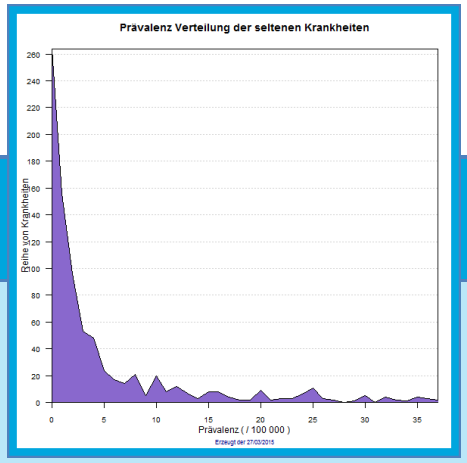

Orphanet Berichtsreihe
Orphan Drugs Datenerhebung

Nummer 1 | Januar 2020

Prävalenzen und Inzidenzen seltener Krankheiten : Bibliographische Angaben

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

www.orpha.net www.orphadata.org

Inserm
La science pour la santé
From science to health

Liberté • Égalité • Fraternité
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE
MINISTÈRE DES SOLIDARITÉS ET DE LA SANTÉ

Co-funded by the Health Programme of the European Union

Methoden

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

Diese Daten werden 2-mal im Jahr publiziert und erscheinen in folgenden Berichten:

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

Datensammlung

Eine Vielzahl verschiedener Quellen wird genutzt:

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

Daten-Charakteristika

Die in diesem Dokument publizierten Daten beziehen sich auf weltweite Schätzungen, sollten diese nicht zur Verfügung stehen, dann werden europäische Bezugsdaten zugrunde gelegt. Die veröffentlichten Daten sind gesammelte Originaldaten auf weltweiter oder europäischer Ebene oder extrapolierte Originaldaten, solange ein Founder-Effekt für die Krankheit ausgeschlossen werden kann.

Bei Vorliegen verschiedener nationaler Daten wird der Mittelwert kalkuliert, um die weltweite oder europäische Prävalenz oder Inzidenz anzugeben. Bei Vorliegen verschiedener Datenquellen wird (unter Berücksichtigung einer bestimmten Auswahl von Qualitätskriterien) die aktuellste Datenquelle bevorzugt (Register, Meta-Analysen, Bevölkerungsstudien, umfangreiche Fallgruppen).

Für kongenitale Krankheiten wird die Prävalenz folgendermaßen geschätzt:
Prävalenz = Inzidenz zum Zeitpunkt der Geburt x (Lebenserwartung des Patienten / Allgemeine Lebenserwartung der Bevölkerung) ;
Sollten nur Inzidenz-Daten zur Verfügung stehen, dann wird die Prävalenz, wenn möglich, folgendermaßen berechnet:
Prävalenz = Inzidenz x mittlere Erkrankungsdauer.

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

Einschränkungen dieser Studie

Die in dieser Studie veröffentlichten Daten zur Prävalenz und Inzidenz basieren auf Schätzungen, die demzufolge keinen Anspruch auf absolute Gültigkeit haben. Die in diesem Bericht präsentierten Durchschnittswerte können die oft sehr unterschiedliche Methodenwahl der (durch die Literaturrecherche) ausgewählten Studien nicht berücksichtigen.

Die Validität und Exaktheit der genutzten Datenquellen/Originaldaten wird vorausgesetzt und nicht zusätzlich validiert. Es ist daher möglich, dass Fehler durch die Verwechslung von Begriffen wie Prävalenz und Inzidenz und/oder der Geburtsprävalenz auftreten, die dem untereinander austauschbaren Gebrauch dieser Begriffe in einigen Datenquellen geschuldet sind. Er ist möglich, dass die Prävalenzen in einigen Fällen eher zu hoch eingeschätzt werden, da epidemiologische Studien im allgemeinen auf solchen Krankenhausdaten basieren, die aus Regionen mit höherer Prävalenz stammen.

Datenpräsentation

Daten ohne speziellen Vermerksind weltweitgültig.
Ein Asterisk * kennzeichnet Europäische Daten.
P kennzeichnet Prävalenzangaben.
I kennzeichnet Inzidenzangaben.
BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

Bitte beachten Sie, dass wir hier lediglich einen Auszug von epidemiologischen Daten über seltene Krankheiten der Orphanet Datenbank zur Verfügung stellen. Derzeit sind 6038 seltene Krankheiten mit Prävalenzen oder Inzidenzen in der Oprhanet-Datenbank annotiert. Bitte nutzen Sie Orphadata (www.orphadata.org), um die vollständigen Datensätze abzurufen.

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
79154	2-Aminoadipin-2-Oxo-Adipin-Azidurie		20 Fälle
79157	2-Methylbutyryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel		30 Fälle
35701	3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA-Synthase-Mangel		9 Fälle
939	3-Hydroxy-Isobuttersäure-Krankheit		13 Fälle
6	3-Methylcrotonyl-CoA-Carboxylase-Mangel, isolierter	2.65 *BP* *	
67046	3-Methylglutaconazidurie Typ 1		20 Fälle
445038	3-Methylglutaconazidurie Typ 7		22 Fälle
505208	3-Methylglutaconazidurie Typ 8		9 Fälle
505216	3-Methylglutaconazidurie Typ 9		4 Fälle
79351	3-Phosphoglycerat-Dehydrogenase-Mangel, infantile/juvenile Form		15 Fälle
79350	3-Phosphoserin-Phosphatase-Mangel		8 Fälle
7	3C-Syndrom		25 Fälle
2616	3M-Syndrom		200 Fälle
293843	3MC-Syndrom		32 Fälle
217064	5-Fluorouracil-Vergiftung	2.0 *P* *	
33572	5-Oxoprolinase-Mangel		8 Fälle
393	46,XX testikuläre Störung der Geschlechtsentwicklung	2.5 *P*	
8	47,XYY-Syndrom	50.0 *BP* *	
96263	48,XXXY-Syndrom	1.0 *BP* *	
10	48,XXYY-Syndrom	1.9 *BP* *	
99329	48,XYYY-Syndrom		10 Fälle
96264	49,XXXXY-Syndrom	0.55 *BP* *	
261534	49,XXXYY-Syndrom		2 Fälle
99330	49,XYYYY-Syndrom		8 Fälle
369881	2p21-Mikrodeletionssyndrom ohne Cystinurie		2 Fälle
96092	8p-Invertierte Duplikation/Deletion-Syndrom	3.9 *BP* *	
488280	14q32-Duplikationssyndrom		33 Fälle
314585	15q-Großwuchs-Syndrom		12 Fälle
439232	AApoAIV-Amyloidose		2 Fälle
915	Aarskog-Scott-Syndrom	0.5 *BP* *	
916	Aase-Smith-Syndrom		10 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2375	Abduktorenlähmung, laryngeale - geistige Retardierung		20 Fälle
314652	ABeta2M-Amyloidose, variante		5 Fälle
85446	ABeta2M-Amyloidose, Wild-Typ	4.5 *P* *	
324723	ABeta-Amyloidose Typ Arktis		1 Familie
324708	ABeta-Amyloidose Typ Iowa		2 Familien
100006	Abeta-Amyloidose vom holländischen Typ		250 Fälle
324718	ABetaA21G-Amyloidose		2 Familien
324703	ABetaL34V-Amyloidose		1 Familie
14	Abetalipoproteinämie		100 Fälle
920	Ablepharon-Makrostomie-Syndrom		16 Fälle
921	Abruzzo-Erickson-Syndrom		4 Fälle
1941	Absencen-Epilepsie, juvenile	7.5 *I* *	
54251	Abzesse, aseptische kortikosteroid-sensitive		49 Fälle
67043	Acanthamoeba-Keratitis	1.0 *P* *	
90301	Acanthosis nigricans-Insulinresistenz-Muskelkrämpfe Akrenvergrößerung-Syndrom		5 Fälle
48818	Aceruloplasminämie	0.09 *P*	
929	Achalasie - Mikrozephalie		7 Fälle
930	Achalasie, idiopathische	8.0 *P*	
930	Achalasie, idiopathische	0.77 *I*	
15	Achondroplasie	4.0 *BP*	
85165	Achondroplasie, schwere - Entwicklungsverzögerung - Acanthosis nigricans		5 Fälle
49382	Achromatopsie	2.7 *P*	
40366	Acitretin/Etretinat-Embryofetopathie		26 Fälle
99901	Acyl-CoA-Dehydrogenase 9-Mangel		23 Fälle
329942	Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel, multipler neonataler transienter		1 Fall
2971	Acyl-CoA-Oxidase-Mangel, peroxisomaler		40 Fälle
100008	ACys-Amyloidose		9 Familien
55881	Adamantinom	0.01 *I* *	
974	Adams-Oliver-Syndrom		398 Fälle
85138	Addison-Krankheit	12.5 *P* *	
213772	Adenokarzinom der Cervix uteri	1.01 *I* *	
424991	Adenokarzinom der Gallenblase und extrahepatischen Gallengänge	2.62 *I* *	
424943	Adenokarzinom der Leber und intrahepatischen Gallengänge	0.412 *I* *	
424016	Adenokarzinom des Analkanals	0.253 *I* *	
104075	Adenokarzinom des Dünndarms	0.588 *I* *	
99976	Adenokarzinom des Ösophagus	0.7 *I*	

