
45905 6	SPG75
48859 4	SPG76
46672 2	SPG77
51343 6	SPG78
3449	Sphärophakie - Brachymorphie
822	Sphärozytose, hereditäre
26812 9	Spheroid-body-Myopathie
30655 3	Spherulozytose
567	Sphrintzen-Syndrom
23872 2	Spiegelbewegungen, familiäre kongenitale
23872 2	Spiegelbewegungen, isolierte kongenitale
49849 4	Spiegelbild-Polydaktylie
1757	Spiegelbildliche Polydaktylie - Duplikation des Fußes
31443 2	Spiegel-Hernie-Kryptorchismus-Syndrom
79264	Spielmeyer-Vogt-Krankheit
3176	Spina bifida - Hypospadie
26836 9	Spina bifida aperta
26838 8	Spina bifida aperta, lumbosakrale
26838 4	Spina bifida aperta, thorakolumbosakrale
26837 7	Spina bifida aperta, totale
26839 2	Spina bifida aperta, zervikale
26839 7	Spina bifida aperta, zervikothorakale
26875 8	Spina bifida cystica, lumbosakrale
26877 0	Spina bifida cystica, obere thorakale
26875 2	Spina bifida cystica, thorakolumbosakrale
26874 8	Spina bifida cystica, totale
26874 0	Spina bifida cystica, untere thorakale
26876	Spina bifida cystica, zervikale

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
2	
26876 6	Spina bifida cystica, zervikothorakale
73245	Spinale Muskelatrophie - Dandy-Walker-Malformation - Katarakte
1145	Spinale Muskelatrophie mit Arthrogrypose
98920	Spinale Muskelatrophie mit Atemnot Typ 1
40452 1	Spinale Muskelatrophie mit Atemnot Typ 2
20933 5	Spinale Muskelatrophie mit Beginn im Erwachsenenalter, autosomal-dominante, Typ Finkel
27643 5	Spinale Muskelatrophie Typ Jokela
83420	Spinale Muskelatrophie, adulte
1216	Spinale Muskelatrophie, benigne, autosomal-dominante
83418	Spinale Muskelatrophie, chronische infantile
98920	Spinale Muskelatrophie, diaphragmatische
40452 1	Spinale Muskelatrophie, diaphragmatische, Typ 2
31448 5	Spinale Muskelatrophie, distale, autosomal-rezessive, Typ 5
13951 8	Spinale Muskelatrophie, distale, juvenile, autosomal-dominante, Typ 1
13958 9	Spinale Muskelatrophie, distale, mit Stimmbandlähmung
13952 5	Spinale Muskelatrophie, distale, Typ 2
13954 7	Spinale Muskelatrophie, distale, Typ 3
13953 6	Spinale Muskelatrophie, distale, Typ 5
13955 7	Spinale Muskelatrophie, distale, X-chromosomale, Typ 3
83330	Spinale Muskelatrophie, infantile
1145	Spinale Muskelatrophie, infantile, X-chromosomale
83418	Spinale Muskelatrophie, intermediäre
83419	Spinale Muskelatrophie, juvenile
1216	Spinale Muskelatrophie, kongenitale nicht-progressive
70	Spinale Muskelatrophie, proximale
83330	Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 1
83418	Spinale Muskelatrophie,

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	proximale, Typ 2
83419	Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 3
83420	Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 4
1145	Spinale Muskelatrophie, X-chromosomale, Typ 2
2590	Spinale Muskelatrophie-progressive Myoklonusepilepsie-Syndrom
3135	Spinale Osteochondrose, familiäre
53721	Spinale arteriovenöse metameres Syndrom
21058 4	Spindelzellhämangioendotheliom
21058 4	Spindelzellhämangiom
25488 1	Spinocerebellar ataxia with epilepsy
64753	Spinocerebelläre Ataxie mit axonaler Neuropathie Typ 2
35240 3	Spinocerebelläre Ataxie mit Beginn im Kindesalter und psychomotorischer Retardierung
36371 0	Spinocerebelläre Ataxie mit veränderten vertikalen Augenbewegungen
27623 8	Spinocerebelläre Ataxie Typ 3 vom Joseph-Typ
49776 4	Spinocerebelläre Ataxie Typ 43
1955	Spinocerebelläre Ataxie und Erythrokeratoderm
41205 7	Spinocerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, Typ 16
1185	Spinocerebelläre Ataxie-Dysmorphie-Syndrom
3177	Spinocerebelläre Degeneration-Hornhautdystrophie-Syndrom
99903 757	Spirillen-Rattenbissfieber Spitzer-Weinstein-Syndrom
30086 9	Splenisches diffuses kleinzelliges B-Zell-Lymphom der roten Pulpa
86854	Splenisches Marginalzonen-Lymphom
45708 3	Splenogonadale Fusion, isolierte
2063	Splenogonadale Fusion-Extremitätenfehlbildung-Mikrognathie-Syndrom
47612	Splenomegalie-Neutropenie-rheumatoide Arthritis-Syndrom
1756	Split notochord-Syndrom

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
1671	Split-Cord-Malformation Typ 1
32040 6	SPOAN
93357	SPONASTRIME-Dysplasie
93357	Spondyläre und nasale Veränderungen mit Striae der Metaphyse (SPONASTRIME)-Dysplasie
3180	Spondylo-Kamptodaktylie-Syndrom
3275	Spondylo-karpo-tarsale Synostose
85194	Spondylo-okuläres Syndrom
53647 1	Spondylodysplastische Ehlers-Danlos syndrome
1855	Spondyloenchondrodysplasie
1855	Spondyloenchondromatose
93360	Spondyloepimetaphysäre Dysplasie mit multiplen Luxationen vom Typ Hall
93359	Spondyloepimetaphysäre Dysplasie mit Überstreckbarkeit der Gelenke Typ 1
93360	Spondyloepimetaphysäre Dysplasie mit Überstreckbarkeit der Gelenke Typ 2
93359	Spondyloepimetaphysäre Dysplasie mit Überstreckbarkeit der Gelenke Typ Beighton
93360	Spondyloepimetaphysäre Dysplasie mit Überstreckbarkeit der Gelenke Typ Hall
15672 8	Spondyloepimetaphysäre Dysplasie, MATN3-Gen-assoziierte
16364 9	Spondyloepiphysäre Dysplasie - Kraniosynostose - Gaumenspalte - Katarakt - Intelligenzminderung
16366 8	Spondyloepiphysäre Dysplasie - Myopie - sensorineuraler Hörverlust
1830	Spondyloepiphysäre Dysplasie - nephrotisches Syndrom
1159	Spondyloepiphysäre Dysplasie mit progressiver Arthropathie
94095	Spondylokostale Dysostose-Analatriesie-Urogenitalfehlbildung-Syndrom
32925 2	Spondylokostale Dysostose-Hypospadie-Intelligenzminderung-Syndrom
1855	Spondylometaphysäre Dysplasie mit enchondromatösen Veränderungen
44318 0	Spontane intrakranielle Hypotension

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
29822	Spontane periodische Hypothermie
2903	Spontanpneumothorax, familiärer
24723 4	Sporadische Ataxie mit Beginn im Erwachsenenalter unbekannter Ätiologie
204	Sporadische CJD
1665	Sporadische Fetal-brain-disruption-Sequenz
22514 7	Sporadische IBSN
22514 7	Sporadische infantile striatonigrale Degeneration
27576 6	Sporadische pulmonale arterielle Hypertension
27662 1	Sporadisches Phaeochromozytom/sezernierendes Paragangliom
826	Sporotrichose
46428 2	SPPRS-Syndrom
70594	SPR-Mangel
31456 6	Sprachapraxie, primäre progressive
1799	Sprachentwicklung, familiäre verzögerte
20990 8	Sprech- und Sprachstörungen mit orofazialer Dyspraxie
20990 8	Sprech- und Sprachstörungen Typ 1
3181	Sprengel-Deformität
3181	Sprengel-Phänotyp
→333 64	Sprödes Haar - geistige Retardierung
3198	SPS
43125 5	SPSMA
86884	SPTCL
51083	SQTS
42499 6	Squamöses Karzinom der Gallenblase und extrahepatischen Gallengänge
42497 5	Squamöses Karzinom der Leber und intrahepatischen Gallengänge
→502 363	Squamöses Karzinom der Zunge
42401 9	Squamöses Karzinom des Analkanals
42396 8	Squamöses Karzinom des Dünndarms
42399 4	Squamöses Karzinom des Kolons
41895	Squamöses Karzinom des Magens

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
9	
424039	Squamöses Karzinom des Pankreas
398058	Squamöses Karzinom des Penis
424002	Squamöses Karzinom des Rektums
494448	Squamöses Zellkarzinom der Vulva
324737	SRD5A3-CDG
83601	SREAT
330001	SSA
22	SSADH-Mangel
466926	SSM-Syndrom
50944	SSPS
370927	SSR4-CDG
2323	SSS
36236	SSS-Syndrom
36236	SSSS
83484	St.-Louis-Enzephalitis
49382	Stäbchenmonochromasie
168953	Stammzell-Lymphom/Leukämie
1798	Stanescu-Osteosklerose
→90625	Stapes-Gusher-Syndrom, X-chromosomales
140917	Stapesankylose mit breiten Daumen und Zehen
36236	Staphylococcal-Scalded-Skin-Syndrom
36236	Staphylogene toxische epidermale Nekrolyse
36236	Staphylogenes Lyell-Syndrom
99919	Staphylokokken-TSS
140952	STAR-Syndrom
827	Stargardt Makuladystrophie
827	Stargardt-Krankheit
85146	Stark-Kaaser-Syndrom
3197	Startle-Krankheit, familiäre
391311	STAT1-Mangel
438159	STAT3-assoziierte früh beginnende multisystemische Autoimmunkrankheit
2314	STAT3-Mangel
75382	Stationäre Nachtblindheit, kongenitale, Typ Oguchi
32928	Statische Enzephalopathie der

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
4	Kindheit mit Neurodegeneration im Erwachsenenalter
841	Steatocystoma multiplex
3184	Steatocystoma multiplex - neonatale Zähne
438117	Steel-Syndrom
240071	Steele-Richardson-Olszewski-Krankheit
1078	Steifer Daumen - Brachydaktylie - geistige Retardierung
273	Steinert-Krankheit
3186	Steinfeld-Syndrom
→83628	Steiß-Hämangiome - multiple kongenitale Fehlbildungen
162516	Stenose der Apertura piriformis, kongenitale, isolierte
831	Stenose der Halswirbelsäule, kongenitale
99084	Stenose der Pulmonalarterienäste
3190	Stenose, subpulmonale
210115	Sterile multifokale Osteomyelitis mit Periostitis und Pustulose
3194	Stern-Lubinsky-Durrie-Syndrom
2017	Sternum bifidum
2017	Sternum-Spalte
→42775	Sternumfehlbildung assoziiert mit vaskulärer Dysplasie
753	Steroid-5-Alpha-Reduktase 2-Mangel
3196	Steroid-Dehydrogenase-Mangel - Zahnanomalien
99917	Steroid-produzierender maligner Thekazelltumor, nicht klassifizierter
83601	Steroid-responsive Enzephalopathie mit assoziierter Autoimmun-Thyroiditis
461	Steroidsulfatase-Mangel
46059	Sterol C5-Desaturase-Mangel
909	Sterol-27-Hydroxylase-Mangel
36426	Stevens-Johnson-Syndrom
95455	Stevens-Johnson-Syndrom/toxische epidermale Nekrolyse-Spektrum
506784	Stevens-Johnson/toxische epidermale Nekrolyse-Überlappungs-Syndrom
77296	Stewart-Morel-Morgagni-Syndrom
828	Stickler-Syndrom
90653	Stickler-Syndrom Typ 1
90654	Stickler-Syndrom Typ 2

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
166100	Stickler-Syndrom Typ 3
250984	Stickler-Syndrom, autosomal-rezessives
166100	Stickler-Syndrom, nicht-okulärer Typ
3197	Stiff-Baby-Syndrom
443804	Stiff-Leg-Syndrom
3198	Stiff-man-Syndrom
3197	Stiff-Man-Syndrom, kongenitales
3198	Stiff-person-Syndrom und verwandte Krankheiten
443192	Stiff-person-Syndrom, klassisches
2833	Stiff-skin-Syndrom
85414	Still-Krankheit
829	Still-Syndrom des Erwachsenen
233	Stilling-Turk-Duane-Syndrom
2808	Stimmbanddysfunktion, familiäre
137932	Stimmbandlähmung, kongenitale
3199	Stimmler-Syndrom
425120	STING-assoziierte Vaskulopathie mit Beginn in der Kindheit
2972	Stoelinga-de-Koomen-Davis-Syndrom
3200	Stoll-Alembik-Finck-Syndrom
3074	Stoll-Geraudel-Chauvin-Syndrom
3201	Stoll-Kieny-Dott-Syndrom
2878	Stoll-Lévy-Francfort-Syndrom
353253	Stomatodynie
98868	Stomatozytische hereditäre Elliptozytose
3203	Stomatozytose, hereditäre mit Hyperhydrierung der Erythrozyten
3204	Stormorken-Sjaastad-Langslet-Syndrom
3204	Stormorken-Syndrom
2973	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XX - ano-rektale Anomalien
2975	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XX - Skelettanomalien
2138	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XX, ovotestikuläre
168558	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY - Nebenniereninsuffizienz, durch CYP11A1-Mangel

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
90797	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY bei partieller Androgen-Insensivität
96265	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY durch komplette LH-Resistenz
96265	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY durch komplette LH-Rezeptor-Inaktivierung
96266	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY durch partielle LH-Resistenz
96266	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY durch partielle LH-Rezeptor-Inaktivierung
325448	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY, bei LHB-Mangel
752	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY, durch 17-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase 3-Mangel
753	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY, durch 5-Alpha-Reduktase 2-Mangel
90796	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY, durch isolierten 17,20-Lyase-Mangel
755	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY, durch LH-Resistenz oder LHB-Mangel
755	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY, durch Resistenz des luteinisierenden Hormons oder Mangel der Luteinisierendes-Hormon-beta-Untereinheit
443087	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY, durch testikulären 17,20-Desmolase-Mangel
325345	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY, ovotestikuläre
2983	Störung der Geschlechtsentwicklung-Intelligenzminderung-Syndrom
324977	Störung der Proteasom-Funktionalität

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
293978	Störung des Hypophysenvorderlappens-variables Immundefekt-Syndrom
169150	Störung des terminalen Komplementkomplex
352649	Störung des zerebralen vesikulären Dopamin-Serotonin-Transportes
420741	Strahlenempfindlichkeit-Immundefekt-dysmorphologische Merkmale-Lernschwierigkeiten-Syndrom
521123	Strahleninduzierte Plexopathie
70475	Strahlenproktitis
1277	Stratton-Garcia-Young-Syndrom
2863	Stratton-Parker-Syndrom
295000	Streeter-Dysplasie
99905	Streptobacillus-Rattenbissfieber
544493	Streptococcus pneumoniae-associated hemolytic uremic syndrome
99918	Streptokokken-TSS
90041	Stress-Erythrozytose
66529	Stress-Kardiomyopathie
90041	Stress-Polyzythämie
225147	Striatale Nekrose, bilaterale infantile, sporadische Form
225154	Striatale Nekrose, infantile familiäre
225154	Striatonigrale Nekrose, infantile familiäre
225147	Striatonigrale Nekrose, infantile sporadische
1980	Striopallidodentate Kalzinose, bilaterale
44890	Stroma-Tumor, gastrointestinaler
137599	Stromakeratitis
213711	Stromasarkom des Corpus uteri
213711	Stromasarkom, endometriales
506307	Stromme-Syndrom
76	Strongyloidiasis
76	Strongyloidose
2091	Struma, mehrknotig - Nierenzysten - Polydaktylie
100984	Strümpell-Krankheit
370921	STT3A-CDG

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
370924	STT3B-CDG
328	Stuart-Faktor-Mangel, kongenitaler
328	Stuart-Prower-Faktor-Mangel, kongenitaler
238621	Stuhlinkontinenz bei Ileum-pouch-anaale Anastomose
276174	Stupor, idiopathischer rekurrenter
3205	Sturge-Weber-Dimitri-Syndrom
3205	Sturge-Weber-Krabbe Angiomatose
3205	Sturge-Weber-Krabbe-Syndrom
3205	Sturge-Weber-Syndrom
3206	Stüve-Wiedemann Dysplasie
3206	Stüve-Wiedemann-Syndrom
3206	Stüve-Wiedemann/Schwartz-Jampel-Syndrom Typ 2
166277	Suarez-Stickler-Syndrom
79093	Subakute aufsteigende nekrotisierende Myelitis
2806	Subakute sklerosierende Panenzephalitis (SSPE)
99053	Subaortenstenose vom Tunneltyp
99052	Subaortenstenose, diskrete fibromuskuläre
99051	Subaortenstenose, diskrete fixierte membranöse
3092	Subaortenstenose, fixierte
3191	Subaortenstenose-Kleinwuchs-Syndrom
251639	Subependymom
141121	Subglottisstenose, kongenitale
48377	Subkorneale Pustulosis
313808	Subkortikale Gliose Neumann
99796	Subkortikale laminare Heterotopie (SCLH)
1606	Subtelomere 1p36-Deletion
313781	Subtelomere 20p-Deletion
96168	Subtelomere Deletion 13q34
96147	Subtelomeres Deletionssyndrom 9q
1398	Subtotales Fehlen des Zerebellums
3208	Succinat-Coenzym-Q-Reduktase-Mangel, isolierter
22	Succinat-Semialdehyd-Dehydrogenase-Mangel

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
3208	Succinat-Ubiquinon-Reduktase-Mangel, isolierter
→2609	Succinin-Azidämie
832	Succinyl-CoA Acetoacetat Transferase-Mangel
832	Succinyl-CoA:3-Ketosäure-CoA-Transferase-Mangel
832	Succinyl-CoA:3-Oxosäure-CoA-Transferase-Mangel
98868	Südasiatische Elliptozytose
399329	SUFE
498602	Sugarman-Brachydaktylie
498602	Sugarman-Hager-Kulik-Syndrom
2752	Sugarman-Syndrom
3412	Sujansky-Leonard-Syndrom
585	Sulfatase-Mangel, multipler
585	Sulfatidose, juvenile, Typ Austin
308386	Sulfitoxidase, Xanthin-Dehydrogenase und Aldehyd-Oxidase Typ A, kombinierter Mangel
308393	Sulfitoxidase, Xanthin-Dehydrogenase und Aldehyd-Oxidase Typ B, kombinierter Mangel
308400	Sulfitoxidase, Xanthin-Dehydrogenase und Aldehyd-Oxidase Typ C, kombinierter Mangel
99732	Sulfitoxidase-Mangel durch Molybdän-Cofaktor-Mangel
308386	Sulfitoxidase-Mangel durch Molybdän-Kofaktor-Mangel Typ A
308393	Sulfitoxidase-Mangel durch Molybdän-Kofaktor-Mangel Typ B
308400	Sulfitoxidase-Mangel durch Molybdän-Kofaktor-Mangel Typ C
99731	Sulfitoxidase-Mangel, isolierter
99731	Sulfocysteinurie
65682	Summerskill-Walshe-Tygstrup Syndrom
3210	Summitt-Syndrom
57145	SUNCT-Syndrom
130	SUNDS
247245	Superfizielle Hämosiderose des Zentralnervensystems
247245	Superfizielle Hämosiderose des ZNS
247245	Superfizielle Siderose

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
5	
247245	Superfizielle Siderose des Zentralnervensystems
247245	Superfizielle Siderose des ZNS
88633	Superiore limbische Keratokonjunktivitis Theodore
96170	Supernumerary der(22)-Syndrom
1461	Superoinferiore Ventrikellage
764	Suppurative Myositis
3465	Suprabulbäre Parese, kongenitale
530792	Supratentoriales Ependymom mit C11ORF95-RELA-Fusion
466695	Supratip-Dysplasie
99059	Supravalvulärer Mitralring, kongenitaler
391351	SURF1-abhängige Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4
476394	SURF1-abhängige Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie Typ 1
391351	SURF1-abhängige CMT4
391351	SURF1-bedingte schwere demyelinisierende Charcot-Marie-Tooth-Krankheit
838	Susac-Syndrom
331226	Suszeptibilität für Infektionen durch TYK2-Mangel
447740	Suszeptibilität für lokalisierte juvenile Periodontitis
99898	Suszeptibilität für Mykobakterien durch kompletten IFN-gamma-R1-Defekt
319547	Suszeptibilität für Mykobakterien durch kompletten IFN-gamma-R2-Defekt
319558	Suszeptibilität für Mykobakterien durch kompletten IL12B-Defekt
319552	Suszeptibilität für Mykobakterien durch kompletten IL12RB1-Defekt
319563	Suszeptibilität für Mykobakterien durch kompletten ISG15-Defekt
319600	Suszeptibilität für Mykobakterien durch partiellen IRF8-Defekt
319595	Suszeptibilität für Mykobakterien durch partiellen STAT1-Defekt
319605	Suszeptibilität für Mykobakterien, X-chromosomal