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
213504	Adenokarzinom, ovarielles	5.97 *I* *	
45	Adenosinmonophosphat-Desaminase-Mangel		100 Fälle
91127	Adenovirus-Infektion in Immununterdrückten Patienten	18.0 *P* *	
46	Adenylosuccinat-Lyase-Mangel		56 Fälle
482601	Adenylosuccinat-Synthase ähnliche 1-abhängige distale Myopathie		19 Fälle
39044	Aderhautmelanom	0.5 *I* *	
88643	Adipositas - Kolitis - Hypothyreoidismus - Herzhypertrophie - Entwicklungsverzögerung		2 Fälle
66628	Adipositas durch angeborenen Leptinmangel		30 Fälle
397615	Adipositas durch CEP19-Mangel		15 Fälle
71528	Adipositas durch Prohormon-Konvertase I-Mangel		16 Fälle
71526	Adipositas durch Proopiomelanocortin-Mangel		7 Fälle
404448	ADNP-Syndrom		10 Fälle
43	Adrenoleukodystrophie, X-chromosomale	5.0 *BP*	
977	Adrenomyodystrophie		2 Fälle
978	ADULT-Syndrom		50 Fälle
183669	Agammaglobulinämie	0.13 *P* *	
33110	Agammaglobulinämie, autosomal-rezessive		100 Fälle
229717	Agammaglobulinämie, isolierte	0.3 *P*	
47	Agammaglobulinämie, X-chromosomale	0.22 *P*	
83617	Agammaglobulinämie-Mikrozephalie-Kraniosynostose-schwere Dermatitis-Syndrom		3 Fälle
85448	Agel-Amyloidose		475 Fälle
981	Agenesie der Arteria carotis interna		100 Fälle
442582	AH-Amyloidose		12 Fälle
511	Ahornsirup-Krankheit	0.67 *BP*	
250977	AICA-Ribosidurie		1 Fall
51	Aicardi-Goutières-Syndrom	10.0 *P* *	
90081	AIDS-Wasting-Syndrom	20.0 *P* *	
926	Akatalasämie	3.2 *P* *	
2008	Akro-kardio-faziales Syndrom		10 Fälle
363665	Akro-osteolyse-keloid-ähnliche Läasionen-vorzeitige Alterung-Syndrom		5 Fälle
85203	Akro-pektorales Syndrom		25 Fälle
958	Akro-reno-mandibuläres Syndrom		10 Fälle
959	Akro-reno-okuläres Syndrom		20 Familie n
950	Akrodysostose		80 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
280651	Akrodysostose mit multipler Hormonresistenz		40 Fälle
2956	Akrodysplasie - Skoliose		2 Fälle
36	Akrokallosal-Syndrom		38 Fälle
963	Akromegalie	0.47 *I*	
39	Akromelanose		10 Fälle
955	Akroosteolyse, autosomal-dominante		100 Fälle
971	Akrorenales Syndrom		20 Fälle
1240	Akroscyphodysplasie, metaphysäre		4 Fälle
221054	Akrozephalopolydaktylie		8 Fälle
163696	Aktionsmyoklonus-Nierenversagen-Syndrom		38 Fälle
397596	Aktivierendes PIK3-delta-Syndrom		18 Fälle
98916	Akute demyelinisierende inflammatorische Polyradikuloneuropathie	3.1 *P* *	
363549	Akute Enzephalopathie mit biphasischen Krämpfen und spät reduzierter Diffusion		283 Fälle
518	Akute Megakaryoblastenleukämie	0.02 *I* *	
98277	Akute myeloblastische Leukämie mit rekurrenter genetischer Anomalie	0.11 *I* *	
167714	Akute myeloische Leukämie, unklassifizierte	0.49 *I* *	
217563	Akute neonatale Atemnot durch SP-B-Mangel	0.067 *BP*	
86843	Akute Panmyelose mit Myelofibrose	0.06 *I* *	
90064	Akuter peripherer Arterienverschluss	16.0 *P* *	
90059	Akuter sensorineuraler Hörverlust durch akustisches Trauma oder Hörsturz oder operationsbedingten Hörverlust	40.0 *P* *	
70587	Akutes Atemnotsyndrom des Kindes	20.0 *P* *	
70587	Akutes Atemnotsyndrom des Kindes	3.5 *I* *	
217371	Akutes infantiles Leberversagen durch Synthesedefekt mtDNA-kodierter Proteine		19 Fälle
370088	Akutes infantiles Leberversagen-multisystemische Beteiligung-Syndrom		6 Fälle
466794	Akutes infantiles Leberversagen-zerebelläre Ataxie-periphere sensomotorische Neuropathie-Syndrom		3 Fälle
85443	AL-Amyloidose	10.0 *P* *	
52	Alagille-Syndrom	0.8 *BP* *	
404454	Alakrimie-Choreoathetose-Leberdysfunktion-Syndrom		8 Fälle
178333	Åland Island-Augenkrankheit		5 Familien
998	Albinismus - Schwerhörigkeit		1 Familie
999	Albinismus, kutaner, Hermelin-Phänotyp		6 Fälle
54	Albinismus, okulärer rezessiver X-chromosomaler	0.58 *BP* *	
55	Albinismus, okulokutaner	5.9 *P*	

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
352734	Albinismus, okulokutaner minimal-pigmentierter, Typ 1		10 Fälle
352731	Albinismus, okulokutaner, Typ 1	2.5 *P*	
79431	Albinismus, okulokutaner, Typ 1A	1.3 *P*	
79434	Albinismus, okulokutaner, Typ 1B	1.3 *P*	
79432	Albinismus, okulokutaner, Typ 2	2.55 *P*	
79435	Albinismus, okulokutaner, Typ 4	1.0 *P*	
370091	Albinismus, okulokutaner, Typ 5		1 Familie
370097	Albinismus, okulokutaner, Typ 6		1 Fall
352745	Albinismus, okulokutaner, Typ 7		9 Fälle
352737	Albinismus, okulokutaner, Typ TS		10 Fälle
79327	ALG1-CDG		57 Fälle
79326	ALG2-CDG		1 Fall
79321	ALG3-CDG		15 Fälle
79320	ALG6-CDG		54 Fälle
79325	ALG8-CDG		15 Fälle
79328	ALG9-CDG		12 Fälle
280071	ALG11-CDG		8 Fälle
79324	ALG12-CDG		11 Fälle
324422	ALG13-CDG		1 Fall
502444	Alkalische Ceramidase 3-Mangel		2 Fälle
59	Allan-Herndon-Dudley-Syndrom		320 Fälle
73223	Allgemeine Entwicklungsverzögerung - Osteopenie - ektodermaler Defekt		3 Fälle
404476	Allgemeine Entwicklungsverzögerung-Lungenzysten-Großwuchs-Wilms-Tumor-Syndrom		2 Fälle
488613	Allgemeine Entwicklungsverzögerung-neuroophthalmologische Anomalien-Krämpfe-Intelligenzminderung-Syndrom		26 Fälle
700	Alopecia totalis	10.5 *P* *	
701	Alopecia universalis	25.0 *P* *	
1006	Alopezie mit Antikörper-Mangel		3 Fälle
1008	Alopezie-Epilepsie-Pyorrhoe-Intelligenzminderung-Syndrom		12 Fälle
1014	Alopezie-Intelligenzminderung-hypergonadotroper Hypogonadismus-Syndrom		2 Fälle
2850	Alopezie-Intelligenzminderung-Syndrom		15 Familien
1005	Alopezie-Kontrakturen-Kleinwuchs-Intelligenzminderung-Syndrom		5 Fälle
726	Alpers-Huttenlocher-Syndrom	0.07 *P* *	
726	Alpers-Huttenlocher-Syndrom	0.7 *BP* *	
60	Alpha-1-Antitrypsin-Mangel	20.0 *P* *	
79	Alpha-2 Antiplasmin-Mangel, kongenitaler		40 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
399058	Alpha-B Crystallin-abhängige spät beginnende Myopathie		17 Fälle
168612	Alpha-Fetoprotein-Mangel, kongenitaler		22 Fälle
61	Alpha-Mannosidose	0.1 *P* *	
3137	Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel		20 Fälle
79279	Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel Typ 1		10 Fälle
79280	Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel Typ 2		10 Fälle
79281	Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel Typ 3		10 Fälle
100025	Alpha-Schwerkettenkrankheit		400 Fälle
98791	Alpha-Thalassämie-Intelligenzminderung-Syndrom, gekoppelt an Chr. 16		20 Fälle
231401	Alpha-Thalassämie-myelodysplastisches Syndrom		80 Fälle
847	Alpha-Thalassämie-X-chromosomale Intelligenzminderung-Syndrom		200 Fälle
86818	Alport-Syndrom - geistige Retardierung - Mittelgesichtshypoplasie - Elliptozytose		2 Familien
64	Alström-Syndrom		950 Fälle
209973	Alternierende Hemiplegie des Kindesalters, beninge nächtliche		12 Fälle
169095	Alymphoide zystische Thymus-Dysgenesie		9 Fälle
93561	ALys-Amyloidose		7 Familien
280397	Alzheimer-ähnliche familiäre Prionkrankheit		2 Fälle
1021	Amaurose-Hypertrichose-Syndrom		2 Fälle
65	Amaurosis congenita Leber	2.5 *P*	
65	Amaurosis congenita Leber	2.5 *BP*	
1027	Amelie, autosomal-rezessive		3 Fälle
1028	Amelo-onycho-hypohidrotisches Syndrom		2 Fälle
1908	Aminopterin/Methotrexat-Embryopathie		17 Fälle
314701	Amyloidose, primäre systemische	30.0 *P* *	
319635	Amyloidosis cutis dyschromia		27 Fälle
803	Amyotrophe Lateralsklerose	3.85 *P*	
803	Amyotrophe Lateralsklerose	1.35 *I*	
357043	Amyotrophe Lateralsklerose Typ 4		70 Fälle
1040	Anadysplasie, metaphysäre		27 Fälle
86816	Analbuminämie, kongenitale		50 Fälle
228113	Analfistel	18.3 *P* *	
98375	Anämie, autoimmun-hämolytische	2.02 *I* *	
85	Anämie, dyserythropoetische kongenitale	0.16 *BP* *	
293825	Anämie, dyserythropoetische kongenitale, Typ IV		4 Fälle
98870	Anämie, dyserythropoetische, kongenitale, Typ III		60 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
86817	Anämie, hämolytische durch Adenylat-Kinase-Mangel		7 Familien
90030	Anämie, hämolytische durch Glutathion-Reduktase-Mangel		3 Fälle
1046	Anämie, hämolytische letale - Genitalfehlbildungen		2 Fälle
90031	Anämie, hämolytische, nicht-sphärozytäre durch Hexokinase-Mangel		17 Familien
75564	Anämie, sideroachrestische, erworbene idiopathische	0.09 *I* *	
75563	Anämie, sideroblastische, X-chromosomale		200 Fälle
37553	Andersen-Tawil-Syndrom	0.1 *I* *	
99429	Androgen-Insensitivität, komplette	0.83 *P*	
99429	Androgen-Insensitivität, komplette	3.0 *I* *	
157954	ANE-Syndrom		5 Fälle
83620	Anendokrinose, enterische		7 Fälle
1048	Anenzephalie/Exenzephalie, isolierte	35.0 *BP* *	
228277	Anetodermie, familiäre		12 Familien
221142	Anetodermie, konfettiartige		2 Fälle
284984	Aneurysma-Osteoarthritis-Syndrom		45 Fälle
90065	Aneurysmatische Subarachnoidalblutung, erworbene	10.0 *P* *	
294975	Angeborenes Fehlen des Ober- und Unterarms mit vorhandener Hand	0.62 *BP*	
72	Angelman-Syndrom	7.5 *P*	
72	Angelman-Syndrom	1.3 *BP* *	
2346	Angio-osteo-hypertrophisches Syndrom	0.8 *BP* *	
1063	Angiom, büschelartiges		200 Fälle
91385	Angioödem, erworbenes		200 Fälle
91378	Angioödem, hereditäres	5.0 *P* *	
370039	Angorahaar-Naevus		2 Fälle
537891	ANGPT1-related hereditary angioedema with normal C1Inh		4 Fälle
468666	Anhidrose, generalisierte isolierte, mit normalen Schweißdrüsen		7 Fälle
69088	Anhidrotische ektodermale Dysplasie-Immundefekt-Osteopetrose-Lymphödem-Syndrom		2 Fälle
1068	Aniridie - geistige Retardierung		2 Fälle
1064	Aniridie - Nierenagenesie - psychomotorische Retardierung		2 Fälle
250923	Aniridie, isolierte	1.31 *I* *	
1069	Aniridie-Patellaaplasie-Syndrom		3 Fälle
1067	Aniridie-Ptosis-Intelligenzminderung-familiäre Adipositas-Syndrom		3 Fälle
1065	Aniridie-zerebelläre Ataxie-Intelligenzminderung-Syndrom		22 Familien
1070	Anisakiasis	0.32 *I*	

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
356996	ANK3-assoziierte Intelligenzminderung-Sprachstörung-Schlafstörung-Syndrom		5 Fälle
1074	Ankyloblepharon filiformis adnatum-Anus imperforatus-Syndrom		3 Familien
141163	Ankylose, glossopalatine		30 Fälle
254411	Annulärer atrophischer Lichen planus		10 Fälle
399096	Anoctaminopathie, distale		24 Fälle
3294	Anomalien der Fingerstrecksehnen		2 Fälle
2487	Anomalien der unteren Extremitäten - Hypospadie		2 Fälle
90390	Anonychie - Onychodystrophie		14 Fälle
69125	Anonychie mit umschriebener Pigmentierung		3 Fälle
79143	Anonychie, isolierte kongenitale		50 Fälle
1094	Anonychie-Mikrozephalie-Syndrom		4 Fälle
98555	Anophtalmie-Mikrophtalmie-Syndrom	8.3 *BP* *	
1104	Anophthalie plus-Syndrom		17 Fälle
1101	Anophthalmie - Megalokornea - Kardiopathie - Skelettanomalien		3 Fälle
77298	Anophthalmie/Mikrophthalmie - Ösophagusatresie		30 Fälle
557	Anorektale Fehlbildung, isolierte	20.0 *BP*	
88620	Anosmie, isolierte kongenitale		15 Fälle
93976	Anotie	0.028 *BP* *	
562559	Anterior maxillary protrusion-strabismus-intellectual disability syndrome		7 Fälle
454710	Anti-p200-Pemphigoid		50 Fälle
398097	Anti-Phospholipid-Syndrom, neonatales		34 Fälle
411593	Antiinsulinantikörper-Syndrom		404 Fälle
375	Antikörper vermittelte Krankheit der glomerulären Basalmembran	0.2 *P* *	
375	Antikörper vermittelte Krankheit der glomerulären Basalmembran	0.08 *I* *	
81	Antisynthetase-Syndrom	3.5 *P*	
83	Antley-Bixler-Syndrom		34 Fälle
1110	Aortenbogen-Anomalie-Gesichtsdysmorphie-Intelligenzminderung-Syndrom		4 Fälle
2299	Aortenbogenunterbrechung	0.3 *BP* *	
1457	Aortenisthmusstenose	35.6 *BP* *	
1456	Aortenisthmusstenose, atypische	0.17 *BP* *	
3193	Aortenstenose, supravalvuläre	13.3 *P* *	
3193	Aortenstenose, supravalvuläre	4.0 *BP* *	
3400	Aorto-ventrikulärer Tunnel		130 Fälle
1112	Aphalangie - Hemivertebrae - urogenital-intestinale Dysgenesie		3 Fälle
1113	Aphalangie-Syndaktylie-Mikrozephalie-Syndrom		5 Fälle
100070	Aphasie, nicht-flüssige progrediente	2.5 *P* *	