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
3193	SVAS
99111	SVC, linkspersistierende, mit Mündung in den linken Vorhof
99110	SVC, rechte, verbunden mit dem linken Vorhof
99114	SVC-Agenesie
3243	Sweet-Syndrom
247165	Swift-Feer-Krankheit
247165	Swift-Krankheit
3205	SWS
242	Swyer-Syndrom
90038	Sxt-HUS
306731	Sydenham-Chorea
98948	Symblepharon, kongenitales
1570	Symbrachydaktylie der Hände und Füße
79098	Sympathische Ophthalmie
99995	Sympathische Reflex-Dystrophie
635	Sympathoblastom
3237	Symphalangie - Brachydaktylie
3246	Symphalangismus mit multiplen Anomalien der Hände und Füße
3248	Symphalangismus, distaler
3250	Symphalangismus, proximaler
3168	Symphalangismus-Brachydaktylie-Syndrom
276630	Symptomatische Form des Coffin-Lowry-Syndroms in weiblichen Anlageträgerinnen
177926	Symptomatische Form der Hämophilie A in weiblichen Anlageträgerinnen
177929	Symptomatische Form der Hämophilie B in weiblichen Anlageträgerinnen
465508	Symptomatische Form der HFE-Gen-assoziierten hereditären Hämochromatose
465508	Symptomatische Form der klassischen Hämochromatose
206546	Symptomatische Form der Muskeldystrophie Duchenne und Becker in weiblichen Trägerinnen
449291	Symptomatische Form des Fra(X)-Syndroms in weiblichen Anlageträgerinnen
3253	Syndaktylie - ektodermale Dysplasie - Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte
35733	Syndaktylie - Kamptodaktylie und

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2	Klinodaktylie des fünften Fingers - bifide Zehen
85203	Syndaktylie - präaxiale Polydaktylie - Sternumdeformität
140952	Syndaktylie - Telekanthus - anogenitale und renale Fehlbildungen
93404	Syndaktylie der Finger 4 und 5
93402	Syndaktylie Typ 1
3255	Syndaktylie Typ 1 - Mikrozephalie - geistige Retardierung
295189	Syndaktylie Typ 1, Typ Lueken
295191	Syndaktylie Typ 1, Typ Montagu
295187	Syndaktylie Typ 1, Typ Weidenreich
295187	Syndaktylie Typ 1a
295189	Syndaktylie Typ 1b
295191	Syndaktylie Typ 1c
295193	Syndaktylie Typ 1d
295193	Syndaktylie Typ 1d, Typ Castilla
93403	Syndaktylie Typ 2
93404	Syndaktylie Typ 3
93405	Syndaktylie Typ 4
93406	Syndaktylie Typ 5
295012	Syndaktylie Typ 6
3258	Syndaktylie Typ 7
2498	Syndaktylie Typ 8
157801	Syndaktylie Typ 9
3258	Syndaktylie Typ Cenani-Lenz
157801	Syndaktylie Typ Malik-Percin
295012	Syndaktylie, Typ Mitten
294026	Syndaktylie-Nystagmus-Syndrom durch dup(2)(q31.1)
294026	Syndaktylie-Nystagmus-Syndrom durch Mikroduplikation 2q31.1
294026	Syndaktylie-Nystagmus-Syndrom durch Trisomie 2q31.1
3259	Syndaktylie-Polydaktylie-Ohrmuschel-Syndrom
965	Syndrom der akromegalen Gesichtszüge
54251	Syndrom der aseptischen Abszesse

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2143	Syndrom der Augen- und Gesichtsanomalien mit Telekanthus und Schwerhörigkeit
783	Syndrom der breiten Daumen und Großzehen
435988	Syndrom der chronischen atrialen und intestinalen Rhythmusstörung
→1896	Syndrom der Ektrodaktylie und Gaumenspalte
922	Syndrom der fehlenden Nasenzilien, familiäre Form
465824	Syndrom der fetalen Einkapselung
1052	Syndrom der Gemischten Mosaik-Aneuploidie
168632	Syndrom der generalisierten basaloiden follikulären Hamartome
99170	Syndrom der genickten Lidplatte
244	Syndrom der immotilen Zilien
→244	Syndrom der immotilen Zilien, Kartagener Typ
391474	Syndrom der isolierten medianen Gesichtsspalte
221078	Syndrom der kombinierten hyperaktiven Dysfunktion der kranialen Nerven
476406	Syndrom der kongenitalen generalisierten hyperkontraktilen Muskelsteifheit
567	Syndrom der konotrunkalen Anomalie mit Gesichtsdysmorphie
84142	Syndrom der kontinuierlichen Muskeldaseraktivität
1225	Syndrom der Kraniosynostose und Radiusaplasie
2789	Syndrom der lateralen Meningozele
1486	Syndrom der letalen Kontrakturen Typ 1
137776	Syndrom der letalen Kontrakturen Typ 2
137783	Syndrom der letalen Kontrakturen Typ 3
363409	Syndrom der letalen kongenitalen Kontrakturen Typ 5
137776	Syndrom der multiplen Kontrakturen Typ Israeli-Bedouin
1486	Syndrom der multiplen Kontrakturen, finnischer Typ
1410	Syndrom der nicht kämbaren Haare
280403	Syndrom der Omphalozele mit

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Gesichtsdysmorphien, familiäre Form
50809	Syndrom der Osteolyse von Sprungbein, Kniescheibe und Kahnbein
50809	Syndrom der Osteolyse von Talus, Patella und Skaphoid
401959	Syndrom der partiellen Corpus callosum-Agenesie mit zerebellärer Vermishypoplasie und Zysten der hinteren Schädelgrube
228410	Syndrom der polyvalvulären Herzfehlbildung
424	Syndrom der Resistenz gegen TSH
231031	Syndrom der roten Palmae
90354	Syndrom der spröden Hornhaut
3241	Syndrom der Taubheit mit kraniofazialer Dysmorphie
66529	Syndrom der transienten linksventrikulären apikalen Ballonierung
36236	Syndrom der verbrühten Haut
85321	Syndrom der X-chromosomalen Schwerhörigkeit mit Intelligenzminderung
966	Syndrom des akromegaloiden Gesichtes mit Hypertrichose
1756	Syndrom des 'Doppelsteiß'
35125	Syndrom des epidermalen Hamartoms
35125	Syndrom des epidermalen Naevus
66529	Syndrom des gebrochenen Herzens
157820	Syndrom des kälte-induzierten Schwitzens
→672	Syndrom des kongenitalen hypothalamischen Hamartoms
2407	Syndrom des laryngealen und okulären Granulationsgewebes bei Kindern des Indischen Subkontinents
2612	Syndrom des linearen Naevus sebaceus
2611	Syndrom des linearen verrukösen Naevus
42642	Syndrom des periodischen Fiebers, apthöser Stomatitis, Pharyngitis und Adenitis
130	Syndrom des plötzlich und unerwartet eintretenden Herztodes im Schlaf
84064	Syndromale Diarrhoe/Tricho-

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	hepato-enterisches Syndrom
98606	Syndromale Hypoplasie der Orbitawand
178364	Syndromale Mikrophthalmie durch OTX2-Genmutation
178364	Syndromale Mikrophthalmie Typ 5
457223	Syndromale sensorineurale Schwerhörigkeit durch kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung
457223	Syndromaler neurosensorischer Hörverlust durch COXPD
563708	Syndromic congenital sodium diarrhea
319332	SYNE1-abhängige AMC
544254	SYNGAP1-related developmental and epileptic encephalopathy
3263	Syngnathie - Gaumenspalte
141214	Syngnathie, isolierte kongenitale
3262	Syngnathie-multiple Anomalien-Syndrom
238722	Synkinesie, kontralaterale, familiäre
35099	Synostose, bikoronare nicht-syndromale
3265	Synostose, humero-radiale
3266	Synostose, humero-radio-ulnare
94056	Synostose, humero-ulnare
3267	Synostose, lambdoide familiäre
35098	Synostose, unikonare nicht-syndromale
66627	Synovialitis, pigmentierte villonoduläre
3273	Synovialsarkom
793	Synovitis - Akne - Pustulosis - Hyperostose - Osteitis
→90340	Synovitis, granulomatöse - Uveitis
93403	Synpolydaktylie
295195	Synpolydaktylie Typ 1
295197	Synpolydaktylie Typ 2
295199	Synpolydaktylie Typ 3
295197	Synpolydaktylie Typ Debeer
295195	Synpolydaktylie Typ Vordingborg
295199	Synpolydaktylie, Typ Malik

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
3275	Synspondylismus
93926	Syntelenzephalie
499009	Syphilis durch Mutter-Kind-Übertragung
499009	Syphilis, kongenitale
840	Syringadenom, papilläres
370034	Syringomyelie, familiäre
99858	Syringomyelie, idiopathische
99856	Syringomyelie, kongenitale
99856	Syringomyelie, primäre
99857	Syringomyelie, sekundäre
364033	Systemische EBV+ T-Zell LPD der Kindheit
364033	Systemische EBV-positive T-Zell-lymphoproliferative Erkrankung der Kindheit
401996	Systemische Karyomegalie
439762	Systemische PAN
439762	Systemische Polyarteriitis nodosa
90291	Systemische Sklerodermie
220393	Systemische Sklerodermie, progressive
220407	Systemische Sklerose ohne Sklerodermie
220393	Systemische Sklerose, diffuse kutane
220402	Systemische Sklerose, kutane limitierte
220407	Systemische Sklerose, limitierte
522077	SYT1-assozierte neurologische Entwicklungsstörung
134	T2-Mangel
99861	T-ALL
169160	T-B+ SCID durch CD3delta/CD3epsilon/CD3zeta-Defekt
169157	T-B+ SCID durch CD45-Mangel
276	T-B+ SCID durch Gamma-Ketten-Defekt
169154	T-B+ SCID durch IL-7Ralpha-Mangel
35078	T-B+ SCID durch JAK3-Mangel
86872	T-LGL
86871	T-PLL
99861	T-Vorläuferzell-Leukämie/Lymphom, akut

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	lymphoblastisch
324294	T-Zell-Immundefekt durch RHOH-Mangel
324294	T-Zell-Immundefekt mit Epidermodysplasia verruciformis
86872	T-Zell-Leukämie mit großen granulären Lymphozyten
86872	T-Zell-Leukämie, chronische lymphatische
86872	T-Zell-LGL-Leukämie
86886	T-Zell-Lymphom vom AILD-Typ
86880	T-Zell-Lymphom vom Enteropathie-Typ
86886	T-Zell-Lymphom, angioimmunoblastisches
86879	T-Zell-Lymphom, angiozentrisches
86882	T-Zell-Lymphom, hepatosplenisches
86880	T-Zell-Lymphom, intestinales
86884	T-Zell-Lymphom, pannikulitisches subkutanes
86885	T-Zell-Lymphom, peripheres, primär kutanes, unspezifisches
178528	T-Zell-Lymphom, primär kutanes, aggressives epidermotropes, CD8+
178522	T-Zell-Lymphom, primär kutanes, klein/mittelgroßzelliges pleomorphes, CD4+
86884	T-Zell-Lymphom, subkutanes Pannikulitis-ähnliches
86875	T-Zell-Lymphom/Leukämie, adult
397959	T-Zell-Mangel, TCR-alpha-beta-positiver
86871	T-Zell-Prolymphozytenleukämie
300857	T-Zell/histiozytenreiches großzelliges B-Zell-Lymphom
1350	Tabatznik-Syndrom
3384	TAC
447896	TACH
844	Tachyarrhythmie, atriale mit kurzem PR-Intervall
3283	Tachykardie, ektopische junktionale
3286	Tachykardie, katecholaminerge polymorphe ventrikuläre
3286	Tachykardie, maligne paroxysmale ventrikuläre
457077	TAFRO-Syndrom
567	Takao-Syndrom
2905	Takatsuki-Syndrom
3287	Takayasu-Arteriitis

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
48779 6	Takenouchi-Kosaki-Syndrom
66529	Tako-Tsubo-Kardiomyopathie
66529	Takotsubo-Syndrom
10102 8	TALDO-Mangel
22812 3	Talfieber
2612	Talgdrüsennaevus Jadassohn
2886	Talipes equinovarus - Atriumseptumdefekt - Robin- Sequenz - Persistenz des linken Ductus Cuvieri
29520 3	Talus verticalis, kongenital, bilateral
29520 1	Talus verticalis, kongenital, unilateral
31150	Tangier-Krankheit
98839	Tappeiner-Pfleger-Krankheit
3320	TAR-Syndrom
65250	Tarlov-Zyste
2886	TARP-Syndrom
1412	Tarsal-Karpal-Fusions-Syndrom
2832	Tarsus, kurzer - Fehlen der unteren Augenwimpern
371	Tarui-Krankheit
40444 3	Tatton-Brown-Rahman-Syndrom
99908	Taubenzüchter-Lungenkrankheit
3214	Taubheit - Blindheit - Hypopigmentierung
52368	Taubheit - Dystonie - Optikusatrophy
2408	Taubheit - Nephritis - ano-rektale Fehlbildung
3226	Taubheit-Lymphödem-Leukämie- Syndrom
→121 5	Taubheit-Optikusatrophy- Syndrom
3289	Taurodontie
2731	Taurodontie - fehlende Zähne - spärliches Haar
99045	Taussig-Bing-Syndrom
845	Tay-Sachs-Krankheit
30923 9	Tay-Sachs-Krankheit, B1-Variante
30919 2	Tay-Sachs-Krankheit, B-Variante, adulte Form
30917 8	Tay-Sachs-Krankheit, B-Variante, infantile Form
30918 5	Tay-Sachs-Krankheit, B-Variante, juvenile Form
→333	Tay-Syndrom

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
64	
2636	Taybi-Linder-Syndrom
98960	TBCD
48863 2	TBCK-assoziiertes Intelligenzminderung-Syndrom
297	TBE
49900 4	TBM
857	TBS
2967	TCI-Mangel
10391 8	TCP
39795 9	TCR-alpha-beta+ T-Zell-Mangel
2655	TD
1860	TD1
93274	TD2
3352	TDO-Syndrom
2432	Teebi-al Saleh-Hassoon-Syndrom
1519	Teebi-Hypertelorismus-Syndrom
1094	Teebi-Kaurah-Syndrom
1974	Teebi-Naguib-Alawadi-Syndrom
3291	Teebi-Shaltout-Syndrom
1519	Teebi-Syndrom
45878 5	Teilweise involvierendes kongenitales Hämangiom
3292	Tel-Hashomer-Kamptodaktylie- Syndrom
90389	Telangiectasia macularis eruptiva perstans
28422 7	Telangiektasie - Erythrozytose - monoklonale Gammopathie - paraneuritischer Abszess - Intrapulmonaler Shunt
28077 4	Teleangiektasie, essentielle generalisierte
190	Teleangiektasien der Retina, kongenitale
3293	Telekanthus - Hypertelorismus - Strabismus - Pes cavus
2885	Telfer-Sugar-Jaeger-Syndrom
1627	Telomere Deletion 5q
1580	Telomere Deletion 10p
2308	Telomere Deletion 11q
96072	Telomere Duplikation 4p
1620	Telomere Monosomie 3p
1596	Telomeres 15q-Deletions- Syndrom
75565	TEMF
28422 7	TEMPI-Syndrom
42056 1	Temple-Baraitser-Syndrom

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
25451 6	Temple-Syndrom
96184	Temple-Syndrom bei maternalen uniparentalen Disomie von Chromosom 14
25453 1	Temple-Syndrom durch paternale 14q32.2-Hypomethylierung
25452 5	Temple-Syndrom durch paternale Mikrodeletion 14q32.2
26137	Temporalarteriitis, granulomatöse, mit Eosinophilie, nicht Riesenzelltyp
10104 6	Temporallappen-Epilepsie, laterale, autosomal-dominante
98819	Temporallappenepilepsie, familiäre
16371 7	Temporallappenepilepsie, mesiale, familiäre Form
16580 5	Temporallappenepilepsie, mesiale, mit Fieberkrämpfen, familiäre Form
36341 7	Temtamy präaxiales Brachydaktylie-Syndrom
1777	Temtamy-Shalash-Syndrom
1777	Temtamy-Syndrom
66627	Tenosynovialer Riesenzelltumor
36348 3	Teratom des Hodens
25201 8	Teratom des Zentralnervensystems
883	Teratom, extragonadales
39898 7	Teratom, malignes ovarielles
14110 7	Teratom, nasopharyngeales
36348 3	Teratom, testikuläres
88630	Terminale Knochendysplasie - Pigmentstörungen
75857	Terminales 6q-Deletion-Syndrom
51941 0	Terrien's marginale Hornhautdegeneration
32512 4	Testikuläre Agenesie
36349 4	Testikulärer Keimzelltumor, nicht- seminomatöser
842	Testikulärer Keimzelltumor, seminomatöser
983	Testikuläres Regressionssyndrom
3000	Testotoxikose
3299	Tetanus
26886 1	Tethered-Cord-Syndrom, primäres

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
9	Tetra-X-Syndrom
294971	Tetraamelie
3301	Tetraamelie - Multiple Fehlbildungen
199310	Tetragametischer Chimärismus
293284	Tetrahydrobiopterin-responsive HPA/PKU
3305	Tetraploidie
3309	Tetrasomie 5p
3310	Tetrasomie 9p
289522	Tetrasomie 11q24.1
884	Tetrasomie 12p
314588	Tetrasomie 15(q25-qter)
314588	Tetrasomie 15q, distal
3306	Tetrasomie 15q, nicht distal
3306	Tetrasomie 15q, nicht-telomerische
314588	Tetrasomie 15q26
485405	Tetrasomie 16p12.1p12.3
3307	Tetrasomie 18p
960559	Tetrasomie 21
746	TFP-Mangel
746	TFPD
476113	TFRC-assoziiertes kombinierter Immundefekt
216729	TGA mit Herzfehlbildung
99042	TGA mit Koarktation
1780	Thakker-Donnai-Syndrom
1314	Thalamus-Kalzifikationen, symmetrische
3312	Thalidomid-Fetopathie
2655	Thanatophore Dysplasie
1860	Thanatophore Dysplasie Typ 1
93274	Thanatophore Dysplasie Typ 2
93274	Thanatophorer Kleinwuchs - Kleeblattschädel
500095	Thauvin-Robinet-Faivre-Syndrom
436169	THBD-abhängige Blutgerinnungsstörung
436169	THBD-bedingte Koagulopathie
99917	Thekazellkarzinom (Steroidproduzierend), nicht klassifiziert

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
88633	Theodore-Syndrom
137622	Therapieresistente Diarrhoe - Choanalatresie - Augenanomalien
90076	Thermische Verletzungen/Verbrennungswunden des Grades IIB und III
49827	Thiamin-responsive megaloblastäre Anämie mit Diabetes mellitus und sensorineuraler Schwerhörigkeit
49827	Thiamin-responsiven Megaloblastenanämie mit Diabetes mellitus und Schallempfindungs-Schwerhörigkeit
98960	Thiel-Behnke-Hornhautdystrophie
3314	Thiemann-Krankheit
3235	Thies-Reis-Syndrom
→300	Thiolase-Mangel
363444	THOC6-assoziierte Entwicklungsverzögerung mit Mikrozephalie und Gesichtsdysmorphien
3316	Thomas-Syndrom
2031	Thompson-Baraitser-Syndrom
2866	Thong-Douglas-Ferrante-Syndrom
97330	Thoracic-outlet-Syndrom
357107	Thoracic-outlet-Syndrom, arterielles
100073	Thoracic-outlet-Syndrom, neurogenes
357131	Thoracic-outlet-Syndrom, venöses
1335	Thorako-abdominales Syndrom
1759	Thorako-abdomino-enterale Duplikation
1803	Thorax- und Gliedmaßen-Dysplasie Typ Rivera
3317	Thorax-Larynx-Becken-Dysplasie
1861	Thoraxdysplasie-Hydrozephalus-Syndrom
99832	THR Resistenz-Syndrom
300857	THRLBCL
36258	Thrombangiitis obliterans
849	Thrombasthenie Glanzmann
436169	Thrombomodulin-abhängige Blutgerinnungsstörung
436169	Thrombomodulin-abhängige Gerinnungsstörung
3324	Thrombomodulin-Anomalie, familiäre
3324	Thrombomodulin-Anomalie,