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
100070	Aphasie, nicht-flüssige progrediente	0.7 *I* *	
95432	Aphasie, primäre progressive	7.0 *P*	
324540	Aphonie-Schwerhörigkeit-Retinadystrophie-Bifid Hallux-Intelligenzminderung-Syndrom		2 Fälle
1114	Aplasia cutis congenita	10.0 *BP*	
1117	Aplasia cutis congenita - Myopie		4 Fälle
1116	Aplasia cutis congenita mit intestinaler Lymphangiektasie		3 Fälle
2926	Aplasie der Fingerstrecker mit Polyneuropathie		3 Fälle
88	Aplastische Anämie, idiopathische	0.4 *P* *	
425	Apolipoprotein A-I-Mangel		30 Familien
309020	Apolipoprotein CII-Mangel, familiärer		10 Familien
1123	Appendix, kaudaler - Schwerhörigkeit		2 Fälle
1125	Apraxie, okulomotorische, Typ Cogan		50 Fälle
1126	Aprosenzephalie mit zerebellärer Dysgenesie		2 Fälle
1130	Arachnodaktylie - geistige Retardierung - Dysmorphien		3 Fälle
1129	Arachnodaktylie - Ossifikationsstörungen - geistige Retardierung		5 Fälle
1133	AREDYLD-Syndrom		3 Fälle
23	Argininbernsteinsäure-Krankheit	1.0 *P* *	
178345	Aromatase-Exzess-Syndrom		30 Fälle
91	Aromatase-Mangel		38 Fälle
35708	Aromatische-L-Aminosäuredecarboxylase-Mangel		140 Fälle
1134	Arrhinie, isolierte		20 Fälle
1135	Arrhinie-Choanalatresie-Mikrophthalmie-Syndrom		4 Fälle
3342	Arterial-Tortuosity-Syndrom		102 Fälle
1682	Arteriendissektion mit Lentiginose		4 Fälle
51608	Arterienkalzifikation, generalisierte infantile		300 Fälle
26137	Arteriitis temporalis, juvenile		20 Fälle
92	Arthritis, idiopathische juvenile	1.5 *I* *	
85438	Arthritis, idiopathische juvenile, Enthesitis-assoziierte	5.7 *P* *	
85410	Arthritis, idiopathische juvenile, oligoartikuläre	20.5 *P* *	
85436	Arthritis, idiopathische juvenile, Psoriasis-assoziierte	4.2 *P* *	
85408	Arthritis, idiopathische juvenile, Rheumafaktor-negative	8.0 *P* *	
85435	Arthritis, idiopathische juvenile, Rheumafaktor-positive	4.2 *P* *	
85414	Arthritis, idiopathische juvenile, systemische	5.0 *P* *	