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	genetisch bedingte
745	Thrombophilie durch kongenitalen Protein C-Mangel, autosomal-rezessive
743	Thrombophilie durch kongenitalen Protein-S-Mangel, autosomal-rezessive
745	Thrombophilie durch PC-Mangel, autosomal-rezessive
217467	Thrombophilie, hereditäre, durch kongenitalen HRG-Mangel
217467	Thrombophilie, hereditäre, durch kongenitalen Mangel des Histidinreichen (poly-L) Glykoproteins
93585	Thrombotisch-thrombozytopenische Purpura, erworbene Form
93583	Thrombotisch-thrombozytopenische Purpura, kongenitale Form
220443	Thromboxan-Synthetase-Mangel
274	Thrombozytendystrophie, hämorrhagische
71493	Thrombozythämie, hereditäre
3204	Thrombozytopathie-Asplenie-Miosis-Syndrom
→261323	Thrombozytopenie - Pierre-Robin-Sequenz
3320	Thrombozytopenie - Radiusaplasie
182050	Thrombozytopenie durch MYH9-Genmutation
→182050	Thrombozytopenie May-Hegglin
67044	Thrombozytopenie mit kongenitaler dyserythropoetischer Anämie
168629	Thrombozytopenie mit normalen Plättchen, autosomale Form
3319	Thrombozytopenie, amegakaryozytäre, kongenitale
3319	Thrombozytopenie, amegakaryozytische, kongenitale
3325	Thrombozytopenie, Heparin-induzierte
3325	Thrombozytopenie, Heparin-induzierte, Typ 2
268322	Thrombozytopenie, hereditäre, mit normalen Plättchen
852	Thrombozytopenie, X-chromosomale, mit normalen Plättchen
45707	Thrombozytopenie-Anasarka-

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
7	Fieber-Nebenniereninsuffizienz-Organomegalie-Syndrom
3318	Thrombozytose, essentielle
71493	Thrombozytose, familiäre
329319	Thrombozytose, familiäre, mit transversalen Extremitätendefekt
2919	Thurston-Syndrom
99867	Thymom
263310	Thymom Typ A
263324	Thymom Typ AB
263317	Thymom Typ B
99868	Thymom, malignes
169105	Thymom-Immundefekt-Syndrom
3326	Thymus-Nieren-Anus-Lungendysplasie
83471	Thymusaplasie
99868	Thymuskarzinom
99869	Thymuskarzinom, neuroendokrines
263331	Thymuskarzinom, neuroendokrines, gut-differenziert
263335	Thymuskarzinom, neuroendokrines, moderat-differenziert
263339	Thymuskarzinom, neuroendokrines, undifferenziert
99867	Thymustumor, epithelialer primärer
263310	Thymustumor, epithelialer primärer, Typ A
263324	Thymustumor, epithelialer primärer, Typ AB
263317	Thymustumor, epithelialer primärer, Typ B
97289	Thymustumor, neuroendokriner
3327	Thyreozerebro-renales Syndrom
95720	Thyreoida-Hypoplasie
90674	Thyreoidestimulierendes Hormon-Mangel, isolierter
79102	Thyreotoxische hypokaliämische periodische Paralyse
90674	Thyreotropinmangel, isolierter
238670	Thyroliberin-Mangel, isolierter
238670	Thyrotropin-Releasing-Hormon (TRH)-Mangel, isolierter
99832	Thyrotropin-Releasing-Hormon (TRH)-Resistenz
3328	Tibia, fehlende - Polydaktylie -

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	arachnoide Zysten
988	Tibia-Agenesie-Polysyndaktylie-Syndrom
988	Tibia-Aplasie-Polysyndaktylie-Syndrom
93322	Tibia-Hemimelie
988	Tibia-Hemimelie-Polysyndaktylie-triphalangealer Daumen-Syndrom
3329	Tibiaaplasie - Ektridaktylie
93322	Tibiafehlbildung, kongenitale longitudinale
93322	Tibiale longitudinale Meromelie
295028	Tibiofibulare Fusion
295028	Tibiofibulare Synostose
294981	Tibiofibulare terminaltransverse Meromelie
221091	Tic douloureux
397587	Tiefe Dermatophytose
42665	Tietz-Syndrom
65283	Timothy-Syndrom
91500	TINU-Syndrom
352540	TIO
480483	TJP2-Mangel
488618	TK-Mangel
420561	TMBTS
→1394	TMCO1-Defekt-Syndrom
420611	TMD
609	TMD
314667	TMEM165-CDG
466703	TMEM199-CDG
1194	TMEM70-abhängige mitochondriale Enzephalokardiomyopathie
562569	TMEM94-associated congenital heart defect-facial dysmorphism-developmental delay syndrome
99886	TNDM
32960	TNF-Rezeptor 1-assoziiertes periodisches Fieber-Syndrom
770	Tollwut
64686	Tolosa-Hunt-Syndrom
1920	Toluol-Embryopathie

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
1920	Toluol-Exposition, vorgeburtliche
→314632	Tome-Brune-Fardeau-Syndrom
454718	Tonische Pupille-Sehnenareflexie-Syndrom
1547	Tonoki-Ohura-Niikawa-Syndrom
→371428	Torg-Winchester-Syndrom
3338	Toriello-Carey-Syndrome
79347	Toriello-Higgins-Miller-Syndrom
3339	Toriello-Lacassie-Droste-Syndrom
1827	Toriello-Syndrom
51084	Torsade de pointes mit kurzem Kopplungsintervall
256	Torsionsdystonie, früh beginnende
98806	Torsionsdystonie, idiopathische, gemischter Typ
3341	Torticollis - Keloid - Kryptoorchie - Nierendysplasie
71518	Torticollis, benigner paroxysmaler, des Kindesalters
3341	Torticollis-Keloide-Kryptoorchie-Nierendysplasie-Syndrom
75326	Tortuositas der retinalen Arterien
2701	Tosti-Syndrom
2796	Touraine-Solente-Golé-Syndrom
857	Townes-Brocks-Syndrom
857	Townes-Syndrom
227972	Toxic-oil-Syndrom
537	Toxische epidermale Nekrolyse
36234	Toxisches Schock-Syndrom, bakterielles
99919	Toxisches Schock-Syndrom, Staphylokokken-induziertes
99918	Toxisches Schock-Syndrom, Streptokokken-induziertes
3343	Toxocariasis
858	Toxoplasmose durch Mutter-Kind-Übertragung
858	Toxoplasmose, kongenitale
858	Toxoplasmose-Embryopathie
444463	TPPII-assoziiertes Immundefekt, Autoimmunität und neurologische Entwicklungsstörungen mit gestörter Glykolyse und lysosomaler Expansion
2950	TPT-PS
412022	Traboulsi-Syndrom
3346	Trachealagenesie

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
95430	Trachealkollaps, kongenital
141127	Trachealstenose, kongenitale
454750	Tracheo-ösophageale Fistel, isolierte, Typ H
3347	Tracheobronchomegalie
3347	Tracheobronchomegalie, idiopathische
3347	Tracheobronchomegalie, kongenitale
3348	Tracheobronchopathia osteochondroplastica
95430	Tracheomalazie, kongenitale
454750	Tracheoösophageale Fistel, isolierte
3348	Tracheopathia osteoplastica
79153	Trachyonychia idiopathica
3052	Tranebjaerg-Svejgaard-Syndrom
86815	Tränen- und Speicheldrüsenaplasie
79078	Tränen- und Speicheldrüsenentzündung, chronische
451612	Tränenwegsverschluss, familiärer kongenitaler
141083	Tränenwegzyste
101028	Transaldolase-Mangel
2967	Transcobalamin I-Mangel
2967	Transcobalamin-1-Mangel
859	Transcobalamin-II-Mangel
859	Transcobalamin-Mangel
199247	Transcortin-Mangel
420611	Transiente abnormale Myelopoese
289877	Transiente Hyperammonämie des Neugeborenen
169139	Transiente Hypogammaglobulinämie der Kindheit
300293	Transiente infantile Hypertriglyceridämie und Hepatosteatose
420611	Transiente myeloproliferative Krankheit
280615	Transiente neonatal Zyanose mit Anämie durch Toms River Hämoglobin
329942	Transiente neonatale Glutarazidämie Typ 2
32994	Transiente neonatale

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
2	Glutarazidurie Typ 2
2312	Transiente neonatale Hyperbilirubinämie, familiäre Form
391504	Transiente neonatale Myasthenia gravis
3402	Transiente Tyrosinämie des Neugeborenen
329942	Transienter neonataler MAD-Mangel
420611	Transientes myeloproliferatives Syndrom
498359	Transientes reaktives papulotransluzentes Akrokeratoderm
213746	Transitionalzellkarzinom des Corpus uteri
352636	Transitorische Osteolyse der Phalangen
488618	Transketolase Mangel
319308	Translokationsassoziiertes Nierenzellkarzinom der MIT-Familie
85451	Transthyretin-Amyloid-Kardiomyopathie
85447	Transthyretin-Amyloidneuropathie
85447	Transthyretin-Amyloidose
85447	Transthyretin-Amyloidpolyneuropathie
32960	TRAPS-Syndrom
399175	Traumatische AVN
165955	Traumatische Myiasis
861	Treacher-Collins-Syndrom
→1215	Treft-Sanborn-Carey-Syndrom
103909	Trehalase-Mangel
103909	Trehalose-Intoleranz, isolierte
3350	Tremor - Nystagmus - Ulkus
238606	Tremor, orthostatischer primärer
447896	Tremor-Ataxie-zentrale Hypomyelinisierung-Syndrom
1822	Trevor-Krankheit
238670	TRF-Mangel, isolierter
238670	TRH-Mangel, isolierter
2970	Triad-Syndrom

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
444463	TRIANGLE-Krankheit
85170	Trianguläre Tibia - Fibula-Aplasie
492	Trichilemmalzyste, proliferierende
863	Trichinellose
863	Trichinose
3352	Tricho-dento-ossäres Syndrom
84064	Tricho-hepato-enterisches Syndrom
3355	Tricho-Odonto-Onycho-Dysplasie
1264	Tricho-retino-dento-digitales Syndrom
77258	Tricho-rhino-phalangeales Syndrom Typ 1 und 3
502	Tricho-rhino-phalangeales-Syndrom Typ 2
3351	Trichodontale Dysplasie
3351	Trichodontales Syndrom
3353	Trichodermodyplasie mit Zahnveränderungen
228379	Trichodysplasia spinulosa
228379	Trichodysplasia spinulosa, Virus-assoziierte
79129	Trichodysplasie - Amelogenesis imperfecta
1809	Trichodysplasie-abnorme Dermatoglyphen-Intelligenzminderung-Syndrom
867	Trichoepitheliom, familiäres multiples
864	Trichofollikulom
84064	Trichohepatoenterisches Syndrom
499182	Trichomatrisches Karzinom
3363	Trichomegalie - retinale Pigmentdegeneration - Kleinwuchs
411788	Trichomegalie, isolierte, familiäre Form
565	Trichopoliodystrophie
→33364	Trichorrhexis nodosa-Syndrom
33364	Trichothiodystrophie
→33364	Trichothiodystrophie - Neurokutanes Syndrom
→33364	Trichothiodystrophie - Osteosklerose
→33364	Trichothiodystrophie - Sonnenlicht-Empfindlichkeit
→33364	Trichothiodystrophie mit

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
64	kongenitaler Ichthyose
→333 64	Trichothiodystrophie Typ B
→333 64	Trichothiodystrophie Typ C
→333 64	Trichothiodystrophie Typ D
→333 64	Trichothiodystrophie Typ E
→333 64	Trichothiodystrophie Typ F
→333 64	Trichothiodystrophie Typ G
23101 3	Trigeminale Anaesthetie, kongenitale
22109 1	Trigeminusneuralgie
30903 1	Triglycerid-Lipase-Mangel, pankreatischer
56561 2	Triglyceride deposit cardiomyovasculopathy
3368	Trigonocephalie - bifide Nase - akrale Anomalien
3365	Trigonocephalie - breite Daumen
3369	Trigonocephalie - Kleinwuchs - Entwicklungsverzögerung
3366	Trigonocephalie, isolierte
1308	Trigonocephalie-C-Syndrom
1308	Trigonocephalus-Syndrom Typ Opitz
95457	Trikuspidalatresie, kongenitale
95459	Trikuspidal- klappenstenose, kongenitale
1209	Trikuspidalatresie
95462	Trikuspidalklappe mit akzessorischem Gewebe
95461	Trikuspidalklappe, gespreizte und/oder reitende
95457	Trikuspidalklappen-Agenesie
95458	Trikuspidalklappenprolaps
40176 4	Trilineäres Knochenmarkversagen- Entwicklungsverzögerung- Syndrom
1913	Trimethadion-Embryopathie
1913	Trimethadion-Exposition, vorgeburtliche
1913	Trimethadion-Syndrom, fetales
46872 6	Trimethylaminurie, primäre schwere
3374	Triopie
868	Triosephosphat-Isomerase-Mangel

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
48540 5	Trip(16)(p12.1p12.3)
2947	Triphalangeale Daumen - Brachyektrodaktylie
2950	Triphalangealer Daumen-Polysyndaktylie-Syndrom
988	Triphalangealer Daumen-Polysyndaktylie-Tibia-Hemimelie-Komplex
869	Triple-A-Syndrom
415	Triple-H-Syndrom
48054 1	Triple-Hit-Lymphom
3375	Triple-X-Syndrom
48540 5	Triplikation 16p12.1p12.3
3375	Triplo-X-Syndrom
3376	Triploidie
3377	Trismus - Pseudokamptodaktylie
21057 6	Trismus, kongenitaler
96069	Trisomie 1p36, distale
96069	Trisomie 1pter
26134 4	Trisomie 1q
25099 4	Trisomie 1q21.1
96070	Trisomie 2p, distale
96070	Trisomie 2pter
96094	Trisomie 2q, distale
31394 7	Trisomie 2q23.1
96094	Trisomie 2qter
96071	Trisomie 3p, distale
96071	Trisomie 3pter
96095	Trisomie 3q26
25103 8	Trisomie 3q29
1738	Trisomie 4p
96072	Trisomie 4p, distale
96072	Trisomie 4pter
96096	Trisomie 4q, distale
96096	Trisomie 4qter
1742	Trisomie 5p
32980 2	Trisomie 5p13
96097	Trisomie 5q, distale
96097	Trisomie 5qter
1745	Trisomie 6p, distale
1745	Trisomie 6pter
96098	Trisomie 6q, distale
96098	Trisomie 6qter
96074	Trisomie 7p, distale

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
31403 4	Trisomie 7p22.1
96074	Trisomie 7pter
96121	Trisomie 7q11.23
26110 2	Trisomie 7q11.23, distal
26445 0	Trisomie 8p
25107 6	Trisomie 8p23.1
1752	Trisomie 8q
96100	Trisomie 8q, distale
96100	Trisomie 8qter
236	Trisomie 9p partielle
96101	Trisomie 9q, distale
96112	Trisomie 9q, nicht-distale
96101	Trisomie 9qter
17192 9	Trisomie 10p
96102	Trisomie 10q, distale
1695	Trisomie 10q, partielle
27642 2	Trisomie 10q22.3q23.3
96102	Trisomie 10qter
30030 5	Trisomie 11p15.4
96103	Trisomie 11q, distale
96103	Trisomie 11qter
1699	Trisomie 12p
3378	Trisomie 13
1702	Trisomie 13q
96105	Trisomie 13q, distale
96105	Trisomie 13qter
26122 9	Trisomie 14q11.2
48828 0	Trisomie 14q32
1705	Trisomie 14qter
1707	Trisomie 15q
23844 6	Trisomie 15q11q13
96078	Trisomie 16p, distale
37007 9	Trisomie 16p11.2, proximal
26120 4	Trisomie 16p11.2p12.2
26124 3	Trisomie 16p13.11
96078	Trisomie 16pter
96106	Trisomie 16q, distale
96106	Trisomie 16qter
26129 0	Trisomie 17p

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
1713	Trisomie 17p11.2
477817	Trisomie 17p11.2-p12
477817	Trisomie 17p11.2p12
217385	Trisomie 17p13.3
139474	Trisomie 17q11.2
261272	Trisomie 17q12
217340	Trisomie 17q21.31
3379	Trisomie 17q22
3380	Trisomie 18
1715	Trisomie 18p
1716	Trisomie 18q
1717	Trisomie 19q
261318	Trisomie 20p
96107	Trisomie 20q, distale
96107	Trisomie 20qter
870	Trisomie 21
96109	Trisomie 22q, distale
261337	Trisomie 22q11.2, distal
96109	Trisomie 22qter
3375	Trisomie X
217377	Trisomie Xp11.22-p11.23
261483	Trisomie Xq27.3-q28
1762	Trisomie Xq28
293939	Trisomie Xq28, distale
88629	Tritanopie
88629	Tritanopie, kongenitale
252212	Triton-Tumor, maligner
43117	Trizyklische Antidepressiva, akute Vergiftung
49827	TRMA
1349	tRNA-LYS-assoziiertes Kardiomyopathie-Hörverlust-Syndrom
3383	Trochlea humeri-Aplasie
98686	Trochlearislähmung, kongenitale
91498	Trochlearislähmung, kongenitale, familiäre Form
217059	Trommelschlägelfinger, isolierte kongenitale
99928	Trophoblastentumor am Plazentaansatz

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
254698	Trophoblasttumor, epitheloider
764	Tropische Pyomyositis
289326	Tropische Spastische Paraparese
101000	Troyer-Syndrom
983	TRS
3384	Truncus arteriosus communis
228379	TS
3173	Tsao-Ellington-Syndrom
137678	Tschechische Dysplasie, metatarsaler Typ
66627	TSGCT
90674	TSH-Mangel, isolierter
91347	TSHom
289326	TSP
3268	Tsukahara-Syndrom
83317	Tsutsugamushi-Fieber
83317	Tsutsugamushi-Krankheit
54057	TTP
85451	TTR-Amyloid-Kardiomyopathie
85447	TTR-Amyloidneuropathie
95431	TTTS
180242	Tubenkarzinom, primäres
3389	Tuberkulose
805	Tuberöse Sklerose
805	Tuberöse Sklerose Komplex
88924	Tuberöse Sklerose/polyzystische Nierenkrankheit-Contiguous gene deletion-Syndrom
100048	Tubuläre Ösophagus-Duplikation
467166	Tubulinopathie-assoziierte Dysgyrie
1309	Tubuloektasie, präkalizielle
91500	Tubulointerstitielle Nephritis und Uveitis-Syndrom
91500	Tubulointerstitielle Nephritis und Uveitis-Syndrom, akutes
2997	Tucker-Syndrom
→2036	Tuffli-Laxova-Syndrom
92050	Tufting-Enteropathie, kongenitale
3392	Tularämie
876	Tumor des Sinus endodermalis
99889	Tumor, ACTH-sezernierender ektopischer
231632	Tumor, Aldosteron-produzierender ektopischer

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
99971	Tumor, atypischer lipomatöser
99966	Tumor, atypischer teratoider
251946	Tumor, dysembryoplastischer neuroepithelialer
86850	Tumor, extramedullärer myeloischer
2126	Tumor, fibröser solitärer
251962	Tumor, glioneuraler papillärer
251975	Tumor, glioneuronaler rosettenbildender
178342	Tumor, inflammatorischer myofibroblastischer
284362	Tumor, interstitieller mesenchymaler unreifer
69077	Tumor, maligner rhabdoider
97287	Tumor, neuroendokriner, bronchialer
100079	Tumor, neuroendokriner, der Appendix
100086	Tumor, neuroendokriner, der Gallenblase
100082	Tumor, neuroendokriner, des Analkanals
100078	Tumor, neuroendokriner, des Ileums
100080	Tumor, neuroendokriner, des Kolons
100083	Tumor, neuroendokriner, des Larynx
100075	Tumor, neuroendokriner, des Magens
100084	Tumor, neuroendokriner, des Mittelohrs
100081	Tumor, neuroendokriner, des Rektums
100085	Tumor, neuroendokriner, primär hepatischer
98593	Tumor, neurogener palpebraler
251915	Tumor, papillärer, der Pinealisregion
353356	Tumor, retinaler vasoproliferativer
53715	Tumorale Kalzinose, familiäre
32960	Tumornekrosefaktor-Rezeptor 1-assoziiertes periodisches Fieber-Syndrom
306661	Tumoröse Kalzinose, hyperkalzämische
879	Tungiasis
3225	Tungland-Bellman-Syndrom
211	Turban-Tumor-Syndrom
99818	Turcot-Syndrom mit Polyposis

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
→144	Turcot-Syndrom, non-polypöses
2614	Turner-Kieser-Syndrom
881	Turner-Syndrom
99413	Turner-Syndrom durch strukturelle Anomalien des X-Chromosoms
63440	Turrizephalie
2198	Tylosis - Speiseröhrenkarzinom
46475 6	Typ-1-NET des Magens
99745	Typhoide Salmonellose
99745	Typhoides Fieber
99745	Typhus
10115 0	Tyrosin-Hydroxylase-defiziente dopa-responsive Dystonie
10115 0	Tyrosin-Hydroxylase-Mangel
69723	Tyrosinämie durch 4-Hydroxyphenylpyruvat-Dioxygenase-Mangel
28378	Tyrosinämie durch TAT-Mangel
28378	Tyrosinämie durch Tyrosintransaminase-Mangel
882	Tyrosinämie Typ 1
28378	Tyrosinämie Typ 2
69723	Tyrosinämie Typ 3
882	Tyrosinämie Typ I
28378	Tyrosinämie Typ II
882	Tyrosinämie, hepatorenale
3402	Tyrosinämie, neonatale transiente
69723	Tyrosinämie Typ III
50678 4	Übergangsform Stevens-Johnson-Syndrom/toxische epidermale Nekrolyse
1461	Überkreuzte atrioventrikuläre Verhältnisse
13763 4	Übermäßiges Wachstum, RNF135-abhängig
29500 2	Überzählige Phalangen
1450	überzähliges Marker/Ring-Chromosom 8
1460	Ubiquinon-Cytochrom-C-Reduktase-Mangel, isolierter
90002	UCTD
609	Udd-Myopathie
79238	UDP-Galaktose-4-Epimerase-Mangel
30847 3	UDP-Galaktose-4-Epimerase-Mangel der Erythrozyten
30848 7	UDP-Galaktose-4-Epimerase-Mangel, generalisierter

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
17831 5	UES
205	UGT-Mangel
79234	UGT-Mangel Typ 1
79235	UGT-Mangel Typ 2
3403	Uhl-Anomalie
2032	UIP
3404	Ulbright-Hodes-Syndrom
51940 8	Ulcus Mooren
308	ULD
3406	Ulerythema ophryogenes
320	Ulick-Syndrom
75840	Ullrich-CMD (UCMD)
881	Ullrich-Turner-Syndrom
1837	Ulna-Dysplasie, metaphysäre
52056	Ulna-Fibula-Strahldefekt-Brachydaktylie-Syndrom
1122	Ulna-Hypoplasie - Krebscheren-Defektfehlbildung der Füße
2497	Ulna-Hypoplasie
1122	Ulna-Hypoplasie-Spaltfuß-Syndrom
3138	Ulna-Mamma-Syndrom
3138	Ulna-Mamma-Syndrom Typ Pallister
2249	Ulnahypoplasie - geistige Retardierung
93320	Ulnare longitudinale Meromelie
88950	UMOD-assoziierte ADTKD
35120	UMPH1-Mangel
3138	UMS
44283 5	Unbestimmte EOOE
91140	Undifferenzierte JIA
90002	Undifferenzierte Kollagenosen
41895 1	Undifferenzierter Speiseröhrenkrebs
42497 0	Undifferenziertes Karzinom der Leber und intrahepatischen Gallengänge
21372 1	Undifferenziertes Karzinom des Corpus uteri
42408 0	Undifferenziertes Karzinom des Pankreas mit osteoklastenähnlichen Riesenzellen
28440 0	Undifferenziertes neuroendokrines Blasenkarzinom
661	Undine-Syndrom
973	Unilaterale Hypodaktylie der Phalangen 2-5
97363	Unilaterale multizystische renale

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Dysplasie
973	Unilaterale Oligodaktylie der Phalangen
29501 2	Unilaterale Syndaktylie der Digitalen 2-5
25100 9	Uniparentale Disomie 1, maternale
25100 4	Uniparentale Disomie 1, paternale
96179	Uniparentale Disomie 2, maternale
96180	Uniparentale Disomie 4, maternale
96190	Uniparentale Disomie 5, paternale
96181	Uniparentale Disomie 6, maternale
96191	Uniparentale Disomie 6, paternale
96192	Uniparentale Disomie 7, paternale
96183	Uniparentale Disomie 9, maternale
97678	Uniparentale Disomie 13, maternale
99324	Uniparentale Disomie 13, paternale
96185	Uniparentale Disomie 16, maternale
96186	Uniparentale Disomie 20, maternale
96187	Uniparentale Disomie 21, maternale
96195	Uniparentale Disomie 21, paternale
96188	Uniparentale Disomie 22, maternale
96194	Uniparentale Disomie des Chromosom 20, paternale
26151 9	Uniparentale Disomie X, maternale
26152 4	Uniparentale Disomie X, paternale
1264	Unkämmbare Haare - retinale Pigmentdystrophie - Zahnanomalien - Brachydaktylie
39898 7	Unreifes Teratom des Ovars
52808 4	Unspezifische syndromale Intelligenzminderung
27643 5	Untere Vorderhornerkrankung mit Beginn im späten Erwachsenenalter

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
141064	Unterlippenfistel
888	Unterlippenfisteln in fakultativer Kombination mit Spalten
308	Unverricht-Lundborg-Krankheit
251009	UPD(1)mat
251004	UPD(1)pat
96180	UPD(4)mat
96190	UPD(5)pat
96181	UPD(6)mat
96191	UPD(6)pat
96182	UPD(7)mat
96183	UPD(9)mat
231147	UPD(11)mat
96193	UPD(11)pat
97678	UPD(13)mat
99324	UPD(13)pat
96184	UPD(14)mat
96334	UPD(14)pat
98754	UPD(15)mat
98795	UPD(15)pat
96185	UPD(16)mat
96186	UPD(20)mat
96194	UPD(20)pat
96187	UPD(21)mat
96195	UPD(21)pat
96188	UPD(22)mat
261519	UPD(X)mat
261524	UPD(X)pat
96179	UPDM 2
96180	UPDM 4
96191	UPDP 6
96192	UPDP 7
3408	Upington-Krankheit
481665	UPS18-Mangel
93583	Upshaw-Schulman-Syndrom
431347	Urachusdivertikel
431344	Urachus sinus
488	Urachuszyste
530	Urbach-Wiethe-Krankheit
221145	Urban-Rifkin-Davis-Syndrom
3409	Urban-Rogers-Meyer-Syndrom
1839	Urban-Schosser-Spohn-Syndrom
22114	URDS

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
5	
237	Urethra-Duplikation
93110	Urethralklappen, posteriore
308473	Uridin-Diphosphat-Galaktose-4-Epimerase-Mangel
308487	Uridin-Diphosphat-Galaktose-4-Epimerase-Mangel, generalisierter
30	Uridin-Monophosphat-Synthase-Mangel
35120	Uridine 5'-Monophosphat-Hydrolase-Mangel
210128	Urocanase-Azidurie
2704	Urofaziales Syndrom
280379	Uroporphyrinurie, erythropoetische, mit assoziierter myeloischer Neoplasie
209989	Urotheliales Karzinom, nicht-papilläres
98606	Urrets-Zavalía-Syndrom
99050	Ursprungsanomalie der rechten oder linken Pulmonalarterie
79457	Urticaria pigmentosa
158772	Urtikaria pigmentosa, noduläre
158769	Urtikaria pigmentosa, plaqueförmige
158766	Urtikaria pigmentosa, typische
886	USH
231169	USH1
231178	USH2
231183	USH3
886	Usher-Syndrom
231169	Usher-Syndrom Typ 1
231178	Usher-Syndrom Typ 2
231183	Usher-Syndrom Typ 3
439167	Uteroplazentale vaskuläre Insuffizienz
180086	Uterus bicornis, bizervikaler
180118	Uterus cordiformis
180086	Uterus Didelphys
180079	Uterus unicornis mit rudimentärem Horn
18007	Uterus unicornis ohne

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
4	rudimentäres Horn
180126	Uterus, komplett septierter
180129	Uterus, teilseptierter
180142	Uterusagenesie oder -aplasie
180139	Uterushypoplasie
3411	Uterusverdoppelung - Hemivagina - Nierenagenesie
881	UTS
178338	UV-sensitives Syndrom
1473	Uvea-Kolobom - Lippen-Gaumenspalte - geistige Retardierung
209956	Uveales Effusions-Syndrom, idiopathisches
39044	Uveamelanom
280914	Uveitis, anteriore, idiopathische
279922	Uveitis, anteriore, infektiöse Form
279914	Uveitis, intermediäre
279928	Uveitis, paraneoplastische
209959	Uveitis, phakoanaphylaktische
280917	Uveitis, posteriore, idiopathische
279919	Uveitis, posteriore, infektiöse Form
79098	Uveitis, sympathische
3437	Uveo-meningitisches Syndrom
99771	Uvula bifida
99771	Uvulaspalte
370109	v-AT
887	VACTERL-Assoziation
3412	VACTERL-Assoziation mit Hydrozephalus
887	VACTERL/VATER-Assoziation
180154	Vagina, septierte
206489	Vaginal-Keimzelltumor, maligner
96269	Vaginalagenesie, isolierte partielle
96269	Vaginalaplasie
96269	Vaginalaplasie, kongenitale
65681	Vaginalatresie
18024	Vaginalkarzinom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
7	
18015 4	Vaginalseptum
18015 7	Vaginalseptum, longitudinales
18016 0	Vaginalseptum, transversales
18024 7	Vaginaltumor, epithelialer maligner
15804 8	VAHS
88635	Vakuoläre Myopathie mit Proteinaggregaten des sarkoplasmatischen Retikulums
2478	Vakuolisierende Myelinopathie mit subkortikalen Zysten
22812 3	Valley-Fieber
1906	Valproat-Embryopathie
1906	Valproinsäure-Exposition, vorgeburtliche
3093	Valvuläre kongenitale Aortenstenose
99054	Valvuläre Pulmonalstenose
3189	Valvuläre Pulmonalstenose, kongenitale
1548	Van Benthem-Driessen-Hanveld- Syndrom
2806	Van Bogaert-Enzephalitis
3416	Van Buchem-Krankheit
3416	Van Buchem-Syndrom
1122	Van den Berghe-Dequecker- Syndrom
3417	Van den Bosch-Syndrom
2460	Van den Ende-Gupta-Syndrom
21679 6	Van der Hoeve-Syndrom
2478	Van der Knaap-Syndrom
31467 9	Van Maldergem-Syndrom
2806	Van-Bogaert-Krankheit
888	Van-der-Woude-Syndrom
73	Vanishing-Bone-Krankheit
983	Vanishing-Testes-Syndrom
729	Vaquez-Krankheit
729	Vaquez-Osler-Krankheit
2754	Váradi-Papp-Syndrom
2754	Váradi-Syndrom
45474 2	Variable Protease-sensitive Prionopathie
1052	Variables Aneuploidie-Mosaik- Syndrom
291	Varicella-Virus-Infektion,

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	pränatale
291	Varizellen-Embryo-Fetopathie
291	Varizellen-Syndrom durch Mutter-Kind-Übertragung
291	Varizellen-Syndrom, fetales
291	Varizellen-Syndrom, kongenitales
48	Vas-deferens-Aplasie, bilaterale kongenitale
40455 3	Vaskulitis durch ADA2-Mangel
40455 3	Vaskulitis durch DADA2
36412	Vaskulitis, hypokomplementämische urtikarielle
889	Vaskulitis, kutane hypersensitive
25132 5	Vaskulitis, Medikamenten- induzierte
48435	Vaskulitis, postinfektiöse
25132 8	Vaskulitis, unklassifizierte
22112 6	Vaskulopathie, enzephaloklastische proliferative
28077 9	Vaskulopathie, kutane kollagenöse
→247 691	Vaskulopathie, zerebro-retinale
35335 6	Vasoproliferativer Tumor der Retina
35335 6	Vasoproliferativer Tumor des okulären Fundus
→261 483	Vasquez-Hurst-Sotos-Syndrom
85128	Västerbotten Dystrophie
52047	VATER-ähnliches Syndrom - pulmonale Hypertension - Ohranomalien - Kleinwuchs
887	VATER-Assoziation
22837 9	VATS
600	VCPDM
28915 7	VDDI
93160	VDDR II
28915 7	VDDR-I
2460	VDEGS
93160	VDRR II
53887 2	Vegetative pyoderma gangrenosum
3424	Velo-fazio-skelettales Syndrom
567	Velokardiofaziales Syndrom
2291	Velopharyngeale

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Funktionsstörungen, kongenitale
99772	Velumspalte
99121	Vena azygos-Kontinuations- Syndrom
99112	Vena brachiocephalica, fehlende
99113	Vena brachiocephalica, subaortaler Verlauf
99114	Vena cava superior, Agenesie der
1053	Vena Galeni-Malformation
1053	Vena-Galeni-Aneurysma
31923 4	Venezuelanisches hämorrhagisches Fieber
64743	Venopathie, obliterative portale
14043 6	Venöse Fehlbildung, intraossäre primäre
83454	Venöse Malformationen mit Glomuszellen (VMGLOM)
2451	Venöse Malformationen, kutane und muköse
14043 6	Venöse ossäre Malformation
35713 1	Venöses Thoracic-outlet- Kompressions-Syndrom
35713 1	Venöses TOS
50539 5	Ventilator-induzierter Zwerchfellschaden
130	Ventrikelfibrillation, idiopathische, Typ Brugada
21669 4	Ventrikelinversion
99095	Ventrikelseptumdefekt mit linksventrikulärem- rechtsatrialem-Shunt
45453	Ventrikeltachykardie, anhaltende infantile
3201	Ventrikuläre Extrasystolen mit synkopalen Episoden - Perodaktylie - Pierre-Robin- Sequenz
860	Ventrikuloarterielle Diskordanz mit atrioventrikulärer Konkordanz
860	Ventrikuloarterielle Diskordanz, isolierte
44398 8	Ventrikulomegalie mit zystischer Nierenkrankheit
20990 8	Verbale Entwicklungsdyspraxie
2292	Verbiegung der langen Knochen, kongenitale
27640 5	Verdinikterus
31462 1	Verdoppelung der

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Hirnanhangdrüse plus-Syndrom
238	Verdoppelung, gastrointestinale
31946	Vererbtes Krebsprädispositionssyndrom durch biallelische BRCA2-Genmutationen
46667	Vergiftung durch Skorpionstiche
27586	Verhaltensvariante der frontotemporalen Demenz
16370	Verheerende epileptische Enzephalopathie von Kindern im Schulalter
50848	Verheij-Syndrom
17850	Verkalkung des Gehirns vom Typ Rajab
14048	Verlangsamte Nervenleitgeschwindigkeit, autosomal-dominante
2899	Verloes-Bourguignon-Syndrom
2496	Verloes-David-Syndrom
50817	Verloes-Deprez-Syndrom
2983	Verloes-Gillerot-Fryns-Syndrom
3429	Verloove-Vanhorick-Brubakk-Syndrom
75326	Vermehrte Schlängelung der Netzhautarterien
26920	Vermis cerebelli, isolierte Aplasie
26920	Vermis cerebelli, isolierte partielle Aplasie
26920	Vermis cerebelli, isolierte totale Aplasie
19963	Vermishypoplasie, isolierte zerebelläre
90080	Vernarbung nach filtrierender Glaukomchirurgie
97282	Verner-Morrison-Syndrom
46431	Verruköses Hämangiom
39932	Verschiebung der oberen Femurepiphyse
2287	Verschmelzung der Schneidezähne im Unterkiefer
17838	Vertikaler Talus, kongenitaler
3038	Verzögerte Sprachentwicklung-Gesichtsasymmetrie-Strabismus-Ohrmuscheldefekte-Syndrom
75374	Verzögerte Zapfenadaptation (Prolonged electroretinal response suppression (PERRS))
26814	Verzweigtketten-Ketoazidurie,

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
5	klassische
26814	Verzweigtketten-Ketonurie, klassische
511	Verzweigtkettenketoazidurie
26816	Verzweigtkettige alpha-Ketosäuredehydrogenase-Mangel, intermediär
26817	Verzweigtkettige alpha-Ketosäuredehydrogenase-Mangel, intermittierend
26814	Verzweigtkettige alpha-Ketosäuredehydrogenase-Mangel, klassisch
26818	Verzweigtkettige alpha-Ketosäuredehydrogenase-Mangel, Thiamin-responsiv
25518	Verzweigtkettige-alpha-Ketosäuren-Dehydrogenase-Komplex-Mangel
43134	Vesico-urachales Divertikel
28936	Vesicoureteraler Reflux, familiäre Form
25217	Vestibularis-Schwannom
→906	Vestibulocochleäre Dysfunktion, progressive, familiärer Typ
17168	Vestibulopathie, bilaterale idiopathische
16390	VGKC-Komplex-Antikörper-Enzephalitis
892	VHL
49334	Vibrations-Angioödem
49334	Vibrationsurtikaria
1493	Vici-Syndrom
50539	VIDD
3433	Viljoen-Kallis-Voges-Syndrom
3434	Viljoen-Smart-Syndrom
13758	VIN
97282	VIP-produzierender Tumor
97282	VIPom
35063	Virushepatitis, fulminante
35334	Visible and exudative idiopathic juxtafoveolar retinal telangiectasis
42055	Visual snow-Syndrom
73246	Viszerale Neuropathie-Gehirnanomalien-Gesichtsdysmorphien-Entwicklungsverzögerung-

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Syndrom
46432	Viszerokutane Angiomatose-Thrombozytopenie-Syndrom
3006	Vitamin B6-abhängige Anfälle
28991	Vitamin B12-unresponsive methylmalonic aciduria type mut0
93160	Vitamin D-resistente Rachitis, hereditäre
96	Vitamin E-Mangel, isolierter familärer
98434	Vitamin K-abhängige Gerinnungsfaktoren, hereditärer kombinierter Mangel
1914	Vitamin K-Antagonisten-Embryopathie
28915	Vitamin-D-Mangel-Rachitis Typ I
91496	Vitreoretinale Schneeflocken-Degeneration
3086	Vitreoretinopathopathie, autosomal-dominante
32921	Vitreoretinopathie, inflammatorische neovaskuläre, autosomal-dominante
898	Vitreoretinopathie, VCAN-abhängige
26793	VLCADD
386	VMC
44398	VMCKD
2451	VMCM
79124	VODI-Syndrom
45483	Vogelgrippe
2617	Vogelkopf-Kleinwuchs Typ Montreal
99908	Vogelzüchterlunge
3437	Vogt-Koyanagi-Harada-Krankheit
494	Vohwinkel-Syndrom
79395	Vohwinkel-Syndrom - Ichthyose
2427	Volcke-Soekarman-Syndrom
83600	Von Economo-Enzephalitis
636	Von Recklinghausen-Erkrankung
36370	Von Recklinghausen-Krankheit durch NF1-Genmutation oder intragenische Deletion
1221	Von-Baelz-Krankheit
364	Von-Gierke-Krankheit
892	Von-Hippel-Lindau-Krankheit
892	Von-Hippel-Lindau-Syndrom
386	Von-Meyenburg-Komplex
3439	Von-Voss-Cherstvoy-Syndrom
903	Von-Willebrand-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
166078	Von-Willebrand-Syndrom Typ 1
166081	Von-Willebrand-Syndrom Typ 2
166084	Von-Willebrand-Syndrom Typ 2A
166087	Von-Willebrand-Syndrom Typ 2B
166090	Von-Willebrand-Syndrom Typ 2M
166093	Von-Willebrand-Syndrom Typ 2N
166096	Von-Willebrand-Syndrom Typ 3
99147	Von-Willebrand-Syndrom, erworbenes
98961	Vordere limitierende Membrandystrophie Typ I
98960	Vordere limitierende Membrandystrophie Typ II
206580	Vorderhornkrankung, autosomal-rezessive, des Kindes
45452	Vorhofflattern, idiopathisches neonatales
334	Vorhofflimmern, familiäres
1478	Vorhofseptumdefekt
1479	Vorhofseptumdefekt mit atrioventrikulären Reizleitungsstörungen
99104	Vorhofseptumdefekt vom Koronarsinus-Typ
99106	Vorhofseptumdefekt vom Ostium-primum-Typ
99103	Vorhofseptumdefekt vom Sekundumtyp
99105	Vorhofseptumdefekt vom Sinus-venosus-Typ
1344	Vorhofstillstand
3282	Vorhofftachykardie, chaotische
3282	Vorhofftachykardie, multifokale
→2512	Vorzeitige Chromosomenkondensation mit Mikrozephalie und mentaler Retardierung
276432	Vorzeitige gealterte Erscheinung-Entwicklungsverzögerung-Herzrhythmusstörung-Syndrom
3000	Vorzeitige männliche Pubertät, familiäre Form
363665	Vorzeitiges Alterungssyndrom Typ Penttinen
466934	VPS11-assoziierte autosomal-rezessive hypomyelinisierende Leukodystrophie

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
353356	VPTR
357131	VTOS
494418	Vulvakarzinom
494448	Vulvakarzinom, squamöses
137583	Vulväre intraepitheliale Neoplasie
137583	Vulvärer intraepithelialer Tumor
83453	Vulvovagina-Gingiva-Syndrom
888	VWS
2804	W-Syndrom
2180	Waaler-Aarskog-Syndrom
1106	Waardenburg-Anophthalmie-Syndrom
897	Waardenburg-Hirschsprung-Syndrom
897	Waardenburg-Shah-Syndrom
163746	Waardenburg-Shah-Syndrom, neurologische Variante
3440	Waardenburg-Syndrom
896	Waardenburg-Syndrom mit Extremitätenanomalien
894	Waardenburg-Syndrom Typ 1
895	Waardenburg-Syndrom Typ 2
352740	Waardenburg-Syndrom Typ 2 mit okulärem Albinismus
896	Waardenburg-Syndrom Typ 3
897	Waardenburg-Syndrom Typ 4
894	Waardenburg-Syndrom Typ I
895	Waardenburg-Syndrom Typ II
896	Waardenburg-Syndrom Typ III
98960	Wabenförmige Hornhautdystrophie
280558	WABS
466943	WAC-assoziiertes Syndrom der Gesichtsdysmorphie mit Entwicklungsverzögerung und Verhaltensstörungen
314613	Wachsendes Teratom-Syndrom
391348	Wachstums- und Entwicklungsverzögerung-Hypotonie-Sehbeeinträchtigung-Laktatazidose-Syndrom
633	Wachstumshormon-Insensitivität, komplette
633	Wachstumshormon-Insensitivität, primäre