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
1485	Arthrogrypose - Hyperkeratose, letaler Typ		2 Fälle
2697	Arthrogrypose - Nierenfunktionsstörung - Cholestase		100 Fälle
65720	Arthrogrypose - schwere Skoliose		2 Familien
3200	Arthrogrypose mit ektodermaler Dysplasie und anderen Anomalien		2 Fälle
329457	Arthrogrypose, distale, Typ 5D		33 Fälle
251515	Arthrogrypose, distale, Typ 10		53 Fälle
53696	Arthrogrypose, letale - Verlust von Vorderhornzellen		15 Fälle
1144	Arthrogrypose-ähnliche Handanomalie - sensorineurale Schwerhörigkeit		1 Familie
1037	Arthrogryposis multiplex congenita	5.7 *BP* *	
1150	Arthrogryposis multiplex congenita - Whistling-face-Syndrom		10 Fälle
1143	Arthrogryposis multiplex congenita, neurogener Typ	4.3 *BP* *	
498693	Arthrogryposis multiplex congenita-Syndrom, autosomal-rezessives, nicht-tödliches, MYBPC1-assoziiertes		4 Fälle
1253	Ascher-Syndrom		50 Fälle
137686	Asherman-Syndrom	44.0 *P* *	
1957	Ästhesioneuroblastom	0.02 *I* *	
85175	Astley-Kendall-Dysplasie		5 Fälle
251679	Astroblastom	0.02 *I* *	
94	Astrozytom	2.5 *P* *	
94	Astrozytom	4.8 *I* *	
251598	Astrozytom, protoplasmisches	0.01 *I* *	
100	Ataxia-Teleangiectasia	0.49 *P* *	
85338	Ataxie - Apraxie - geistige Retardierung, X-chromosomal		9 Fälle
1184	Ataxie - Lichtempfindlichkeit - Kleinwuchs		2 Fälle
459033	Ataxie - okulomotorische Apraxie, Typ 4		12 Fälle
1179	Ataxie mit tonischer Aufwärtsabweichung der Augen		12 Fälle
96	Ataxie mit Vitamin E-Mangel	0.33 *P* *	
247815	Ataxie, autosomal-rezessive, durch PEX10-Mangel		6 Fälle
139485	Ataxie, autosomal-rezessive, durch Ubiquinon-Mangel		31 Fälle
88644	Ataxie, autosomal-rezessive, Typ Beauce		57 Fälle
79135	Ataxie, episodische, Typ 3		1 Familie
79136	Ataxie, episodische, Typ 4		2 Familien
211067	Ataxie, episodische, Typ 5		7 Fälle
209967	Ataxie, episodische, Typ 6		4 Fälle
209970	Ataxie, episodische, Typ 7		7 Fälle
1186	Ataxie, infantile spinozerebelläre		29 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
94124	Ataxie, spinozerebelläre mit axonaler Neuropathie, Typ 1		9 Fälle
85297	Ataxie, spinozerebelläre X-chromosomale, Typ 3		5 Fälle
85292	Ataxie, spinozerebelläre X-chromosomale, Typ 4		1 Familie
98755	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 1	1.5 *P*	
98756	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 2	1.5 *P*	
98757	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 3	1.5 *P*	
98766	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 5		5 Familien
98767	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 11		51 Fälle
98762	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 12		40 Familien
98768	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 13		20 Fälle
98763	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 14		20 Familien
98769	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 15/16		80 Fälle
98759	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 17		100 Familien
98771	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 18		26 Fälle
98772	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 19/22		12 Fälle
101110	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 20		20 Fälle
98773	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 21		35 Fälle
101108	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 23		4 Familien
101111	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 25		10 Fälle
101112	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 26		1 Familie
98764	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 27		30 Fälle
208513	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 29		50 Fälle
211017	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 30		6 Fälle
217012	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 31		30 Familien
276183	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 32		1 Familie
1955	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 34		45 Fälle
276193	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 35		28 Fälle
276198	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 36		100 Familien
363710	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 37		9 Fälle
423296	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 38		4 Familien
423275	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 40		5 Fälle
458798	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 41		1 Fall
458803	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 42		25 Fälle
314978	Ataxie, zerebelläre, nicht-progressive, X-chromosomale		3 Familien
370022	Ataxie-Intelligenzminderung-okulomotorische Apraxie-zerebelläre Zysten-Syndrom		7 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
1188	Ataxie-Schwerhörigkeit-Intelligenzminderung-Syndrom		8 Fälle
448251	Ataxie-Taubheit-Syndrom, progressives, autosomal-rezessives		13 Fälle
56304	Atelosteogenesis Typ II		25 Fälle
56305	Atelosteogenesis Typ III		25 Fälle
69739	Athabasken-Hirnstammdysgenesie-Syndrom		13 Fälle
1192	Atherosklerose - Schwerhörigkeit - Diabetes - Epilepsie - Nephropathie		2 Fälle
95713	Athyreose	3.5 *P* *	
1193	Atkin-Flaitz-Syndrom		14 Fälle
1195	Atransferrinämie, kongenitale		16 Fälle
1329	Atrioventrikulärer (AV-) Kanal, kompletter	20.0 *BP* *	
1352	Atrioventrikulärer Defekt-Blepharophimose- Radial-und Analdefekt-Syndrom		2 Fälle
1330	Atrioventrikulärer Kanal, partieller	30.0 *P* *	
1330	Atrioventrikulärer Kanal, partieller	20.0 *BP* *	
1479	Atriumseptumdefekt mit atrio-ventrikulären Reizleitungsstörungen		11 Fälle
414	Atrophia gyrata der Chorioidea und Retina		200 Fälle
75373	Atrophie, bifokale chorioretinale progressive		2 Familien
1217	Atrophie, spinale - Ophthalmoplegie - Pyramidenbahn-Symptomatik		2 Fälle
140933	Atrophoderma, lineares, Typ Moulin		30 Fälle
330001	ATTR-Amyloidose, wild-Typ	30.0 *P* *	
238523	Atypische Hypotonie-Cystinurie-Syndrom		2 Fälle
542585	Auditory neuropathy-optic atrophy syndrome		8 Fälle
3172	Augenbrauen, verdoppelte - Syndaktylie		3 Fälle
2725	Augendefekte - Arachnodaktylie - Kardiopathie		6 Fälle
137888	Aurikulo-kondyläres Syndrom		50 Fälle
114	Aurikulo-Osteo-Dysplasie		2 Familien
137911	Autismus - fazialer Portwein-Nävus		4 Fälle
308410	Autismus-Epilepsie-Syndrom durch Verzweigtketten-Ketosäuredehydrogenase-Kinase-Mangel		5 Familien
352490	Autismus-Spektrum-Störung durch AUTS-Mangel		60 Fälle
370943	Autismus-Spektrum-Störung-Epilepsie-Arthrogrypose-Syndrom		8 Fälle
275523	Autoimmun-lymphoproliferative Krankheit vom Typ Dianzani		30 Fälle
3261	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom		500 Fälle
436159	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom durch CTLA4-Haploinsuffizienz		17 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
275517	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom mit rezidivierenden Infekten		1 Familie
391487	Autoimmune Enteropathie und Endokrinopathie-Empfänglichkeit für chronische Infektionen-Syndrom		5 Fälle
420789	Autoimmune Enzephalopathie mit Parasomnie und obstruktiver Schlafapnoe		10 Fälle
444092	Autoimmune interstitielle Lungenerkrankung-Arthritis-Syndrom		5 Familien
228426	Autoimmunkrankheit, multisystemische syndromale, durch Itch-Mangel		10 Fälle
324530	Autoinflammation mit PLCG2-assoziiertem Antikörper-Mangel und Immundysregulation		2 Fälle
329173	Autoinflammatorisches Syndrom mit pyogener Bakterieninfektion und Amylopektinose		5 Fälle
538096	Autosomal recessive lethal neonatal axonal sensorimotor polyneuropathy		13 Fälle
314399	Autosomal-dominante Aplasie und Myelodysplasie		6 Fälle
476093	Autosomal-dominante distale axonale motorische Neuropathie-myofibrilläre Myopathie-Syndrom		8 Fälle
402003	Autosomal-dominante fokale nicht-epidermolytische Palmoplantarkeratose mit Blasenbildungen an den Füßen		21 Fälle
457193	Autosomal-dominante Intelligenzminderung-kraniofaziale Anomalien-Herzfehler-Syndrom		16 Fälle
457050	Autosomal-dominante mitochondriale Myopathie mit Belastungsintoleranz		15 Fälle
440354	Autosomal-dominante Myopie-Mittelgesichtsrücklage-sensorineuraler Hörverlust-rhizomele Dysplasie-Syndrom		1 Familie
476119	Autosomal-dominante präaxiale Polydaktylie mit Hypertrichose des oberen Rückens		1 Familie
319581	Autosomal-dominante Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch partiellen IFN-gamma-R1-Defekt		68 Fälle
319589	Autosomal-dominante Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch partiellen IFN-gamma-R2-Defekt		2 Fälle
466806	Autosomal-dominante Thrombozytopenie mit Defekt der Plättchensekretion		4 Familien
314404	Autosomal-dominante zerebelläre Ataxie mit Schwerhörigkeit und Narkolepsie		24 Fälle
521411	Autosomal-rezessive axonale Charcot-Marie-Tooth-Krankheit durch Defekt im Kupfermetabolismus		2 Fälle
519388	Autosomal-rezessive Dysgenesie des vorderen Augensegmentes		8 Fälle
506353	Autosomal-rezessive komplexe spastische Paraplegie durch Störung im Kennedy-Stoffwechselweg		4 Fälle
324262	Autosomal-rezessive kongenitale zerebelläre Ataxie durch MGLUR1-Mangel		10 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
314572	Autosomal-rezessive Leukoenzephalopathie-ischämischer Schlaganfall-Retinitis pigmentosa-Syndrom		3 Fälle
314603	Autosomal-rezessive spastische Ataxie mit Leukoenzephalopathie		54 Fälle
95433	Autosomal-rezessive spinozerebelläre Ataxie-Blindheit-Schwerhörigkeit-Syndrom		3 Familien
319569	Autosomal-rezessive Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch partiellen IFN-gamma-R1-Defekt		18 Fälle
319574	Autosomal-rezessive Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch partiellen IFN-gamma-R2-Defekt		6 Fälle
95434	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie - einschließende Sakkaden		1 Familie
284289	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie mit Beginn im Erwachsenenalter		14 Fälle
404499	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie-Epilepsie-Intelligenzminderung-Syndrom durch RUBCN-Mangel		2 Fälle
404493	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie-Epilepsie-Intelligenzminderung-Syndrom durch TUD-Mangel		3 Fälle
363429	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie-Pyramidenbahnzeichen-Nystagmus-okulomotorische Apraxie-Syndrom		17 Fälle
437552	Autosomal-rezessiver primärer Immundefekt mit defekter spontaner natürlicher Killer-Zellen-Zytotoxizität		3 Fälle
782	Axenfeld-Rieger-Syndrom	0.5 *P* *	
401911	AXIN2-abhängige adenomatöse attenuierte familiäre Polyposis		4 Familien
324442	Axonale Neuropathie mit Neuromyotonie, autosomal-rezessiv		33 Familien
314889	Azidose, renale tubuläre, proximale, autosomal-dominante Form		1 Familie
424046	Azinuszellkarzinom des Pankreas	0.029 *I* *	
536467	B3GALT6-related spondylodysplastic Ehlers-Danlos syndrome		15 Familien
79332	B4GALT1-CDG		1 Fall
300324	B-Zell Lymphozytose, persistente polyklonale		154 Fälle
67038	B-Zell-Leukämie, chronische lymphatische	48.0 *P* *	
544	B-Zell-Lymphom, diffuses großzelliges	43.0 *P* *	
544	B-Zell-Lymphom, diffuses großzelliges	2.79 *I* *	
98838	B-Zell-Lymphom, großzelliges, primär mediastinales	5.0 *P* *	
171915	B-Zell-Non-Hodgkin-Lymphom	17.45 *I* *	
86852	B-Zell-Prolymphozytenleukämie	0.05 *I* *	
139471	Bakrania-Ragge-Syndrom		2 Familien
1225	Baller-Gerold-Syndrom		40 Fälle
1226	Bamforth-Syndrom		8 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
1227	Bangstad-Syndrom		2 Fälle
1228	Banki-Syndrom		1 Familie
2995	Baraitser-Winter zerebro-fronto-faziales Syndrom		60 Fälle
1231	Barber-Say-Syndrom		16 Fälle
110	Bardet-Biedl-Syndrom	0.7 *P* *	
110	Bardet-Biedl-Syndrom	0.5 *BP* *	
111	Barth-Syndrom	0.22 *P* *	
1234	Bartsocas-Papas-Syndrom		24 Fälle
112	Bartter-Syndrom	0.1 *I* *	
497906	Basalgangliendegeneration-Syndrom mit Beginn im Kindesalter		4 Fälle
113	Basex-Dupré-Christal-Syndrom		143 Fälle
100976	Bathing-suit-Ichthyose		20 Fälle
166113	Bazex-Syndrom		145 Fälle
329984	Becherzellkarzinoid	0.025 *I*	
2839	Becken-Schulter-Dysplasie		10 Fälle
116	Beckwith-Wiedemann-Syndrom	3.5 *BP* *	
1237	Beemer-Ertbruggen-Syndrom		2 Fälle
476102	Behçet-ähnliche Krankheit des Kindes, hereditäre		13 Fälle
2310	Beindeformität - Katarakt		2 Fälle
1241	Bencze-Syndrom		2 Familien
494541	Benigne Chorea-striatale Beteiligung-Syndrom mit Beginn im Kindesalter		3 Fälle
1949	Benigne familiäre Neugeborenenepilepsie		100 Familien
464336	BENTA-Krankheit		8 Fälle
274	Bernard-Soulier-Syndrom		100 Fälle
139455	Bestrophinopathie, autosomal-rezessive		20 Fälle
324713	Beta-Amyloidose vom Italienischen Typ		7 Familien
118	Beta-Mannosidose	0.14 *BP* *	
1035	Beta-Mercaptolaktat-Cystein Disulfidurie		1 Fall
329284	Beta-propeller-Protein-assoziierte Neurodegeneration		68 Fälle
848	Beta-Thalassämie	1.0 *I*	
65287	Beta-Ureidopropionase-Mangel		5 Fälle
363454	BICD2-assoziierte proximale spinale Muskelatrophie mit Beginn im Kindesalter, autosomal-dominant		60 Fälle
140963	Bilaterale Mikrotie - Schwerhörigkeit - Gaumenspalte		3 Familien
424982	Biliäres Zystadenokarzinom der Leber	0.002 *I* *	
300284	Bindegewebskrankheit durch Lysyl-Hydroxylase 3-Mangel		2 Fälle
79241	Biotinidase-Mangel	1.6 *P* *	
79241	Biotinidase-Mangel	1.6 *BP*	

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
364198	Bipartite Talus		23 Fälle
166108	Birk-Barel-Syndrom		1 Familie
122	Birt-Hogg-Dubé-Syndrom	0.5 *P* *	
123	Björnstad-Syndrom		33 Fälle
93930	Blasenekstrophie	3.05 *BP*	
16	Blauzapfenmonochromasie	1.0 *P*	
16	Blauzapfenmonochromasie	1.0 *BP*	
330015	Bleivergiftung	2.3 *P* *	
1997	Blepharo-cheilo-dentales Syndrom		50 Fälle
1252	Blepharo-naso-faziales Syndrom		3 Familien
2057	Blepharophimose - Ptosis - Esotropie - Syndaktylie - Kleinwuchs		6 Fälle
3047	Blepharophimose-Intelligenzminderung, Typ SBBYS		20 Fälle
293642	Blepharophimose-Intelligenzminderung-Syndrom		58 Fälle
1259	Blepharoptose - Myopie - Linsenektopie		3 Fälle
171844	Blindheit - Skoliose - Arachnodaktylie		4 Fälle
125	Bloom-Syndrom		300 Fälle
1059	Blue rubber bleb-Naevus		200 Fälle
391320	Bluterkrankeit vom Ost-Texanischen Typ		19 Fälle
36355	Blutgerinnungsstörung durch P2Y12-Defekt		14 Fälle
420566	Blutungskrankheit durch CalDAG-GEFI-Mangel		3 Fälle
477787	Blutungskrankheit mit assoziiertem Mangel der zytosolischen Phospholipase-A2 alpha		2 Fälle
217266	BNAR-Syndrom		9 Familien
217008	Bockenheimer-Syndrom		40 Fälle
97297	Bohring-Opitz-Syndrom		46 Fälle
1261	Bonneman-Meinecke-Reich-Syndrom		4 Fälle
1262	Book-Syndrom		26 Fälle
1263	Boomerang-Dysplasie		10 Fälle
127	Borjeson-Forssman-Lehmann-Syndrom		50 Fälle
69737	Bosley-Salih-Alorainy-Syndrom		16 Fälle
1267	Botulismus	0.022 *I* *	
228371	Botulismus, ernährungsbedingter	0.1 *I* *	
254509	Botulismus, iatrogener		180 Fälle
254504	Botulismus, inhalativer		10 Fälle
178487	Botulismus, intestinaler, adulter		19 Fälle
1270	Bowen-Conradi-Syndrom		60 Fälle
1275	Brachydaktylie - Ellenbogen-/Handgelenk-Dysplasie		4 Familien
1246	Brachydaktylie - Nystagmus - zerebelläre Ataxie		1 Familie

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
93382	Brachydaktylie A6		7 Fälle
2946	Brachydaktylie mit langem Daumen		4 Fälle
93397	Brachydaktylie Typ A7		1 Familie
1277	Brachydaktylie, mesomele, mit mentaler Retardierung und Herzfehlern		2 Fälle
1278	Brachydaktylie, präaxiale - Hallux varus		8 Fälle
1276	Brachydaktylie-arterielle Hypertension-Syndrom		10 Familien
166035	Brachydaktylie-Kleinwuchs-Retinitis pigmentosa-Syndrom		12 Fälle
93409	Brachydaktylie-Syndaktylie Typ Zhao		2 Familien
1292	Brachymorphie-Onychodysplasie-Dysphalangie-Syndrom		9 Fälle
1293	Brachyolmie		100 Fälle
93302	Brachyolmie Typ 2		4 Familien
448242	Brachyolmie, autosomal-rezessive		20 Fälle
1295	Brachytelephalangie - Dysmorphien - Kallmann-Syndrom		2 Fälle
52047	Braddock-Syndrom		2 Fälle
75374	Bradyopsie		5 Fälle
1297	Branchio-okulo-faziales Syndrom		150 Fälle
1299	Branchio-skeleto-genitales Syndrom		7 Fälle
50815	Branchiogene Schwerhörigkeit-Syndrom		5 Fälle
85284	BRESEK-Syndrom		5 Fälle
90354	Brittle-Cornea-Syndrom		65 Fälle
70573	Bronchialkarzinom, kleinzelliges	12.0 *P* *	
79493	Brooke-Spiegler-Syndrom		100 Fälle
97229	Brown-Vialetto-van Laere-Syndrom		109 Fälle
1304	Brucellose	0.09 *I* *	
2771	Bruck-Syndrom		60 Fälle
130	Brugada-Syndrom	20.0 *P* *	
145	Brust- und Ovarialkrebssyndrom, hereditäres	25.0 *P* *	
131	Budd-Chiari-Syndrom	1.1 *P*	
131	Budd-Chiari-Syndrom	0.1 *I*	
36258	Buerger-Krankheit	16.0 *P*	
543	Burkitt-Lymphom	0.17 *I* *	
1306	Buschke-Ollendorff-Syndrom	5.0 *I*	
1308	C-Syndrom	0.11 *P* *	
85293	Cabezas-Syndrom		24 Familien
135	CACH-Syndrom		148 Fälle
448010	CAD-CDG		1 Fall
136	CADASIL	3.0 *P* *	
369942	CADDS		4 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
1310	Caffey-Krankheit		100 Fälle
83472	CAMOS-Syndrom		5 Fälle
1328	Camurati-Engelmann-Syndrom		300 Fälle
141	Canavan-Krankheit	1.0 *BP*	
325004	CANDLE-Syndrom		30 Fälle
71279	CANOMAD-Syndrom		100 Fälle
1335	Cantrell-Pentalogie	0.67 *BP*	
171881	Cap-Myopathie		21 Fälle
188	Capillary-Leak-Syndrom, systemisches		150 Fälle
1358	Carey-Fineman-Ziter-Syndrom		20 Fälle
1359	Carney-Komplex		160 Fälle
319340	Carney-Komplex-Trismus-Pseudokamptodaktylie-Syndrom		3 Familien
97286	Carney-Stratakis-Syndrom		20 Familien
139411	Carney-Trias (Triade)		150 Fälle
159	Carnitin-Acylcarnitin-Translokase-Mangel		60 Fälle
158	Carnitin-Mangel, primärer systemischer	3.2 *BP* *	
156	Carnitin-Palmitoyl-Transferase IA-Mangel		60 Fälle
157	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel	1.0 *P* *	
228302	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel, myopathische Form		300 Fälle
228308	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel, neonatale Form		20 Familien
228305	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel, schwere infantile Form		30 Familien
1361	Carnosinase-Mangel	0.2 *BP*	
53035	Caroli-Krankheit	0.1 *I*	
65759	Carpenter-Syndrom		70 Fälle
93973	Carpenter-Waziri-Syndrom		6 Fälle
65282	Carvajal-Syndrom		7 Fälle
93682	Castleman-Krankheit des Kindesalters		150 Fälle
1388	Catel-Manzke-Syndrom		33 Fälle
468684	CCDC115-CDG		8 Fälle
86870	CD4+/CD56+ hämatoderme Neoplasie	12.0 *P* *	
169464	CD59-Mangel, primärer		6 Fälle
66631	CEDNIK-Syndrom		13 Fälle
3258	Cenani-Lenz-Syndaktylie		30 Fälle
169079	Cernunnos/XLF-Mangel		5 Fälle
216	Ceroid-Lipofuszinose, neuronale	2.0 *P* *	
168486	Ceroid-Lipofuszinose, neuronale, kongenitale		10 Fälle
46627	Char-Syndrom		109 Fälle
495274	Charcot-Marie-Tooth Krankheit Typ 2T		10 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
90103	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit - Schwerhörigkeit - Intelligenzminderung		7 Fälle
65753	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1	17.5 *P*	
101101	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2B2		1 Familie
228374	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2B5		4 Fälle
101102	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2H		13 Fälle
397968	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2R		1 Fall
443073	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2S		35 Fälle
99955	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4B1		11 Familien
363981	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4B3		3 Fälle
99954	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4H		15 Fälle
139515	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4J		18 Fälle
100043	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ A		20 Fälle
100044	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ B		37 Fälle
100045	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ C		35 Fälle
100046	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ D		12 Fälle
93114	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ E		21 Fälle
487814	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch DGAT2-Genmutation		2 Fälle
497757	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch MME-Genmutation		19 Fälle
435819	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch TFG-Genmutation		2 Fälle
401964	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, mit Riesen-Axonen		2 Familien
99946	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2A1		1 Familie
99938	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2D		44 Fälle
521414	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2DD		51 Fälle
99940	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2F		5 Familien
99941	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2G		1 Familie
99944	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2K		30 Fälle
99945	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2L		1 Familie
228179	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2M		20 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
228174	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2N		28 Fälle
300319	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2P		18 Fälle
329258	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2Q		8 Fälle
397735	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2U		2 Fälle
447964	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2V		21 Fälle
488333	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2W		24 Fälle
435387	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2Y		7 Fälle
466768	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2Z		21 Fälle
217055	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediäre, Typ A		8 Familien
254334	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediäre, Typ B		1 Fall
369867	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediäre, Typ C		3 Fälle
435998	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediäre, Typ D		4 Fälle
466775	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, Typ 2X		29 Fälle
324585	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, dominant-intermediäre, mit neuropathischem Schmerz		9 Fälle
352670	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, dominant-intermediäre, Typ F		8 Fälle
443950	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, Typ 2, DNAJB2-assoziierte		2 Fälle
64747	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale	1.6 *P* *	
101076	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 2		5 Fälle
101077	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 3		4 Familien
101078	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 4		7 Fälle
99014	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 5		9 Fälle
352675	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 6		8 Fälle
166	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit/Hereditäre motorische und sensorische Neuropathie	25.0 *P* *	
138	CHARGE-Syndrom	9.0 *P* *	
138	CHARGE-Syndrom	6.5 *BP*	
1406	Charlie M-Syndrom		4 Fälle
167	Chédiak-Higashi-Syndrom		500 Fälle
352723	Chédiak-Higashi-Syndrom, attenuiertes		100 Fälle
1221	Cheilitis glandularis		100 Fälle
184	Cherubismus		300 Fälle
324625	Chikungunyafieber	0.12 *I* *	