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
633	Wachstumshormon-Resistenz, primäre
633	Wachstumshormon-Rezeptor-Mangel
629	Wachstumshormonmangel Typ 1
631	Wachstumshormonmangel, isolierter kongenitaler
231662	Wachstumshormonmangel, isolierter kongenitaler, Typ IA
231671	Wachstumshormonmangel, isolierter kongenitaler, Typ IB
231679	Wachstumshormonmangel, isolierter kongenitaler, Typ II
231692	Wachstumshormonmangel, isolierter kongenitaler, Typ III
631	Wachstumshormonmangel, isolierter, nicht erworbener
231692	Wachstumshormonmangel, isolierter, Typ III
231662	Wachstumshormonmangel, isolierter, Typ IA
231671	Wachstumshormonmangel, isolierter, Typ IB
231679	Wachstumshormonmangel, isolierter, Typ II
231692	Wachstumshormonmangel, isolierter, X-chromosomaler
3035	Wachstumsretardierung - Hydrozephalus - Lungenhypoplasie
391366	Wachstumsstörung-milde Entwicklungsverzögerung-chronische Hepatitis-Syndrom
→264200	Wachstumsstörungen - Brachydaktylie - Dysmorphien
53693	Wachstumsverzögerung - Aminoazidurie - Cholestase - Eisenüberladung - Laktatazidose - frühzeitiger Tod
73272	Wachstumsverzögerung - Schwerhörigkeit - Intelligenzminderung
73272	Wachstumsverzögerung durch IGF-1 (insulin-like growth factor I)-Mangel
73273	Wachstumsverzögerung durch IGF-1-Resistenz
2067	Wachstumsverzögerung-Alopezie-Pseudoanodontie-Optikusatrophy-Syndrom
314769	Wachstumshormon und Prolaktin co-sezernierendes Hypophysenadenom
24770	Wagenmann-Froboese-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
9	
898	Wagner-Krankheit
898	Wagner-Syndrom
893	WAGR-Syndrom
357332	Wahab-Syndrom
2379	Waisman-Syndrom
90362	Waldmann-Krankheit
1068	Walker-Dyson-Syndrom
899	Walker-Warburg-Syndrom
1453	Wallis-Zieff-Goldblatt-Syndrom
2510	WARBM1
2510	Warburg-Mikro-Syndrom
3214	Warburg-Thomsen-Syndrom
1052	Warburton-Anyane-Yeboa-Syndrom
1914	Warfarin-Embryofetopathie
1914	Warfarin-Embryopathie
96061	Warkany-Syndrom
1541	Warman-Mulliken-Hayward-Syndrom
166412	Warmwasser-Epilepsie
166412	Warmwasser-Reflexepilepsie
280558	Warsaw-Breakage-Syndrom
568056	Warts-immunodeficiency-lymphoedema-anogenital dysplasia syndrome
51636	Warzen-Hypogammaglobulinämie-Infektionen-Myelokathexis-Syndrom
97282	Wässrige Durchfälle - Hypokaliämie - Achlorhydrie
100067	Waterhouse-Friedrickson-Syndrom
1046	Waters-West-Syndrom
→636	Watson-Syndrom
284395	WDFA
97282	WDHA-Syndrom
99971	WDLS
603	WDM
2907	Weary-Syndrom
→3447	Weaver-ähnliches Syndrom
3447	Weaver-Syndrom
3448	Weaver-Williams-Syndrom
33577	Weber-Christian Pannikulitis
404466	Weibliche Infertilität durch Zona pellucida-Defekt

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
100002	Weichteilperineuriom
163699	Weichteilsarkom, alveoläres
3449	Weill-Marchesani-Syndrom
3344	Weismann-Netter-Stuhl-Syndrom
3344	Weismann-Netter-Syndrom
→166100	Weissenbacher-Zweymüller-Syndrom
2475	Weißer Stirnlocke mit multiplen Fehlbildungen
171723	Weißer Schleimhaut-Naevus Typ Cannon
1373	Wellesley-Carman-French-Syndrom
901	Wells-Syndrom
213731	Wenig differenziertes endokrines Karzinom des Corpus uteri
213731	Wenig differenziertes endokrines Karzinom des Endometriums
83330	Werdnig-Hoffman-Krankheit
652	Wermer-Syndrom
3332	Werner mesomeles Syndrom
1979	Werner-ähnliches Syndrom durch kombinierten Wachstumsfaktormangel
902	Werner-Syndrom
79474	Werner-Syndrom, atypisches
83476	West-Nil-Enzephalitis
83476	West-Nil-Fieber
3451	West-Syndrom
2435	Westerhof-Beemer-Cormane-Syndrom
83593	Western-Equine-Encephalitis
83593	Westliche Pferdeenzephalitis
681	Westphal-Krankheit
952	Weyer-Dysostose, akrodentale
→2750	Whelan-Syndrom
51636	WHIM-Syndrom
3452	Whipple-Krankheit
2053	Whistling-face-Syndrom
2779	White-Murphy-Syndrom
370131	White-platelet-Syndrom
3454	Wieacker-Wolff-Syndrom
116	Wiedemann-Beckwith-Syndrom
3455	Wiedemann-Rautenstrauch-Syndrom
319182	Wiedemann-Steiner-Syndrom
330001	Wild-Typ ATTR-abhängige Amyloidose

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
3456	Wildervanck-Syndrom
739	Willi-Prader-Syndrom
904	Williams-Beuren-Syndrom
411501	Williams-Campbell-Syndrom
904	Williams-Syndrom
51636	WILM
654	Wilms Tumor
220	Wilms Tumor mit Störung der Geschlechtsentwicklung
893	Wilms-Tumor-Aniridie-urogenitale Anomalien-Intelligenzminderung-Syndrom
220	Wilms-Tumor-DSD-Syndrom
905	Wilson-Krankheit
3459	Wilson-Turner-Syndrom
→371428	Winchester-Syndrom
169095	Winged-Helix-Defekt
169095	Winged-Helix-Nude (WHN)-Defekt
169095	Winged-Helix-Nude-Defekt
2515	Winship-Viljoen-Leary-Syndrom
2064	Wirbelfusion, hintere lumbosakrale - Blepharoptose
2062	Wirbelfusion, progrediente, nicht-infektiöse syndromale Form
2345	Wirbelkörperfusion
906	Wiskott-Aldrich-Syndrom
829	Wissler-Fanconi-Syndrom
2228	Witkop-Syndrom
101068	Witschel-Dystrophie
→280	Wittwer-Syndrom
3237	WL-Syndrom
3344	WNS
247768	WNT4-Mangel
443173	Wochenbettpsychose
1667	Wolcott-Rallison-Syndrom
280	Wolf-Hirschhorn-Syndrom
3080	Wolff-Zimmermann-Syndrom
411590	Wolfram-ähnliches Syndrom
3463	Wolfram-Syndrom
65282	Wollhaar-palmoplantare Hyperkeratose-dilatative Kardiomyopathie-Syndrom
170	Wollhaar-Syndrom, familiäres
170	Wollhaare

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
→170	Wollhaare - Hypotrichose - evertierte Unterlippe - abstehende Ohren
42068 6	Wollhaare-Palmoplantare Hyperkeratose-Syndrom
65282	Wollhaare-Palmoplantarkeratose- dilatare Kardiomyopathie- Syndrom
42068 6	Wollhaare-Palmoplantarkeratose- Syndrom
79414	Wollhaarnaevus
75233	Wolman-Krankheit
3464	Woodhouse-Sakati-Syndrom
→325 5	Woods-Crouchman-Huson- Syndrom
3465	Worster-Drought-Syndrom
2790	Worth-Syndrom
2834	Wrinkly-Skin-Syndrom
3440	WS
894	WS1
895	WS2
896	WS3
897	WS4
16374 6	WS4 plus
2834	WSS
3466	WT-Gliedmaßen-Blut-Syndrom
3459	WTS
16595 5	Wund-Myiasis
17847 5	Wundbotulismus
3299	Wundstarrkrampf
22812 3	Wüstenfieber
22812 3	Wüstenrheumatismus
53719	Wyburn-Mason-Syndrom
43	X-ALD
44319 7	X-chromosomal-dominante erythropoetische Protoporphyrrie
50018 8	X-chromosomale äußere Gehörgangatresie-dilatierter innerer Gehörgang- Gesichtsdysmorphie-Syndrom
481	X-chromosomale BSMA
481	X-chromosomale bulbo-spinale Muskelatrophie
35173	X-chromosomale Chondrodysplasia punctata Typ 2
36372 7	X-chromosomale dyserythropoetische Anämie mit abnormen Blutplättchen und

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Neutropenie
32460 1	X-chromosomale Gaumenspalte mit Ankyloglossie
→906 25	X-chromosomale gemischte Schwerhörigkeit mit Perilymphfistel
48088 0	X-chromosomale Gesichtsdysmorphien-Kleinwuchs- Choanalatresie- Intelligenzminderung-Syndrom, auf das weibl. Geschl. beschränkt
39132 7	X-chromosomale Hyperostose der Schädelkalotte
85317	X-chromosomale Intelligenzminderung - Hypogammaglobulinämie - progressive neurologische Ausfälle
59	X-chromosomale Intelligenzminderung - Hypotonie
52503	X-chromosomale Intelligenzminderung - Krämpfe - Kleinwuchs - Mittelgesichtshypoplasie
16397 9	X-chromosomale Intelligenzminderung - kranio- fazio-skelettales Syndrom
85278	X-chromosomale Intelligenzminderung - kraniofaziale Dysmorphien - Epilepsie - Ophthalmoplegie - zerebelläre Atrophie
25138 3	X-chromosomale Intelligenzminderung - Mikrozephalie - kortikale Fehlbildungen - schlanker Habitus
16393 7	X-chromosomale Intelligenzminderung - Mikrozephalie - pontozerebelläre Hypoplasie
→59	X-chromosomale Intelligenzminderung - spastische Quadriparese
13783 1	X-chromosomale Intelligenzminderung - zerebelläre Hypoplasie
776	X-chromosomale Intelligenzminderung mit marfanoidem Habitus
3242	X-chromosomale Intelligenzminderung mit PQBP1- Genmutation
3056	X-chromosomale Intelligenzminderung Typ Brooks
→457	X-chromosomale

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
240	Intelligenzminderung Typ Gu
3063	X-chromosomale Intelligenzminderung Typ Snyder
85327	X-chromosomale Intelligenzminderung- Akromegalie-Hyperaktivität- Syndrom
85280	X-chromosomale Intelligenzminderung-Cubitus valgus-Dysmorphie-Syndrom
1568	X-chromosomale Intelligenzminderung-Dandy- Walker-Malformation- Basalganglienkrankheit-Krämpfe- Syndrom
85319	X-chromosomale Intelligenzminderung-Epilepsie- progressive Gelenkkontrakturen- Dysmorphie-Syndrom
48090 7	X-chromosomale Intelligenzminderung-globale Entwicklungsverzögerung- Gesichtsdysmorphie-sakraler kaudaler Überrest
3459	X-chromosomale Intelligenzminderung- Gynäkomastie-Adipositas- Syndrom
3055	X-chromosomale Intelligenzminderung- Hypogonadismus-Ichthyose- Adipositas-Kleinwuchs-Syndrom
45726 0	X-chromosomale Intelligenzminderung-Hypotonie- Bewegungsstörungen-Syndrom
85329	X-chromosomale Intelligenzminderung-Hypotonie- Gesichtsdysmorphien-aggressives Verhalten-Syndrom
→176 2	X-chromosomale Intelligenzminderung-Hypotonie- rekurrente Infektionen-Syndrom
32441 0	X-chromosomale Intelligenzminderung- Kardiomegalie-kongestive Herzinsuffizienz-Syndrom
45724 0	X-chromosomale Intelligenzminderung-Kleinwuchs- Übergewicht-Syndrom
85320	X-chromosomale Intelligenzminderung- Makrozephalie-Makroorchidie- Syndrom
85332	X-chromosomale

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
	Intelligenzminderung-Retinitis pigmentosa-Syndrom
→702	X-chromosomale Intelligenzminderung-spastische Paraplegie mit Eisenablagerung-Syndrom
42347 9	X-chromosomale Intelligenzminderung-Spaztizität der Extremitäten-Netzhautdystrophie-Diabetes insipidus-Syndrom
45907 0	X-chromosomale Intelligenzminderung-zerebelläre Hypoplasie-Spondyloepiphysäre Dysplasie-Syndrom
111	X-chromosomale kardiosklettale Myopathie und Neutropenie
48260 6	X-chromosomale keloide Vernarbung-verminderte Gelenkmobilität-erhöhte Papillenexkavation-Syndrom
43114 0	X-chromosomale kolobomatöse Mikrophthalmie-Mikrozephalie-Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Syndrom
67044	X-chromosomale kongenitale dyserythropoetische Anämie mit Thrombozytopenie
32923 5	X-chromosomale kongenitale zentrale Hypothyreose mit spät beginnender Makroorchidie
32923 5	X-chromosomale kongenitale zentrale Hypothyreose mit spät beginnender testikulärer Vergrößerung
452	X-chromosomale Lissenzephalie mit Genitalanomalien
1131	X-chromosomale mandibulofaziale Dysostose mit Extremitätenanomalien
43593 8	X-chromosomale Mikrozephalie-Wachstumsverzögerung-Prognathie-Kryptorchismus-Syndrom
17846 1	X-chromosomale Myopathie mit posturaler Muskelatrophie
45632 8	X-chromosomale myotubuläre Myopathie-Genitalanomalien-Syndrom
85453	X-chromosomale retikuläre Pigmentierungsstörung
43127 2	X-chromosomale scapulo-peroneale Muskeldystrophie
→906	X-chromosomale Schwerhörigkeit

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
25	Typ 2
2802	X-chromosomale sideroblastische Anämie und Ataxie
2802	X-chromosomale sideroblastische Anämie und spinozerebelläre Ataxie
3175	X-chromosomale Spastik-Intelligenzminderung-Epilepsie-Syndrom
40452 1	X-chromosomale spinale Muskelatrophie mit Atemnot
481	X-chromosomale spinale und bulbäre Muskelatrophie
43127 2	X-chromosomale SPMD
31962 3	X-chromosomale Suszeptibilität für Mykobakterien durch CYBB-Defekt
31961 2	X-chromosomale Suszeptibilität für Mykobakterien durch IKBKG-Defekt
85295	X-chromosomale syndromale Intelligenzminderung Typ 10
67044	X-chromosomale Thrombozytopenie mit CDA
2182	X-chromosomaler Hydrozephalus mit Aquäduktstenose
1397	X-chromosomaler Hydrozephalus mit zerebellärer Agenesie und Intelligenzminderung
1018	X-chromosomales Alport-Syndrom - diffuse Leiomyomatose
85278	X-chromosomales Angelman-ähnliches Syndrom
43127 2	X-chromosomales scapulo-peroneales Syndrom
16396 1	X-chromosomales zerebral-zerebelläres-Kolobom-Syndrom
30037 3	X-LAG
53893 1	X-linked lymphoproliferative disease due to SH2D1A deficiency
53893 4	X-linked lymphoproliferative disease due to XIAP deficiency
93601	Xanthin-Dehydrogenase (XDH)-Mangel
93602	Xanthin-Dehydrogenase- und Aldehydoxidase-Mangel, kombinierter
93602	Xanthin-Dehydrogenase- und Xanthinoxidase-Mangel
93601	Xanthin-Oxidase (XO)-Mangel
93601	Xanthin-Oxidoreduktase (XOR)-Mangel

ORPH A Kenn- numme- r	Krankheitsname
93601	Xanthinurie Typ I
93602	Xanthinurie Typ II
3467	Xanthinurie, hereditäre
3467	Xanthinurie, klassische
3467	Xanthinuroolithiasis
25160 7	Xanthoastrozytom, pleomorphes
15800 0	Xanthogranulom, juveniles
15801 1	Xanthogranulom, nekrobiotisches
15800 8	Xanthom, papuläres
15800 3	Xanthoma disseminatum
909	Xanthomatose, zerebrotendinöse
79155	Xanthurenazidurie
67044	XDAT
93602	XDH- und AOX-Mangel, kombinierter
53351	XDP
29362 1	XECD
910	Xeroderma pigmentosum
→910	Xeroderma pigmentosum mit neurologischen Manifestationen
90342	Xeroderma pigmentosum Variante (XPV)
22029 5	Xeroderma pigmentosum/Cockayne-Syndrom-Komplex
3202	Xerozytose, hereditäre
75496	XGPT-Mangel
181	XHED
10108 8	XHIGM
41206 9	Xia-Gibbs-Syndrom
3469	XK-Aprosenzephalie
3469	XK-Aprosenzephalie-Syndrom
3469	XK-Syndrom
452	XLAG-Syndrom
596	XLCNM
44319 7	XLDPP
26458 0	XLG
89936	XLH
461	XLI
596	XLMTM
54	XLOA
30659 7	XLOS

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
443197	XLP
85453	XLPR
443197	XLPP
792	XLRS
75563	XLSA
2802	XLSA-A
231393	XLTT
25980	XMEA
317476	XMEN
178461	XMPMA
910	XP
220295	XP/CS
261476	Xp21 Contiguous-gene-Deletionssyndrom
284180	Xp22.13p22.2-Duplikationssyndrom
363654	XPDS
456328	Xq28-Contiguous gene deletion-Syndrom
243	XX Gonadendysgenese, weibliche
243	XX-GD
2855	XX-Gonadendysgenese mit Taubheit
3375	XXX-Syndrom
168558	XY-Geschlechtsumkehr - Nebennierenversagen
983	XY-Gonaden-Agenese
168563	XY-Gonadendysgenese - minifaszikuläre Neuropathie
1770	XY-Gonadendysgenese mit assoziierten Anomalien
2843	Xylitol-Dehydrogenase-Mangel
75496	Xylosylprotein 4-beta-Galactosyltransferase-Mangel
370930	XYLT1-CDG
8	XYY-Syndrom
8	Y-Chromosom, doppeltes
707	Yersiniose
99829	YF
662	YNS
2828	YOPD
2255	Yorifuji-Okuno-Syndrom
3240	Yoshimura-Takeshita-Syndrom
488642	You-Hoover-Fong-Syndrom

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
3055	Young-Hughes-Syndrom
3471	Young-Syndrom
477817	Yuan-Harel-Lupski-Syndrom
3472	Yunis-Varon-Syndrom
506358	YY1-Haploinsuffizienz-Syndrom
99798	Zahn-Agenese, selektive
2228	Zahn-Nagel-Syndrom
99672	Zahn-Nagel-Syndrom Typ Fried
412206	Zahndurchbruchstörung, primäre
1031	Zahnschmelz-Nieren-Syndrom
911	ZAP-70-Mangel
75378	Zäpfchenmangel-Syndrom
75378	Zäpfchenmangel-Trichromasie
1872	Zapfen-Stäbchen-Dystrophie
1873	Zapfen-Stäbchen-Dystrophie - Amelogenesis imperfecta
1871	Zapfendystrophie
209932	Zapfendystrophie mit supernormalem Ganzfeld-Elektroretinogramm
209932	Zapfendystrophie mit supernormalem Stäbchen-Elektroretinogramm
209932	Zapfendystrophie mit supernormalem Stäbchen-ERG
209932	Zapfendystrophie mit supernormalen Stäbchen-B-Wellen
209932	Zapfendystrophie mit supernormaler Stäbchenantwort
1871	Zapfendystrophie, progressive
90001	Zapfendystrophie-Myopie-Syndrom, X-chromosomales
98912	ZASP-abhängige myofibrilläre Myopathie
97240	Zebra-Körperchen-Myopathie
217017	Zechi-Ceide-Syndrom
297	Zeckenenzephalitis
901	Zellulitis, eosinophile
50812	Zellweger-ähnliches Syndrom ohne Anomalien der Peroxisomen
369942	Zellweger-ähnliches-Contiguous gene deletion-Syndrom
912	Zellweger-Syndrom
759	Zentral ausgelöste Pubertas praecox
98972	Zentral-wolkenförmige Dystrophie François
75327	Zentrale areoläre Pigmentepithel

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
	Dystrophie
99832	Zentrale Hypothyreose durch TRH-Rezeptor-Mangel
295004	Zentrale Polydaktylie
443079	Zentrale seröse Chorioretinopathie
95626	Zentraler Diabetes insipidus, erworbener
597	Zentralfibrillenmyopathie
411527	Zentralvenenverschluss
90156	Zentrifugal-Lipodystrophie
89841	Zentripetale rezessive DEB
89841	Zentripetale rezessive EBD
380	Zephalopolysyndaktylie
313850	Zerebellär-retinale Degeneration, infantile
1171	Zerebelläre Ataxie - Areflexie - Pes cavus - Optikusatrophy - sensorineurale Schwerhörigkeit
1174	Zerebelläre Ataxie - ektodermale Dysplasie
1173	Zerebelläre Ataxie - Hypogonadismus
363432	Zerebelläre Ataxie durch GRID2-Mangel, autosomal-rezessive kongenitale
276183	Zerebelläre Ataxie mit Azoospermie und Intelligenzminderung
94122	Zerebelläre Ataxie Typ Cayman
504476	Zerebelläre Ataxie und bilaterale Vestibulopathie-Syndrom
453521	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, durch CWF19L1-Mangel
412057	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, durch STUB1-Mangel
352641	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, mit spät-einsetzender Spastik
352403	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, Spectrin-assoziierte
88644	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, Typ 1
314647	Zerebelläre Ataxie, nicht-progressive, mit Intelligenzminderung
139485	Zerebelläre Ataxie, rezessive, 2
1766	Zerebelläre Ataxie-Intelligenzminderung-Dysäquilibriumssyndrom-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
504476	Zerebelläre Ataxie-Neuropathie-bilaterale vestibuläre Areflexie-Syndrom
314404	Zerebelläre Ataxie-Schwerhörigkeit-Narkolepsie-Syndrom
269221	Zerebelläre hemisphärische Hypoplasie, isoliert bilaterale
269218	Zerebelläre hemisphärische Hypoplasie, isoliert unilaterale
2246	Zerebelläre Hypoplasie - tapetoretinale Degeneration
444072	Zerebello-fazio-dentales Syndrom
2318	Zerebello-okulo-renales Syndrom
475	Zerebello-parenchymale Krankheit IV
1170	Zerebello-parenchymale Krankheit, autosomal-rezessive, Typ 3
1532	Zerebellotrigeminale dermale Dysplasie
221061	Zerebrale kavernöse Fehlbildung, hereditäre
439254	Zerebrale Amyloidangiopathie, ITM2B-abhängige
199354	Zerebrale Arteriopathie mit subkortikalen Infarkten und Leukoenzephalopathie, autosomal-rezessiv
363969	Zerebrale Atrophie, autosomal-rezessive
66631	Zerebrale Dysgenese - Ichthyose - palmoplantares Keratoderm
324723	Zerebrale Hämorrhagie mit Amyloidose, hereditäre, arktischer Typ
324718	Zerebrale Hämorrhagie mit Amyloidose, hereditäre, flämischer Typ
100006	Zerebrale Hämorrhagie mit Amyloidose, hereditäre, holländischer Typ
100008	Zerebrale Hämorrhagie mit Amyloidose, hereditäre, isländischer Typ
324713	Zerebrale Hämorrhagie mit Amyloidose, hereditäre, italienischer Typ
482077	Zerebrale Mikroangiopathie, HTRA1-abhängige, autosomal-dominante
32921	Zerebrale Sinus- und

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
7	Venenthrombose
221126	Zerebrale Vaskulopathie, glomeruloide proliferative
447788	Zerebrale visuelle Verarbeitungsstörungen
→1900	Zerebraler Gigantismus Typ Nevo
221061	Zerebrales Kavernom, familiäre Form
221061	Zerebrales Kavernom, hereditäres
314679	Zerebro-fazio-artikuläres Syndrom
912	Zerebro-hepato-renales Syndrom
1393	Zerebro-kosto-mandibuläres Syndrom
397922	Zerebro-kutanes Syndrom mit Eisenüberladung
2406	Zerebro-medullo-spinale Unterbrechung
1458	Zerebro-okulo-dento-aurikulo-skelettales Syndrom
→2995	Zerebro-okulo-fazial-lymphatisches-Syndrom
1466	Zerebro-okulo-fazio-skelettales Syndrom
66625	Zerebro-okulo-nasales Syndrom
93946	Zerebro-palato-kardiales Syndrom Hamel
505242	Zerebro-renales Syndrom Typ Perez
141194	Zerebrofaziales arteriovenöses metamerisches Syndrom Typ 1
53719	Zerebrofaziales arteriovenöses metamerisches Syndrom Typ 2
141199	Zerebrofaziales arteriovenöses metamerisches Syndrom Typ 3
313838	Zerebroretinale Mikroangiopathie mit Verkalkungen und Zysten
420492	Zervikale Dystonie mit Beginn im Erwachsenenalter Typ DYT23
→370109	Zervikale Dystonie, kombinierte
831	Zervikale Spinalkanalstenose, kongenitale
831	Zervikale Spinalstenose, kongenitale
3456	Zerviko-okulo-akustisches Syndrom
213823	Zervixkarzinom, adenoides zystisches
213812	Zervixkarzinom, neuroektodermales peripheres

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
213777	Zervixkarzinom, neuroendokrines, high-grade
213777	Zervixkarzinom, neuroendokrines, wenig differenziertes
213817	Zervixkarzinom, papilläres
213812	Zervixtumor, maligner neuroektodermaler peripherer
911	Zetakette-assoziierte Proteinkinase 70-Mangel
448237	Zika-Virus-Krankheit
448237	Zikavirus-Infektion
244	Zilien-Dyskinesie, primäre
→244	Ziliendyskinesie, primäre, Typ Kartagener
3301	Zimmer-Phokomelie
3473	Zimmerman-Laband-Syndrom
37	Zink-Mangel, hereditärer
439196	Zink-responsive nekrolytisches akrales Erythem
37	Zinkmangel-Syndrom, hereditäres
1775	Zinsser-Engman-Cole-Syndrom
309854	Zirrhose-Dystonie-Polyzythämie-Hypermanganämie-Syndrom
247585	Zitrullinämie mit Beginn im Erwachsenenalter, Typ 2
247585	Zitrullinämie mit Beginn im Erwachsenenalter, Typ II
247525	Zitrullinämie Typ 1
247573	Zitrullinämie Typ 1, spät-beginnende
247585	Zitrullinämie Typ 2
247585	Zitrullinämie Typ II
247573	Zitrullinämie, adulte, Typ 1
247585	Zitrullinämie, adulte, Typ 2
3253	Zlotogora-Ogur-Syndrom
3253	Zlotogora-Zilberman-Tenenbaum-Syndrom
141	ZNS-Degeneration, spongiforme
46135	ZNS-Lymphom, primäres
1459	Zöliakie-Epilepsie-zerebrale Verkalkungen-Syndrom
913	Zollinger-Ellison-Syndrom
2835	Zori-Stalker-Williams-Syndrom
141071	Zunge, zystische Duplikatur der

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
353253	Zungen- und Schleimhautbrennen
3474	Zunich-Kaye-Syndrom
2141	Zwerchfellhernie - Extremitätenanomalien - Ossifikationsanomalie des Schädels
2059	Zwerchfellhernie - Gesichtsanomalien
2140	Zwerchfellhernie, kongenitale
2143	Zwerchfellhernie-Exomphalos-Hypertelorismus-Syndrom
2143	Zwerchfellhernie-Hypertelorismus-Myopie-Schwerhörigkeit-Syndrom
527468	Zwerchfellhernie-Kurzdarm-Asplenie-Syndrom
76	Zwergfadenwürmer-Befall
95431	Zwillings-Transfusions-Syndrom
306692	Zyanid-induzierter Parkinsonismus
466670	Zyanid-Vergiftung
295187	Zygodaktylie Typ 1
295189	Zygodaktylie Typ 2
295191	Zygodaktylie Typ 3
295193	Zygodaktylie Typ 4
295193	Zygodaktylie Typ Castilla
295189	Zygodaktylie Typ Lueken
295191	Zygodaktylie Typ Montagu
295187	Zygodaktylie, Typ Weidenreich
73263	Zygomycose
210	Zyklosporiasis
211	Zylindromatose, familiäre
424982	Zystadenokarzinom des intrahepatischen Gallengänge
206470	Zystadenom, seröses oder muzinöses, in der Kindheit
2357	Zyste, bronchiale
268865	Zyste, neurenterische
490	Zyste, omphalomesenterische
99131	Zyste, pleuroperikardiale
213	Zystinose
214	Zystinurie
93612	Zystinurie Typ A

ORPH A Kennnummer	Krankheitsname
93613	Zystinurie Typ B
586	Zystische Fibrose
2575	Zystische Fibrose mit Gastritis und Megaloblastenanämie
85136	Zystische Leukoenzephalopathie ohne Megalenzephalie
229	Zystische Medianekrose der Aorta
2111	Zystisches Hamartom der Lunge und Nieren
386	Zystisches Leberhamartom
1560	Zystizerkose
542323	Zytokinfreisetzungssyndrom nach CAR-T-Zelltherapie
294	Zytomegalie-Syndrom durch Mutter-Kind-Übertragung
294	Zytomegalievirus-Embryofetopathie
137698	Zytomegalievirus-Infektion bei Risiko-Patienten mit eingeschränkter Zell-vermittelter Immunität
35062	Zytomegalievirus-Infektion, disseminierte idiopathische
294	Zytomegalievirus-Infektion, pränatale

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

## Liste der Krankheiten, die veraltete Entitäten ersetzen

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA KennNum mer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kennnum mer	Veralteter Eintrag
59	Allan-Herndon-Dudley-Syndrom	163982	X-chromosomale Intelligenzminderung - spastische Quadriparese
59	Allan-Herndon-Dudley-Syndrom	85337	Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Zorick
64	Alström-Syndrom	3087	Retino-hepato-endokrines Syndrom
64	Alström-Syndrom	3087	Hansen-Larsen-Berg-Syndrom
113	Basex-Dupré-Christal-Syndrom	79458	Oley-Syndrom
113	Basex-Dupré-Christal-Syndrom	79458	Kongenitale Hypotrichose - Milien
122	Birt-Hogg-Dubé-Syndrom	338	Fibrofollikulom, familiäres multiples
138	CHARGE-Syndrom	1474	Kolobomatöse Mikrophthalmie - Kardiopathie - Schwerhörigkeit
138	CHARGE-Syndrom	1474	Hittner-Hirsch-Kreh-Syndrom
144	Lynch-Syndrom	99817	Turcot-Syndrom, non-polypöses
170	Wollhaare	1409	Wollhaare - Hypotrichose - evertierte Unterlippe - abstehende Ohren
170	Wollhaare	1409	Salamon-Syndrom
175	Knorpel-Haar-Hypoplasie	1838	Dysplasie, metaphysäre, ohne Hypotrichose
175	Knorpel-Haar-Hypoplasie	1838	Cartilago-Haarhypoplasie-ähnliches Syndrom
175	Knorpel-Haar-Hypoplasie	1838	Knorpel-Haar-Hypoplasie ähnliche Skelettdysplasie ohne Hypotrichose
175	Knorpel-Haar-Hypoplasie	93275	Kleinwuchs, thanatophorer, Glasgow-Variante
193	Cohen-Syndrom	3084	Mirhosseini-Holmes-Walton-Syndrom
193	Cohen-Syndrom	3084	Pigmentretinopathie - Intelligenzminderung
193	Cohen-Syndrom	2829	Partington-Anderson-Syndrom
193	Cohen-Syndrom	3271	Radioulnare Synostose - Retinapigmentanomalien
193	Cohen-Syndrom	3271	Buntinx-Lormans-Martin-Syndrom
244	Zilien-Dyskinesie, primäre	98861	Ziliendyskinesie, primäre, Typ Kartagener
244	Zilien-Dyskinesie, primäre	98861	Dextrokardie-Bronchiektasie-Sinusitis-Syndrom

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA KennNum mer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kennnum mer	Veralteter Eintrag
244	Zilien-Dyskinesie, primäre	98861	Kartagener-Syndrom
244	Zilien-Dyskinesie, primäre	98861	Siewert-Syndrom
244	Zilien-Dyskinesie, primäre	98861	Syndrom der immotilen Zilien, Kartagener Typ
258	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ 1A	1877	Muskeldystrophie - Spongiosis der weissen Gehirnmasse
280	Wolf-Hirschhorn-Syndrom	85291	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Wittwer
280	Wolf-Hirschhorn-Syndrom	85291	Wittwer-Syndrom
280	Wolf-Hirschhorn-Syndrom	98788	Pitt-Rogers-Danks-Syndrom
280	Wolf-Hirschhorn-Syndrom	98788	Intelligenzminderung - Dysmorphien - intrauterine Wachstumsretardierung
287	Ehlers-Danlos-Syndrom, klassischer Typ	230845	Ehlers-Danlos-Syndrom, ähnlich vaskulärer Typ
287	Ehlers-Danlos-Syndrom, klassischer Typ	230845	EDS, ähnlich vaskulärer Typ
288	Elliptozytose, hereditäre	98867	Pyropoikilozytose, hereditäre
288	Elliptozytose, hereditäre	98864	Elliptozytose, stomatozytische
288	Elliptozytose, hereditäre	98865	Elliptozytose, hereditäre, homozygote
300	D-bifunktionales Enzym-Mangel	2981	Pseudo-Zellweger-Syndrom
300	D-bifunktionales Enzym-Mangel	2981	Thiolase-Mangel
377	Gorlin-Syndrom	2081	Gigantismus, zerebraler - Kieferzysten
377	Gorlin-Syndrom	2081	Cramer-Niederdelmann-Syndrom
392	Holt-Oram-Syndrom	1940	Schulter- und Thoraxmißbildung - kongenitale Kardiopathie
480	Kearns-Sayre-Syndrom	3390	Proximale Tubulopathie - Diabetes mellitus - zerebelläre Ataxie
528	Lipodystrophie Typ Berardinelli	1060	Angiomatose, systemische zystische - Seip-Syndrom
528	Lipodystrophie Typ Berardinelli	228429	Generalisierte kongenitale Lipodystrophie mit Muskeldystrophie
528	Lipodystrophie Typ Berardinelli	228429	GCL4
528	Lipodystrophie Typ Berardinelli	228429	Lipodystrophie, generalisierte kongenitale, Typ 4
636	Neurofibromatose Typ 1	3444	Watson-Syndrom
636	Neurofibromatose Typ 1	3444	Lungenstenose mit Café-au-lait Flecken
636	Neurofibromatose Typ 1	2029	Fibromatose, multiple nicht ossifizierende
636	Neurofibromatose Typ 1	2029	Jaffe-Campanacci-Syndrom
646	Niemann-Pick-Krankheit Typ C	79289	Niemann-Pick-Krankheit Typ D
646	Niemann-Pick-Krankheit Typ C	79289	Niemann-Pick-Krankheit Typ Scotia

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA KennNum mer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kennnum mer	Veralteter Eintrag
656	Nephrotisches Syndrom, idiopathisches steroid-resistentes, familiäre Form	84271	Nephrotisches Syndrom, idiopathisches steroid-resistentes, sporadisches
656	Nephrotisches Syndrom, idiopathisches steroid-resistentes, familiäre Form	84271	Nephrose, idiopathische, sporadische Form
672	Pallister-Hall-Syndrom	2113	Syndrom des kongenitalen hypothalamischen Hamartoms
672	Pallister-Hall-Syndrom	2113	CHHS
682	Paralyse, hyperkaliämische periodische	680	Paralyse, normokaliämische periodische
702	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit	85333	X-chromosomale Intelligenzminderung-spastische Paraplegie mit Eisenablagerung-Syndrom
702	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit	85333	Arena-Syndrom
709	Peters plus-Syndrom	3105	Robinow-ähnliches Syndrom
709	Peters plus-Syndrom	3105	Saal-Greenstein-Syndrom
776	X-chromosomale Intelligenzminderung mit marfanoidem Habitus	163953	Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Raymond
782	Axenfeld-Rieger-Syndrom	1831	De Hauwere-Syndrom
782	Axenfeld-Rieger-Syndrom	1831	De Hauwere-Chitty-Syndrom
782	Axenfeld-Rieger-Syndrom	1831	Irisdysplasie - Hypertelorismus - Schwerhörigkeit
794	Saethre-Chotzen-Syndrom	1219	Auro-Zephalo-Syndaktylie
794	Saethre-Chotzen-Syndrom	1219	Kurczynski-Casperson-Syndrom
794	Saethre-Chotzen-Syndrom	3106	Robinow-Sorauf-Syndrom
798	Schinz-Giedion-Syndrom	3118	Rüdiger-Syndrom
823	Spina bifida, isolierte	93968	Meningozele
869	Triple-A-Syndrom	99777	Achalasie-Alakrimie-Syndrom
897	Waardenburg-Shah-Syndrom	918	ABCD-Syndrom
910	Xeroderma pigmentosum	1569	De Sanctis-Cacchione-Syndrom
910	Xeroderma pigmentosum	1569	Xeroderma pigmentosum mit neurologischen Manifestationen
912	Zellweger-Syndrom	1271	Bowen-Syndrom
955	Akroosteolyse, autosomal-dominante	2853	Schlangenfibula - polyzystische Nieren
955	Akroosteolyse, autosomal-dominante	2853	Exner-Syndrom
969	Dysplasie, akromikrische	2569	Moore-Federman-Syndrom
969	Dysplasie, akromikrische	2569	Kleinwuchs - eingeschränkte Gelenkmobilität - Augenanomalien
994	Fetale Akinesie/Hypokinesie-	995	Fetales Akinesie-Syndrom, X-chromosomales

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA KennNum mer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kennnum mer	Veralteter Eintrag
	Sequenz		
994	Fetale Akinesie/Hypokinesie-Sequenz	995	Holmes-Benacerraf-Syndrom
1031	Zahnschmelz-Nieren-Syndrom	171836	Amelogenesis imperfecta-Zahnfleischhyperplasie-Syndrom
1031	Zahnschmelz-Nieren-Syndrom	171836	Amelogenesis imperfecta-Gingivahyperplasie-Syndrom
1071	Ankyloblepharon - ektodermale Defekte - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	3022	Rapp-Hodgkin-Syndrom
1071	Ankyloblepharon - ektodermale Defekte - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	3022	Anhidrotische ektodermale Dysplasie-Lippengaumenspalte-Syndrom
1071	Ankyloblepharon - ektodermale Defekte - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	3022	Ektodermale Dysplasie Typ Rapp-Hodgkin
1071	Ankyloblepharon - ektodermale Defekte - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	3022	RHS
1071	Ankyloblepharon - ektodermale Defekte - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	99694	Alveoläre Synechie-Ankyloblepharon-ektodermale Dysplasie-Syndrom
1159	Arthropathie, progressive pseudorheumatoide, der Kindheit	2654	Kleinwuchs, syndesmodysplastischer
1159	Arthropathie, progressive pseudorheumatoide, der Kindheit	2654	Laplane-Fontaine-Lagardere-Syndrom
1200	Choanalatresie-Schwerhörigkeit-Herzfehler-kraniofaziale Dysmorphien-Syndrom	77302	Dysplasie, okulo-oto-faziale
1215	Optikusatrophie plus-Syndrom, autosomal-dominantes	3349	Treft-Sanborn-Carey-Syndrom
1215	Optikusatrophie plus-Syndrom, autosomal-dominantes	3349	Optikusatrophie - Ptosis - Ophthalmoplegie - Myopathie - Taubheit
1215	Optikusatrophie plus-Syndrom, autosomal-dominantes	3212	Taubheit-Optikusatrophie-Syndrom
1215	Optikusatrophie plus-Syndrom, autosomal-dominantes	3212	Königsmark-Knox-Hussels-Syndrom
1234	Bartsocas-Papas-Syndrom	79446	Multiple Pterygium-Syndrom Typ Aslan
1263	Boomerang-Dysplasie	156723	Piepkorn-Dysplasie
1263	Boomerang-Dysplasie	156723	Kurze Rippen - Kraniosynostose - Polysyndaktylie
1299	Branchio-skeleto-	157788	Hypospadie -