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
90280	Chilblain-Lupus		70 Fälle
481662	Chilblain-Lupus, familiärer		10 Familien
139	CHILD-Syndrom		60 Fälle
3474	CHIME-Syndrom		8 Fälle
137914	Choanalatresie	8.6 *BP* *	
1200	Choanalatresie-Schwerhörigkeit-Herzfehler-kraniofaziale Dysmorphien-Syndrom		11 Familien
70567	Cholangiokarzinom	2.1 *P*	
70567	Cholangiokarzinom	4.2 *I*	
300552	Cholangitis und Pankreatitis, follikuläre		5 Fälle
186	Cholangitis, primär biliäre	21.05 *P*	
186	Cholangitis, primär biliäre	3.0 *I*	
1415	Cholestase - Pigment-Retinopathie - Gaumenspalte		5 Fälle
480491	Cholestase, familiäre intrahepatische progressive, MYO5B-abhängige		5 Fälle
480483	Cholestase, intrahepatische progressive, familiäre, Typ 4		14 Fälle
480476	Cholestase, intrahepatische progressive, familiäre, Typ 5		4 Fälle
1414	Cholestase-Lymphödem-Syndrom		47 Fälle
79347	Chondrodysplasia punctata Typ Toriello		3 Fälle
468717	Chondrodysplasia punctata, rhizomele, Typ 5		4 Fälle
177	Chondrodysplasia punctata, rhizomeler Typ	1.0 *P* *	
35173	Chondrodysplasia punctata, X-chromosomal-dominante	0.25 *BP* *	
280586	Chondrodysplasie mit Gelenkkontrakturen, gPAPP-Typ		4 Fälle
50945	Chondrodysplasie Typ Blomstrand		13 Fälle
1423	Chondrodysplasie, letale, rezessive		4 Fälle
33067	Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Jansen		16 Fälle
166038	Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Kaitila		2 Fälle
2501	Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Spahr		18 Fälle
163966	Chondrodysplasie, X-chromosomal-dominante, Typ Chassaing-Lacombe		10 Fälle
1422	Chondrodysplasie-Störung der Geschlechtsentwicklung-Syndrom		2 Fälle
319195	Chondroektodermale Dysplasie mit Nachtblindheit		4 Fälle
404507	Chondromyxoidfibrom		50 Fälle
55880	Chondrosarkom	0.24 *I* *	
209916	Chondrosarkom, extraskelettales myxoides	0.2 *P* *	
98934	Chorea Huntington-ähnliche Krankheit 2		50 Familien

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
401901	Chorea Huntington-ähnliches Syndrom durch C9ORF72-Expansionen		10 Fälle
180	Chorioideremie	2.0 *P* *	
86813	Chorioretinale Degeneration, helikoid-peripapilläre		100 Fälle
179	Chorioretinopathie Typ Birdshot	0.35 *P*	
251899	Choroid-Plexuskarzinom	0.01 *I* *	
1433	Choroidea-Atrophie - Alopezie		2 Fälle
85278	Christianson-Syndrom		30 Fälle
262941	Chromosom 14, partielle Duplikation des langen Arms		50 Fälle
1646	Chromosom Y-Deletion, partielle	20.8 *P*	
2932	Chronische inflammatorische demyelinisierende Polyneuropathie	3.7 *P* *	
324964	Chronische nicht-bakterielle Osteomyelitis/rezidivierende multifokale Osteomyelitis	0.3 *P*	
324964	Chronische nicht-bakterielle Osteomyelitis/rezidivierende multifokale Osteomyelitis	2.5 *I*	
70591	Chronische thromboembolische pulmonale Hypertonie	3.0 *P* *	
263463	CHST3-assoziierte Skelettdysplasie		2 Familien
93971	Chudley-Lowry-Hoar-Syndrom		3 Fälle
314597	Chudley-McCullough-Syndrom		25 Fälle
444490	Chylomikronämie-Syndrom, familiäres	0.97 *P* *	
71	Chylomikronen-Retentions-Krankheit		55 Fälle
1451	CINCA-Syndrom		200 Fälle
251383	CK-Syndrom		24 Fälle
168984	CLAPO-Syndrom		6 Fälle
536532	Classical-like Ehlers-Danlos syndrome type 2		7 Fälle
485350	CLCN4-assoziiertes X-chromosomales Intelligenzminderung-Syndrom		38 Fälle
1453	Cleido-rhizomeles Syndrom		2 Fälle
284448	CLIPPERS		50 Fälle
228357	CLN9-Krankheit		2 Fälle
314629	CLN11-Krankheit		2 Fälle
352709	CLN13-Krankheit		4 Fälle
140944	CLOVE-Syndrom		150 Fälle
397725	COASY-Protein-assoziierte Neurodegeneration		2 Fälle
51577	Cobblestone-Lissenzephalie	1.0 *BP* *	
352682	Cobblestone-Lissenzephalie ohne muskuläre oder okuläre Beteiligung		6 Fälle
191	Cockayne-Syndrom	0.2 *BP* *	
191	Cockayne-Syndrom	0.5 *I* *	
1458	CODAS-Syndrom		12 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
192	Coffin-Lowry-Syndrom	1.5 *P*	
1465	Coffin-Siris-Syndrom		190 Fälle
1466	COFS-Syndrom		20 Fälle
263508	COG1-CDG		3 Fälle
435934	COG2-CDG		1 Fall
263501	COG4-CDG		2 Fälle
263487	COG5-CDG		9 Fälle
464443	COG6-CGD		10 Fälle
79333	COG7-CDG		8 Fälle
95428	COG8-CDG		2 Fälle
1467	Cogan-Syndrom		300 Fälle
193	Cohen-Syndrom		200 Fälle
2050	Cole-Carpenter-Syndrom		3 Fälle
309108	Colipase-Mangel		2 Fälle
538963	Combined immunodeficiency due to ITK deficiency		13 Fälle
538101	Congenital axonal neuropathy with encephalopathy		7 Fälle
562528	Congenital limbs-face contractures-hypotonia-developmental delay syndrome		14 Fälle
544602	Congenital myopathy with reduced type 2 muscle fibers		2 Fälle
420794	Cono-spondyläre Dysplasie		3 Fälle
1487	Cooks-Syndrom		12 Fälle
1488	Cooper-Wang-Jabs-Syndrom		2 Fälle
199	Cornelia de Lange-Syndrom	1.9 *P* *	
199	Cornelia de Lange-Syndrom	1.3 *BP* *	
459074	Corpus callosum-Agenesie-Makrozephalie-Hypertelorismus-Syndrom		4 Fälle
1497	Corpus callosum-Dysgenesie, komplizierte, X-chromosomale		11 Fälle
52055	Corpus-callosum-Agenesie-Intelligenzminderung-Kolobom-Mikrognathie-Syndrom		2 Fälle
3071	Costello-Syndrom		300 Fälle
201	Cowden-Syndrom	0.5 *P* *	
1508	Coxo-aurikuläres Syndrom		4 Fälle
1512	Crane-Heise-Syndrom		9 Fälle
90290	CREST-Syndrom	8.0 *P* *	
204	Creutzfeldt-Jakob-Krankheit, sporadische	0.1 *P* *	
204	Creutzfeldt-Jakob-Krankheit, sporadische	0.15 *I*	
205	Crigler-Najjar-Syndrom	1.0 *P* *	
205	Crigler-Najjar-Syndrom	0.1 *BP* *	
1545	Crisponi-Syndrom		30 Fälle
1461	Criss-Cross-Herz	0.8 *BP* *	