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA KennNum mer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kennnum mer	Veralteter Eintrag
	genitales Syndrom		Hypertelorismus - Kolobom - Schwerhörigkeit
1359	Carney-Komplex	623	NAME-Syndrom
1359	Carney-Komplex	623	Naevi - atriales Myxom - myxoides Neurofibrom - Epheliden
1394	Dysplasie, zerebro-fazio-thorakale	228407	Kaniofaziale Dysmorphie-Skelettanomalien-Intellektuelle Beeinträchtigung-Syndrom
1394	Dysplasie, zerebro-fazio-thorakale	228407	TMCO1-Defekt-Syndrom
1426	Greenberg-Dysplasie	99645	Dysplasie, diaphysäre gefleckte
1466	COFS-Syndrom	1317	CAMFAK-Syndrom
1466	COFS-Syndrom	1317	Katarakt - Mikrozephalie - Gedeihstörungen - Kyphoskoliose
1487	Cooks-Syndrom	2355	Kumar-Levick-Syndrom
1487	Cooks-Syndrom	2355	Anonychie - Onychodystrophie - Brachydaktylie Typ B - Ektrodaktylie
1509	Small-Patella-Syndrom	3112	Patellaraplasie - Coxa vara - Tarsus-Synostose
1643	Mikrodeletionssyndrom Xp22.3	431	Ichthyose und männlicher Hypogonadismus
1762	Trisomie Xq28	85281	MECP2-Duplikations-Syndrom
1762	Trisomie Xq28	85281	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Lubs
1762	Trisomie Xq28	85281	Lubs-Arena-Syndrom
1762	Trisomie Xq28	85281	X-chromosomale Intelligenzminderung-Hypotonie-rekurrenente Infektionen-Syndrom
1768	Dysgenese, familiäre kaudale	1850	Nierendysplasie-Megazystis-Sirenomelie-Syndrom
1768	Dysgenese, familiäre kaudale	1850	Selig-Benacerraf-Greene-Syndrom
1855	Spondyloenchondrodysplasie	50816	Dysplasie, spondylometaphysäre - kombinierter Immundefekt
1855	Spondyloenchondrodysplasie	50816	Roifman-Melamed-Syndrom
1896	EEC-Syndrom	1888	Ektrodaktylie - ektodermale Dysplasie ohne Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte
1896	EEC-Syndrom	1888	EEC-Syndrome ohne Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte
1896	EEC-Syndrom	1889	Ektrodaktylie - Gaumenspalte
1896	EEC-Syndrom	1889	ECP-Syndrom
1896	EEC-Syndrom	1889	Syndrom der Ektrodaktylie und Gaumenspalte
1896	EEC-Syndrom	2389	Lewis-Pashayan-Syndrom
1896	EEC-Syndrom	2389	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - Ektrodaktylie

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA KennNum mer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kennnum mer	Veralteter Eintrag
1900	Ehlers-Danlos-Syndrom, kyphoskoliotischer Typ	2691	Nevo-Syndrom
1900	Ehlers-Danlos-Syndrom, kyphoskoliotischer Typ	2691	Zerebraler Gigantismus Typ Nevo
2008	Akro-kardio-faziales Syndrom	1894	Ektrodaktylie - Spina bifida - Kardiopathie
2008	Akro-kardio-faziales Syndrom	1894	Kasznic-Carlson-Coppedge-Syndrom
2036	Kopfhaut-Ohr-Mamillen-Syndrom	3391	Dysplasie, odonto-onychohypohidrotische - Kopfhautdefekte
2036	Kopfhaut-Ohr-Mamillen-Syndrom	3391	Dysplasie, ektodermale - Nebennierenzysten
2036	Kopfhaut-Ohr-Mamillen-Syndrom	3391	Tuffli-Laxova-Syndrom
2052	Fraser-Syndrom	2051	Fraser-ähnliches Syndrom
2199	Epidermolytische palmoplantare Keratose	496	Palmoplantarkeratose Unna-Thost
2199	Epidermolytische palmoplantare Keratose	496	Palmoplantarkeratose, nicht-epidermiolytische
2199	Epidermolytische palmoplantare Keratose	89833	Palmoplantarkeratose mit tonotubulärem Keratin
2353	Schilbach-Rott-Syndrom	1251	Blepharo-fazio-skelettales Syndrom
2353	Schilbach-Rott-Syndrom	1251	Richieri-Costa-Guion-Almeida Rodini-Syndrom
2462	Shprintzen-Goldberg-Syndrom	2352	Kozlowski-Brown-Hardwick-Syndrom
2466	MASA-Syndrom	85330	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Corpus callosum-Agenesie - spastische Tetraparese
2470	Matthew-Wood-Syndrom	91129	Anophthalmie - Herz- und Lungenanomalien - Intelligenzminderung
2510	Mikro-Syndrom	2895	Pinsky-Di George-Harley-Syndrom
2510	Mikro-Syndrom	2895	Mikrophthalmie mit mentaler Retardierung
2512	Mikrozephalie, primäre, autosomal-rezessive	52183	Vorzeitige Chromosomenkondensation mit Mikrozephalie und mentaler Retardierung
2526	Mikrozephalie-Lymphödem-Chorioretinopathie-Syndrom	1432	Chorioretinopathie-Mikrozephalie-Syndrom, autosomal-dominantes
2578	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom Typ 2	1092	Anomalien der Niere, Genitalien und des Mittelohrs
2609	Isolierter Atmungskettendefekt im Komplex I	936	Bernsteinsäure-Krankheit
2609	Isolierter Atmungskettendefekt im Komplex I	936	Succinin-Azidämie
2616	3M-Syndrom	2661	Kleinwuchs - hohe Wirbelkörper
2637	Kleinwuchs,	46658	Primordialer Kleinwuchs -

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA KennNum mer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kennnum mer	Veralteter Eintrag
	mikrozephaler osteodysplastischer primordialischer, Typ II		Mikrodontie - opaleszierende und wurzellose Zähne
2670	Pierson-Syndrom	306507	LAMB2-assoziiertes nephrotisches Syndrom mit Beginn im Kindesalter
2670	Pierson-Syndrom	306507	Nephrotisches Syndrom Typ 5
2686	Neutropenie, zyklische	2689	Neutropenie, intermittierende
2697	Arthrogrypose - Nierenfunktionsstörung - Cholestase	1981	Fanconi-Syndrom - Ichthyose - Dismorphie
2697	Arthrogrypose - Nierenfunktionsstörung - Cholestase	1981	Deal-Barratt-Dillon-Syndrom
2697	Arthrogrypose - Nierenfunktionsstörung - Cholestase	3438	Gallengangfehlbildung - Nierenversagen
2697	Arthrogrypose - Nierenfunktionsstörung - Cholestase	3438	Biliäre Fehlbildungen - Niereninsuffizienz
2697	Arthrogrypose - Nierenfunktionsstörung - Cholestase	3438	Ikterus, cholestatischer - tubuläre Niereninsuffizienz
2697	Arthrogrypose - Nierenfunktionsstörung - Cholestase	3438	Lutz-Richner-Landolt-Syndrom
2707	Okulo-zerebro-faziales Syndrom, Typ Kaufman	329255	Blepharophimose-Intelligenzminderung-Syndrom durch UBE3B-Mangel
2712	Okulo-fazio-kardio-dentales Syndrom	3013	Radikulomegalie der Eckzähne - kongenitale Katarakt
2712	Okulo-fazio-kardio-dentales Syndrom	3013	Marashi-Gorlin-Syndrom
2750	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 1	90649	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 7
2750	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 1	90649	OFD7
2750	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 1	90649	Whelan-Syndrom
2796	Pachydermoperiostose	964	Akromegalie-Cutis verticis gyrata-Kornea-Leukom-Syndrom
2822	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 11	2168	Homocarnosinose
2822	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 11	2168	Homocarnosinase-Mangel
2882	Sitosterolämie	101022	Makrothrombozytopenie, mediterrane
2909	Rothmund-Thomson-Syndrom	3333	Bindegewebdysplasie Typ Spellacy
2909	Rothmund-Thomson-Syndrom	3333	Skelettdysplasie - Teleangiektasie - mesodermale Dysgenese

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA KennNum mer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kennnum mer	Veralteter Eintrag
			der Iris
2909	Rothmund-Thomson-Syndrom	3333	Spellacy-Gibbs-Watts-Syndrom
2911	Poland-Syndrom	956	Akro-pektoro-renale Dysplasie
2995	Baraitser-Winter zerebro-fronto-faziales Syndrom	2649	Kleinwuchs - geistige Retardierung - Augenanomalien - Lippen-Gaumen-Spalte
2995	Baraitser-Winter zerebro-fronto-faziales Syndrom	2649	Richiera-Costa-Guion-Almeida Kleinwuchs
2995	Baraitser-Winter zerebro-fronto-faziales Syndrom	94084	Zerebro-okulo-fazial-lymphatisches-Syndrom
2995	Baraitser-Winter zerebro-fronto-faziales Syndrom	94084	Fryns-Aftimos-Syndrom
3027	Kaudale Regression-Sequenz	1773	Dysgenese, sakrokokzygeale
3057	Monoaminoxidase-A-Mangel	3065	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Anomalien des MAOA-Metabolismus
3157	Septo-optische Dysplasie-Spektrum	1102	Anophthalmie mit Hypothalamus-Hypophysen-Insuffizienz
3157	Septo-optische Dysplasie-Spektrum	1102	Al Frayh-Facharzt-Haque-Syndrom
3157	Septo-optische Dysplasie-Spektrum	1102	Mikrodeletionssyndrom 14q22
3157	Septo-optische Dysplasie-Spektrum	1102	Monosomie 14q22
3157	Septo-optische Dysplasie-Spektrum	1678	Dincsoy-Salih-Patel-Syndrom
3157	Septo-optische Dysplasie-Spektrum	1678	Faziale Dismorphien - intersexuelles Genitale - Hypopituitarismus - kurze Extremitäten
3157	Septo-optische Dysplasie-Spektrum	2243	Hypopituitarismus - Mikropenis - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
3157	Septo-optische Dysplasie-Spektrum	2244	Hypopituitarismus - Mikrophthalmie
3157	Septo-optische Dysplasie-Spektrum	2244	Kaplowitz-Bodurtha-Syndrom
3157	Septo-optische Dysplasie-Spektrum	370006	Hypothalamusinsuffizienzsekundäre Mikrozephalie-Sehchwäche-Harnwegsanomalien-Syndrom
3157	Septo-optische Dysplasie-Spektrum	93943	Corpus-callosum-Dysgenese - Hypopituitarismus
3202	Dehydrierte hereditäre Stomatozytose	100039	Pseudohyperkaliämie, familiäre, Typ 1
3253	Zlotogora-Ogur-Syndrom	90338	Dysplasie, ektodermale, Typ Margarita Island
3255	Filippi-Syndrom	137658	Mikrozephalie - Intelligenzminderung - phalangeale und neurologische Anomalien
3255	Filippi-Syndrom	137658	Woods-Crouchman-Huson-Syndrom

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA Kennnummer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kennnummer	Veralteter Eintrag
3447	Weaver-Syndrom	3446	Weaver-ähnliches Syndrom
3460	Torg-Winchester-Syndrom	2775	Osteolyse, karpotarsale, autosomal-rezessive
3460	Torg-Winchester-Syndrom	2775	Osteolyse, hereditäre multizentrische
3464	Woodhouse-Sakati-Syndrom	1011	Alopezie-Hypogonadismus-extrapyramidale Störung-Syndrom
3464	Woodhouse-Sakati-Syndrom	1011	Devriendt-Legius-Fryns-Syndrom
3464	Woodhouse-Sakati-Syndrom	2676	Neuroektodermales endokrines Syndrom
3464	Woodhouse-Sakati-Syndrom	2676	Oerter-Friedman-Anderson-Syndrom
3471	Young-Syndrom	1301	Bronchiektasie mit Oligospermie
33001	Lymphödem - Distichiasis	1683	Distichiasis - kongenitaler Herzfehler - periphere vaskuläre Anomalien
33001	Lymphödem - Distichiasis	2419	Lymphödem - Ptosis
33364	Trichothiodystrophie	1245	BIDS-Syndrom
33364	Trichothiodystrophie	1245	'Amish Brittle Hair'-Syndrom
33364	Trichothiodystrophie	1245	Trichothiodystrophie Typ D
33364	Trichothiodystrophie	670	PIBIDS-Syndrom
33364	Trichothiodystrophie	670	Trichothiodystrophie - Sonnenlicht-Empfindlichkeit
33364	Trichothiodystrophie	670	Trichothiodystrophie Typ F
33364	Trichothiodystrophie	453	IBIDS-Syndrom
33364	Trichothiodystrophie	453	Tay-Syndrom
33364	Trichothiodystrophie	453	Trichothiodystrophie Typ E
33364	Trichothiodystrophie	453	Trichothiodystrophie mit kongenitaler Ichthyose
33364	Trichothiodystrophie	2739	Onycho-Tricho-Dysplasie - Neutropenie
33364	Trichothiodystrophie	2739	Itin-Syndrom
33364	Trichothiodystrophie	2739	ONMR-Syndrom
33364	Trichothiodystrophie	2739	Trichothiodystrophie Typ G
33364	Trichothiodystrophie	3123	Sabinas-Brittle hair-Syndrom
33364	Trichothiodystrophie	3123	Sprödes Haar - geistige Retardierung
33364	Trichothiodystrophie	3123	Trichothiodystrophie Typ B
33364	Trichothiodystrophie	231256	Beta-Thalassämie - Trichothiodystrophie
33364	Trichothiodystrophie	75790	Pollitt-Syndrom
33364	Trichothiodystrophie	75790	Trichorrhexis nodosa-Syndrom
33364	Trichothiodystrophie	75790	Trichothiodystrophie - Neurokutanes Syndrom
33364	Trichothiodystrophie	75790	Trichothiodystrophie Typ C
33364	Trichothiodystrophie	75789	SIBIDS-Syndrom
33364	Trichothiodystrophie	75789	Trichothiodystrophie - Osteosklerose
35069	Infantile neuroaxonale Dystrophie	2174	Hunter-Carpenter-McDonald-Syndrom
36899	Myoklonus-Dystonie-	210566	Myoklonus-Dystonie 15

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA Kennnummer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kennnummer	Veralteter Eintrag
	Syndrom		
36899	Myoklonus-Dystonie-Syndrom	210566	DYT15
42738	Neutropenie, kongenitale schwere	37629	Neutropenie, neonatale
42775	PHACE-Syndrom	1564	Dandy-Walker-Malformation - Gesichtshämangiom
42775	PHACE-Syndrom	3195	Sternumfehlbildung assoziiert mit vaskulärer Dysplasie
52368	Mohr-Tranebjaerg-Syndrom	3213	Schwerhörigkeit - Optikusatrophie - Demenz
52368	Mohr-Tranebjaerg-Syndrom	3213	Jensen-Syndrom
52430	Einschlusskörperchenmyopathie mit Paget-Syndrom und frontotemporaler Demenz	54238	Myotone Dystrophie Typ 3
53271	Muenke-Syndrom	1535	Kraniosynostose - Dysmorphien - Brachydaktylie
53271	Muenke-Syndrom	1535	Glass-Chapman-Hockley-Syndrom
56304	Atelosteogenesis Typ II	2640	Kleinwuchs, letaler, Typ McAlister-Crane
56304	Atelosteogenesis Typ II	2640	Mcalister-Crane-Syndrom
60030	Loeys-Dietz-Syndrom	97295	Furlong-Syndrom
60030	Loeys-Dietz-Syndrom	97295	Marfanoid Störungen - Kraniosynostose
69061	Nephrotisches Syndrom, steroid-sensitives	97552	Nephrotisches Syndrom, steroid-sensitives, ohne Nierenbiopsie
69735	Hypotrichose - Lymphödem - Telangiektasie	2087	Glomerulonephritis-Spärliches Haar-Telangiektasien-Syndrom
71277	Enzephalopathie durch GLUT1-Defekt	2816	Spastische Paraplegie-Epilepsie-Intelligenzminderung-Syndrom
71277	Enzephalopathie durch GLUT1-Defekt	2816	SPEMR
79189	Peroxisomenbiogenesedefekt	34	Pipecolin-Azidämie
79189	Peroxisomenbiogenesedefekt	34	Hyperpipecolatämie
79259	Glykogenose Typ 1b	79261	Glykogenose Typ 1D
79259	Glykogenose Typ 1b	79260	Glykogenose Typ 1C
79452	Milroy-Krankheit	79450	Lymphödem, kongenitales primäres, nicht-hereditäres
79452	Milroy-Krankheit	79450	Milroy-ähnliche Krankheit
79474	Werner-Syndrom, atypisches	156156	Lipoatrophie mit Diabetes - Leukomelanodermale Papeln - Lebersteatose - hypertrophe Kardiomyopathie
79489	Lymphatische Malformation,	79486	Hygrom, zystisches

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA Kennnummer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kennnummer	Veralteter Eintrag
	makrozystische		
79500	DOORS-Syndrom	1674	Digito-reno-zerebrales Syndrom
79500	DOORS-Syndrom	1674	Eronen-Somer-Gustafsson-Syndrom
79502	Palmoplantarkeratose, punktierte, Typ II	736	Porokeratose, palmoplantare, Typ Mantoux
79503	Ichthyosis hystrix Curth-Macklin	79504	Ichthyosis hystrix gravior
79503	Ichthyosis hystrix Curth-Macklin	79504	Ichthyosis Typ Lambert
83628	LUMBAR-Syndrom	2125	Steiß-Hämangiome - multiple kongenitale Fehlbildungen
83629	Leukoenzephalopathie - metaphysäre Chondrodysplasie	168448	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Bieganski
85199	Kraniosynostose-anale Anomalien-Porokeratose-Syndrom	2060	Fukuda-Miyanomae-Nakata-Syndrom
85293	Cabezas-Syndrom	85289	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Vitale
86872	T-Zell-Leukämie mit großen granulären Lymphozyten	2687	Neutropenie und Hyperlymphozytose mit großen granulären Lymphozyten
87884	Schwerhörigkeit, nicht-syndromale, genetisch-bedingte	216445	Prälinguale nichtsyndromale genetisch bedingte Schwerhörigkeit
87884	Schwerhörigkeit, nicht-syndromale, genetisch-bedingte	216445	Prälinguale Schwerhörigkeit, isolierte, genetisch bedingte
87884	Schwerhörigkeit, nicht-syndromale, genetisch-bedingte	216452	Postlinguale Schwerhörigkeit, nichtsyndromale, genetisch bedingte
87884	Schwerhörigkeit, nicht-syndromale, genetisch-bedingte	216452	Postlinguale Schwerhörigkeit, isolierte, genetisch bedingte
90186	Meige-Krankheit	90185	Lymphödem primäres, mit spätem Beginn, nicht-hereditär
90186	Meige-Krankheit	90185	Meige-ähnliche Krankheit
90340	Blau-Syndrom	3274	Arthritis, granulomatöse des Kindesalters
90340	Blau-Syndrom	3274	Arthritis, granulomatöse inflammatorische - Dermatitis - Uveitis
90340	Blau-Syndrom	3274	Autoinflammatorische Granulomatose der Kindheit
90340	Blau-Syndrom	3274	PGA
90340	Blau-Syndrom	3274	Synovitis, granulomatöse - Uveitis
90340	Blau-Syndrom	90341	Sarkoidose, früh beginnende
90625	Schwerhörigkeit, nicht-syndromale sensorineurale, X-chromosomale, Typ DFN	383	X-chromosomale gemischte Schwerhörigkeit mit Perilymphfistel

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA Kennnummer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kennnummer	Veralteter Eintrag
90625	Schwerhörigkeit, nicht-syndromale sensorineurale, X-chromosomale, Typ DFN	383	DFNX2
90625	Schwerhörigkeit, nicht-syndromale sensorineurale, X-chromosomale, Typ DFN	383	Gemischte Schallleitungsschwerhörigkeit und neurosensorischer Hörverlust, X-chromosomal
90625	Schwerhörigkeit, nicht-syndromale sensorineurale, X-chromosomale, Typ DFN	383	Nance-Schwerhörigkeit
90625	Schwerhörigkeit, nicht-syndromale sensorineurale, X-chromosomale, Typ DFN	383	Schallleitungsschwerhörigkeit mit Stapes-Fixation
90625	Schwerhörigkeit, nicht-syndromale sensorineurale, X-chromosomale, Typ DFN	383	Stapes-Gusher-Syndrom, X-chromosomales
90625	Schwerhörigkeit, nicht-syndromale sensorineurale, X-chromosomale, Typ DFN	383	X-chromosomale Schwerhörigkeit Typ 2
90635	Schwerhörigkeit, nicht-syndromale sensorineurale, autosomal-dominante, Typ DFNA	1767	Vestibulocochleäre Dysfunktion, progressive, familiärer Typ
90641	Sensorineurale Schwerhörigkeit, nicht-syndromale, mitochondriale	168609	Schwerhörigkeit, mitochondriale nichtsyndromale sensorineurale, mit erhöhter Empfindlichkeit gegen Aminoglykoside
90641	Sensorineurale Schwerhörigkeit, nicht-syndromale, mitochondriale	168609	Hörverlust, isolierter mitochondrialer neurosensorischer, mit erhöhter Empfindlichkeit gegen Aminoglykoside
91387	Familiäres thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion	88636	Aortendilatation - Gelenküberbeweglichkeit - geschlängelte Arterien
93284	Dysplasie, spondyloepiphysäre verzögerte	163673	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Byers
93950	Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Sutherland-Haan	93944	Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Fichera
95699	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch Cytochrom-P450-Oxydoreduktase-Mangel	63269	Antley-Bixler ähnliches-Syndrom - intersexuelles Genitale - Steroidstoffwechselstörungen
95699	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch Cytochrom-P450-Oxydoreduktase-Mangel	63269	Antley-Bixler-Syndrom Typ 2
95699	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch	63269	Antley-Bixler-Syndrom, POR-abhängiges

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA KennNum mer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kennnum mer	Veralteter Eintrag
	Cytochrom-P450-Oxydoreduktase-Mangel		
97229	Brown-Vialetto-van Laere-Syndrom	56965	Progressive Bulbärparalyse des Kindesalters
97229	Brown-Vialetto-van Laere-Syndrom	56965	Fazio-Londe-Krankheit
98769	Ataxie, spinocerebelläre, Typ 15/16	98770	Ataxie, spinocerebelläre, Typ 16
98769	Ataxie, spinocerebelläre, Typ 15/16	98770	SCA16
98772	Ataxie, spinocerebelläre, Typ 19/22	101107	Ataxie, spinocerebelläre, Typ 22
98772	Ataxie, spinocerebelläre, Typ 19/22	101107	SCA22
98784	Nächtliche Frontallappenepilepsie, autosomal-dominante	98812	Paroxysmale hypnogene Dyskinesie
98784	Nächtliche Frontallappenepilepsie, autosomal-dominante	98812	Familiäre nächtlichen Frontallappenepilepsie
98784	Nächtliche Frontallappenepilepsie, autosomal-dominante	98812	Nächtliche paroxysmale Dystonie
98784	Nächtliche Frontallappenepilepsie, autosomal-dominante	98812	PHD
98784	Nächtliche Frontallappenepilepsie, autosomal-dominante	98812	Paroxysmale nächtliche Dystonie
98808	Dopa-responsive Dystonie, autosomal-dominante	101151	Dystonie 14 (DYT14)
98892	Heterotopie, noduläre periventriculäre	82004	Ehlers-Danlos-Syndrom mit periventriculärer Heterotopie
98892	Heterotopie, noduläre periventriculäre	82004	EDS mit periventriculärer Heterotopie
98967	Schnyder-Hornhautdystrophie	98968	Hornhautdystrophie, diskoidale zentrale
137834	Frank-ter Haar-Syndrom	1266	Dermato-kardio-skeletales Syndrom Typ Borrone
156731	Dysplasie, dyssegmentale, Typ Rolland-Desbuquois	1804	Dysplasie, dyssegmentale - Glaukom
166100	Stickler-Syndrom Typ 3	3450	Weissenbacher-Zweymüller-Syndrom
166100	Stickler-Syndrom Typ 3	3450	OSMED, heterozygot
166100	Stickler-Syndrom Typ 3	3450	Oto-spondylo-mega-epiphyseale Dysplasie
166100	Stickler-Syndrom Typ 3	3450	Pierre Robin-Sequenz - fetale Chondrodysplasie
168569	H-Syndrom	254723	Hypertrichose, pigmentierte, mit Insulin-abhängigen Diabetes mellitus-Syndrom
168569	H-Syndrom	254723	PHID
168569	H-Syndrom	254712	Sinushistiozytose, familiäre, mit massiver Lymphadenopathie

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA KennNum mer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kennnum mer	Veralteter Eintrag
168569	H-Syndrom	254712	Rosaï-Dorfman-Krankheit, familiäre
168569	H-Syndrom	254712	SHML, familiär
168569	H-Syndrom	254707	Faisalabad-Histiozytose
168569	H-Syndrom	254707	FHC
178464	Hereditäre Myopathie mit frühem Atemversagen	34521	Myopathie, distale, mit früher Beteiligung der Atemmuskulatur
182050	MYH9-assoziierte Krankheiten	850	Thrombozytopenie May-Hegglin
182050	MYH9-assoziierte Krankheiten	850	MHA
182050	MYH9-assoziierte Krankheiten	850	May-Hegglin-Anomalie
182050	MYH9-assoziierte Krankheiten	850	May-Hegglin-Syndrom
182050	MYH9-assoziierte Krankheiten	1984	Fechtner-Syndrom
182050	MYH9-assoziierte Krankheiten	1984	Alport-Syndrom mit Leukozyteneinschlüssen und Makrothrombozytopenie
182050	MYH9-assoziierte Krankheiten	1019	Epstein-Syndrom
182050	MYH9-assoziierte Krankheiten	1019	Alport-Syndrom mit Makrothrombozytopenie
182050	MYH9-assoziierte Krankheiten	807	Sebastian-Syndrom
182050	MYH9-assoziierte Krankheiten	807	Makrothrombozytopenie mit leukozytären Einschlüssen
216866	Pantothenat-Kinase-assoziierte Neurodegeneration, klassische Form	157855	HARP-Syndrom
216866	Pantothenat-Kinase-assoziierte Neurodegeneration, klassische Form	157855	Hypopräbetalipoproteinämie - Akanthozytose - Retinitis pigmentosa - Pallidumdegeneration
220295	Xeroderma pigmentosum/Cockayne-Syndrom-Komplex	2837	Pellagra-ähnliches-Syndrom
221061	Zerebrale kavernöse Fehlbildung, hereditäre	2486	Extremitätenfehlbildungen, transversale - Hämangiom
231568	Epidermolysis bullosa, dystrophe, autosomal-dominante, generalisierte	216989	Epidermolysis bullosa, dystrophe, autosomal-dominante, Typ Pasini
231568	Epidermolysis bullosa, dystrophe, autosomal-dominante, generalisierte	79407	Epidermolysis bullosa, dystrophe, autosomal-dominante, Typ Cockayne-Touraine
231568	Epidermolysis bullosa, dystrophe, autosomal-dominante, generalisierte	79407	DEB Typ Cockayne-Touraine
247691	Retinale Vasculopathie mit zerebraler Leukoencephalopathie und systemischen Manifestationen	3421	Vasculopathie, zerebro-retinale
247691	Retinale Vasculopathie	3421	Grand-Kaine-Fulling-

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA KennNum mer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kennnum mer	Veralteter Eintrag
	mit zerebraler Leukoenzephalopathie und systemischen Manifestationen		Syndrom
247691	Retinale Vaskulopathie mit zerebraler Leukoenzephalopathie und systemischen Manifestationen	63261	HERNS-Syndrom
247691	Retinale Vaskulopathie mit zerebraler Leukoenzephalopathie und systemischen Manifestationen	63261	Hereditäre Endotheliopathie - Retinopathie - Nephropathie - Schlaganfall
247691	Retinale Vaskulopathie mit zerebraler Leukoenzephalopathie und systemischen Manifestationen	71291	Retinopathie, hereditäre vaskuläre
247691	Retinale Vaskulopathie mit zerebraler Leukoenzephalopathie und systemischen Manifestationen	71291	HVR
261323	Mikrodeletionssyndrom 21q22.11q22.12	3323	Thrombozytopenie - Pierre-Robin-Sequenz
261323	Mikrodeletionssyndrom 21q22.11q22.12	3323	Braddock-Carey-Syndrom
261483	Mikroduplikationssyndrom Xq27.3-q28	3423	Vasquez-Hurst-Sotos-Syndrom
261483	Mikroduplikationssyndrom Xq27.3-q28	3423	Hypogonadismus, X-chromosomaler - Gynäkomastie - geistige Retardierung
263463	CHST3-assoziierte Skelettdysplasie	1792	Dysostose, humerospinale
263463	CHST3-assoziierte Skelettdysplasie	93280	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Omani
263463	CHST3-assoziierte Skelettdysplasie	93280	Dysostose, humero-spinale
264200	Mikrodeletionsyndrom 14q22q23	2055	Wachstumsstörungen - Brachydaktylie - Dismorphien
264200	Mikrodeletionsyndrom 14q22q23	2055	Frias-Syndrom
284160	Mikrodeletionssyndrom 8q21.11	238766	Ptosis - Syndaktylie - Lernschwierigkeiten
284963	Marfan-Syndrom Typ 1	99715	MASS-Syndrom
284963	Marfan-Syndrom Typ 1	99715	Mitralklappenprolaps - Aortenerweiterung - Striae - Skelettbeteiligung
293843	BMC-Syndrom	2453	Malpuech-Syndrom
293843	BMC-Syndrom	2453	BMC3-Syndrom
293843	BMC-Syndrom	2453	Malpuech-Gesichtsspalten-Syndrom
293843	BMC-Syndrom	2506	Michels-Syndrom
293843	BMC-Syndrom	2506	BMC1-Syndrom
293843	BMC-Syndrom	2506	Okulo-palato-skelettales

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA KennNum mer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kennnum mer	Veralteter Eintrag
			Syndrom
293843	BMC-Syndrom	2998	Carnevale-Syndrom
293843	BMC-Syndrom	2998	BMC2-Syndrom
293843	BMC-Syndrom	2998	Carnevale-Krajewska-Fischetto-Syndrom
293843	BMC-Syndrom	2998	Mingarelli-Syndrom
293843	BMC-Syndrom	2998	OSA-Syndrom
293843	BMC-Syndrom	2998	Okulo-skeleto-abdominales Syndrom
293843	BMC-Syndrom	2998	Ptosis - Strabismus - Rectus abdominis-Diastase
293864	Hypoplastischer Pankreas-Intestinalatresie-Hypoplastische Gallenblase-Syndrom	137862	Martínez-Frías-Syndrom
293864	Hypoplastischer Pankreas-Intestinalatresie-Hypoplastische Gallenblase-Syndrom	137862	Duodenale und extrahepatische Gallengangatresie - hypoplastisches Pankreas - intestinale Malrotation
300496	Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krampfanfälle-Syndrom Typ 2	79022	Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom Typ 2
300496	Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krampfanfälle-Syndrom Typ 2	79022	SGBS2
300496	Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krampfanfälle-Syndrom Typ 2	79022	Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom, letale Form
300751	Familiäre dilatative Kardiomyopathie mit Reizleitungs-Defekt durch LMNA-Genmutation	83618	Kardiomyopathie, dilatative schwere, mit Lamin A/C-Mutationen
300751	Familiäre dilatative Kardiomyopathie mit Reizleitungs-Defekt durch LMNA-Genmutation	83618	Kardiomyopathie, dilatative schwere, mit oder ohne Myopathie
313795	Jawad-Syndrom	137653	Mikrozephalie - Fingeranomalien - Intelligenzminderung
313795	Jawad-Syndrom	137653	Kelly-Kirson-Wyatt-Syndrom
314632	Juvenile neuronale Ceroid-Lipofuszinose, ATP13A2-assoziierte	3336	Tome-Brune-Fardeau-Syndrom
319646	PGM1-CDG	711	Glykogenose Typ 14
319646	PGM1-CDG	711	GSD Typ 14
319646	PGM1-CDG	711	GSD Typ XIV
319646	PGM1-CDG	711	GSD durch Phosphoglukomutase-Mangel
319646	PGM1-CDG	711	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 14
319646	PGM1-CDG	711	Glykogen-Speicherkrankheit Typ XIV
319646	PGM1-CDG	711	Glykogen-Speicherkrankheit

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA KennNum mer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kennnum mer	Veralteter Eintrag
			durch Phosphoglukomutase-Mangel
319646	PGM1-CDG	711	Glykogenose Typ XIV
319646	PGM1-CDG	711	Glykogenose durch Phosphoglukomutase-Mangel
319646	PGM1-CDG	711	Phosphoglukomutase 1-Mangel
320406	Spastische Paraplegie-Optikusatrophy-Neuropathie-Syndrom	401825	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 68
320406	Spastische Paraplegie-Optikusatrophy-Neuropathie-Syndrom	401825	SPG68
324737	SRD5A3-CDG	168972	Kahrizi-Syndrom
324737	SRD5A3-CDG	168972	Intelligenzminderung - Katarakt - Kolobom - Kyphose
324737	SRD5A3-CDG	168972	Intelligenzminderung Typ Kahrizi
324737	SRD5A3-CDG	139477	Al-Gazali-Dattani-Syndrom
329931	C3-Glomerulonephritis	93559	Glomerulonephritis mit C3-Ablagerungen, ohne Proliferation
331176	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch G6PC3-Mangel	178503	Dursun-Syndrom
331176	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch G6PC3-Mangel	178503	Pulmonale arterielle Hypertonie - Leukopenie - Vorhofseptumdefekt
357225	Primäre Cutis verticis gyrata, nicht-essentielle	1557	Cutis verticis gyrata - geistige Retardierung
357225	Primäre Cutis verticis gyrata, nicht-essentielle	1557	Mcdowall-Syndrom
357225	Primäre Cutis verticis gyrata, nicht-essentielle	217315	Cutis verticis gyrata - Retinitis pigmentosa - sensorineurale Schwerhörigkeit
357225	Primäre Cutis verticis gyrata, nicht-essentielle	217315	Cutis verticis gyrata - Retinitis pigmentosa - Schallempfindungsschwerhörigkeit
357225	Primäre Cutis verticis gyrata, nicht-essentielle	217315	Cutis verticis gyrata - Retinitis pigmentosa - neurosensorischer Hörverlust
357225	Primäre Cutis verticis gyrata, nicht-essentielle	217315	Cutis verticis gyrata - sensorineuraler Hörverlust
357225	Primäre Cutis verticis gyrata, nicht-essentielle	79482	Cutis verticis gyrata - Schilddrüsenaplasie - geistige Retardierung
357225	Primäre Cutis verticis gyrata, nicht-essentielle	79482	Akesson-Syndrom
370109	Ataxia-Teleangiectasia Variante	370114	Zervikale Dystonie, kombinierte
370114	Zervikale Dystonie,	293838	Fatale infantile

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA KennNum mer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kennnum mer	Veralteter Eintrag
	kombinierte		Enzephalopathie-pulmomale Hypertension-Syndrom
370953	Kongenitale Muskeldystrophie durch Dystroglykanopathie	52428	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ 1C
370953	Kongenitale Muskeldystrophie durch Dystroglykanopathie	52428	CMD1C
370953	Kongenitale Muskeldystrophie durch Dystroglykanopathie	52428	MDC1C
370953	Kongenitale Muskeldystrophie durch Dystroglykanopathie	98894	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ 1D
370953	Kongenitale Muskeldystrophie durch Dystroglykanopathie	98894	CMD1D
370953	Kongenitale Muskeldystrophie durch Dystroglykanopathie	98894	MDC1D
371428	Multizentrische Osteolyse-Nodulose-Arthropathie-Spektrum	3460	Torg-Winchester-Syndrom
371428	Multizentrische Osteolyse-Nodulose-Arthropathie-Spektrum	3460	Winchester-Syndrom
371428	Multizentrische Osteolyse-Nodulose-Arthropathie-Spektrum	85196	Nodulose-Arthropathie-Osteolyse-Syndrom
399805	Männliche Infertilität mit Azoospermie oder Oligozoospermie durch Mutation eines einzelnen Gens	217034	Männliche Infertilität bei normaler Virilisierung durch Meiose-Defekt
399805	Männliche Infertilität mit Azoospermie oder Oligozoospermie durch Mutation eines einzelnen Gens	217034	Azoospermie durch Meiose-Defekt
399805	Männliche Infertilität mit Azoospermie oder Oligozoospermie durch Mutation eines einzelnen Gens	217034	Azoospermie durch Reifungsarrest
399805	Männliche Infertilität mit Azoospermie oder Oligozoospermie durch Mutation eines einzelnen Gens	217034	Männliche Infertilität bei normaler Virilisierung durch Reifungsarrest
399808	Männliche Infertilität mit Teratozoospermie durch Mutation eines einzelnen Gens	352613	Infertilität, männliche, durch Nanos1-Genmutation
401973	MEND-Syndrom	352487	Fingeranomalien-Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Syndrom
402041	Azidose, renale tubuläre, distale, autosomal-rezessive Form	93609	Azidose, distale renale tubuläre, ohne Schwerhörigkeit,

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA KennNum mer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kennnum mer	Veralteter Eintrag
			autosomal-rezessive Form
402041	Azidose, renale tubuläre, distale, autosomal-rezessive Form	93609	AR dRTA ohne Hörverlust
402041	Azidose, renale tubuläre, distale, autosomal-rezessive Form	93609	AR dRTA ohne Schwerhörigkeit
402041	Azidose, renale tubuläre, distale, autosomal-rezessive Form	93609	Azidose, distale renale tubuläre, Typ 1c
402041	Azidose, renale tubuläre, distale, autosomal-rezessive Form	93611	Azidose, distale renale tubuläre, mit Schwerhörigkeit, autosomal-rezessive Form
402041	Azidose, renale tubuläre, distale, autosomal-rezessive Form	93611	AR dRTA mit Hörverlust
402041	Azidose, renale tubuläre, distale, autosomal-rezessive Form	93611	AR dRTA mit Schwerhörigkeit
402041	Azidose, renale tubuläre, distale, autosomal-rezessive Form	93611	Azidose, distale renale tubuläre, Typ 1b
402041	Azidose, renale tubuläre, distale, autosomal-rezessive Form	93611	dRTA Typ 1b
423693	Rechter Doppelausstromventrikel mit subaortalem oder double-committed Ventrikelseptumdefekt	99044	Rechter Doppelausstromventrikel mit subaortalem Ventrikelseptumdefekt
423693	Rechter Doppelausstromventrikel mit subaortalem oder double-committed Ventrikelseptumdefekt	99047	Rechter Doppelausstromventrikel mit double-committed Ventrikelseptumdefekt
444490	Chylomikronämie-Syndrom, familiäres	411	Hyperlipoproteinämie Typ 1
444490	Chylomikronämie-Syndrom, familiäres	411	HLP Typ 1
444490	Chylomikronämie-Syndrom, familiäres	411	Hyperchylomikronämie, familiäre
444490	Chylomikronämie-Syndrom, familiäres	411	Lipoproteinlipase-Mangel
448242	Brachyolmie, autosomal-rezessive	93301	Brachyolmie Typ 1, Hobaek-Typ
448242	Brachyolmie, autosomal-rezessive	93303	Brachyolmie Typ 1, Toledo-Typ
457059	Pseudohypothyreoidismus mit Albright'sche hereditäre Osteodystrophie	665	Albright-Osteodystrophie, hereditäre
457059	Pseudohypothyreoidismus mit Albright'sche hereditäre Osteodystrophie	665	Osteodystrophie, hereditäre Albright'sche
457240	X-chromosomale Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Übergewicht-	3059	X-chromosomale Intelligenzminderung Typ Gu

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA KennNum mer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kennnum mer	Veralteter Eintrag
			Syndrom
457240	X-chromosomale Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Übergewicht-Syndrom	3059	MRX35
502363	Plattenepithelkarzinom der Mundhöhle	457252	Squamöses Karzinom der Zunge
502363	Plattenepithelkarzinom der Mundhöhle	457252	OTSCC
502363	Plattenepithelkarzinom der Mundhöhle	457252	Plattenepithelkarzinom der Zunge
530995	Akute Leukämie mit gemischtem Phänotyp	98837	Leukämie, akute biphänotypische
530995	Akute Leukämie mit gemischtem Phänotyp	98836	Leukämie, akute bilineare
566243	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor beta	165994	Hypophysen-Resistenz gegen Schilddrüsenhormone
566243	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor beta	165994	PRTH
566243	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor beta	165994	Selektive Hypophysen-Resistenz gegen Schilddrüsenhormone
566243	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor beta	3221	Generalisierte Resistenz gegen Schilddrüsenhormone
566243	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor beta	3221	Refetoff-Syndrom
566243	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor beta	3221	Schwerhörigkeit - Resistenz gegen Schilddrüsenhormone

Bitte kontaktieren Sie uns bei Fragen oder Anregungen unter: [contact.orphanet@inserm.fr](mailto:contact.orphanet@inserm.fr)

Chefredakteur : Ana Rath – Redakteur : Kathrin Rommel

Technische Unterstützung : Samuel Demarest, Valérie Lanneau - Photographie : Alliance Maladies Rares / Karine Lhémon

Zitierweise bei Bezugnahme auf dieses Dokument lautet:

« Verzeichnis der seltenen Krankheiten und Synonyme in alphabetischer Reihenfolge », Orphanet Berichtsreihe, Rare Diseases collection, Januar 2020,

[http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/DE/Verzeichnis\\_der\\_seltenen\\_Krankheiten\\_in\\_alphabetischer\\_Reihenfolge.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/DE/Verzeichnis_der_seltenen_Krankheiten_in_alphabetischer_Reihenfolge.pdf)

Diese Orphanet Berichtsreihe wurde als Bestandteil der Direct Grant N°831390 erstellt, die im Rahmen des Gesundheitsprogramms der europäischen Gemeinschaft (2014-2020) gefördert wird.

Die Inhalte dieser Orphanet Berichtsreihe reflektieren ausschließlich die Sichtweisen der AutorInnen, sie stehen unter seiner/ihrer alleinigen Verantwortlichkeit; Die Europäischen Kommission und/oder die Exekutivagentur für Verbraucher, Gesundheit und Lebensmittel trägt keine Haftung und Verantwortung für jegliche Nutzung der bereitgestellten Inhalte.