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2930	Cronkhite-Canada-Syndrom		500 Fälle
207	Crouzon-Syndrom	0.9 *BP* *	
93262	Crouzon-Syndrom - Acanthosis nigricans	0.1 *BP*	
1552	Currarino-Syndrom	1.0 *P* *	
1553	Curry-Jones-Syndrom		9 Fälle
96253	Cushing-Krankheit	4.0 *P* *	
96253	Cushing-Krankheit	0.2 *I* *	
553	Cushing-Syndrom	5.9 *P*	
553	Cushing-Syndrom	0.15 *I* *	
189427	Cushing-Syndrom durch makronoduläre Nebennierenhyperplasie	0.08 *P* *	
99892	Cushing-Syndrom, ACTH-abhängiges	0.55 *I*	
1555	Cutis gyrata-Acanthosis nigricans-Kraniosynostose-Syndrom		12 Fälle
209	Cutis laxa	0.1 *BP* *	
221145	Cutis laxa mit schweren Lungen-, Magen-, Darm- und Harnwegs-Anomalien		21 Fälle
90348	Cutis laxa, autosomal-dominante		50 Fälle
90349	Cutis laxa, autosomal-rezessive, Typ 1		60 Fälle
90350	Cutis laxa, autosomal-rezessive, Typ 2		40 Fälle
1556	Cutis marmorata teleangiectatica congenita		300 Fälle
171719	Cutix laxa-mafanoides Syndrom		18 Fälle
213	Cystinose	1.5 *P* *	
213	Cystinose	0.75 *BP*	
2437	Czeizel-Losonci-Syndrom		3 Fälle
356978	D,L-2-Hydroxy-Glutaraziduri e		13 Fälle
79315	D-2-Hydroxy-Glutaraziduri e		80 Fälle
1563	Dahlberg-Borer-Newcomer-Syndrom		2 Fälle
1562	Dakryozystitis - Osteopoikilose		5 Fälle
217	Dandy-Walker-Malformation, isolierte	2.1 *P* *	
217	Dandy-Walker-Malformation, isolierte	1.0 *BP* *	
1566	Dandy-Walker-Malformation-postaxiale Polydaktylie-Syndrom		5 Fälle
218	Darier-Krankheit	3.4 *P* *	
2952	Daumen, adduzierte - Arthrogrypose, Typ Christian		9 Fälle
2950	Daumen, triphalangeale - Polysyndaktylie		15 Familie n
2251	Daumenfehlbildung - Alopezie - Pigmentanomalien		1 Familie
300536	DDOST-CDG		1 Fall
2962	De Barsy-Syndrom		40 Fälle
35664	DeBarsy-Syndrom, ALDH18A1-abhängiges		32 Fälle
746	Defekt des mitochondrialen trifunktionalen Proteins	1.0 *P* *	

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
3202	Dehydrierte hereditäre Stomatozytose		20 Familien
1627	Deletion 5q35		10 Fälle
1590	Deletion 13q32		150 Fälle
567	Deletion 22q11	37.5 *BP*	
168598	Demyelinisierung des Gehirns durch Methionin-Adenosyltransferase-Mangel		2 Fälle
79134	DEND-Syndrom		40 Fälle
99828	Dengue-Fieber	714.0 *I*	
1652	Dent-Krankheit		250 Familien
99792	Dentindysplasie - Knochensklerose		1 Familie
99789	Dentindysplasie Typ 1	1.0 *P* *	
99791	Dentindysplasie Typ 2		19 Familien
314721	Dentindysplasie, atypische, durch SMOC2-Mangel		4 Fälle
49042	Dentinogenesis imperfecta	14.5 *P* *	
71267	Dentinogenesis imperfecta - Kleinwuchs - Hörverlust - geistige Retardierung		2 Fälle
166260	Dentinogenesis imperfecta Typ 2	14.6 *P* *	
220	Denys-Drash-Syndrom		300 Fälle
1656	Dermatitis herpetiformis	27.0 *P* *	
293173	Dermatitis, akute exanthematische generalisierte pustulöse	0.3 *I*	
79099	Dermatitis, granulomatöse interstitielle mit Arthritis		53 Fälle
1659	Dermato-Leukodystrophie		2 Fälle
1657	Dermato-Osteolyse, kirgisischer Typ		5 Fälle
31112	Dermatofibrosarcoma protuberans	10.0 *P* *	
1658	Dermatoglyphen, fehlende - kongenitale Milien		10 Familien
221	Dermatomyositis	6.0 *P* *	
221	Dermatomyositis	0.55 *I* *	
93672	Dermatomyositis, juvenile	0.295 *I*	
398117	Dermatomyositis, neonatale		3 Fälle
86920	Dermatopathia pigmentosa reticularis		20 Fälle
231573	Dermatose, erosive und vesikuläre, kongenital		31 Fälle
48377	Dermatose, pustuläre subkorneale		200 Fälle
79411	Dermolyse, bullöse transiente, des Neugeborenen		30 Fälle
1660	Dermoodontodysplasie		11 Fälle
1425	Desbuquois-Syndrom		50 Fälle
168782	Desintegrative Störung der Kindheit	2.0 *P* *	
873	Desmoidtumor	0.3 *I* *	
35107	Desmosterolose		10 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
225	Diabetes - Schwerhörigkeit, maternal vererbt	0.1 *P* *	
223	Diabetes insipidus, nephrogener	0.15 *P* *	
178029	Diabetes insipidus, zentraler	4.0 *P* *	
224	Diabetes mellitus, neonataler	1.1 *BP* *	
99885	Diabetes mellitus, neonataler permanenter	0.38 *BP* *	
99886	Diabetes mellitus, neonataler transienter	0.3 *BP* *	
65288	Diabetes mellitus, permanenter neonataler - Pankreas- und Kleinhirnagenesie		4 Fälle
124	Diamond-Blackfan-Anämie	0.67 *BP* *	
66637	Diaphano-spondylo-Dysostose		18 Fälle
2141	Diaphragma-Hernie - Extremitätenfehlbildung - Schädelanomalien		7 Fälle
1670	Diarrhoe, chronische mit Zottenatrophie		2 Fälle
314373	Diarrhoe, chronische, infantile, durch Guanylatcyclase 2C-Überaktivität		32 Fälle
84064	Diarrhoe, syndromale		116 Fälle
1198	Dickdarmatresie	5.0 *BP*	
370046	Didymosis aplasticosebacea		18 Fälle
86918	Diffuse palmoplantare Keratose-Akrozyanose-Syndrom		10 Fälle
404437	Diffuse zerebrale und zerebelläre Atrophie-Intraktable Krämpfe-progressive Mikrozephalie-Syndrom		4 Fälle
226	Dihydropteridinreduktase-Mangel		150 Fälle
243343	Dimethylglycin-Dehydrogenase-Mangel		1 Fall
227	Diphallie	0.02 *BP*	
1681	Diprosopus		33 Fälle
1307	Distale Gliedmaßenreduktionen-Mikrognathie-Syndrom		6 Fälle
1642	Distale Monosomie 9p		89 Fälle
1596	Distale Monosomie 15q		30 Fälle
399086	Distale Myopathie der obere Extremitäten mit Beginn im Erwachsenenalter, Finnischer Typ		7 Fälle
329478	Distale Myopathie durch VCP-Genmutation mit Beginn im Erwachsenenalter		9 Fälle
178400	Distale Myopathie mit Beginn am vorderen Schienenbein		4 Fälle
63273	Distale Myopathie mit Beteiligung der posterioren Bein- und anterioren Handmuskulatur		16 Fälle
399103	Distale Nebulin-Myopathie		13 Fälle
404546	DITRA		70 Fälle
91131	DK1-CDG		17 Fälle
3262	Dobrow-Syndrom		2 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
447737	DOCK2-Mangel		5 Fälle
2143	Donnai-Barrow-Syndrom		50 Fälle
79500	DOORS-Syndrom		50 Fälle
70594	Dopa-responsive Dystonie durch Sepiapterin-Reduktase-Mangel		43 Fälle
101150	Dopa-responsive Dystonie, autosomal-rezessive		50 Fälle
255	Dopa-sensitive Dystonie	0.5 *P*	
230	Dopamin-beta-Hydroxylase-Mangel		21 Fälle
3427	Doppelausstromventrikel, linker	0.5 *BP*	
85192	Doughnut-förmige Läsionen der Schädelkalotte - Knochenfragilität		20 Fälle
870	Down-Syndrom	95.0 *BP*	
86309	DPAGT1-CDG		18 Fälle
79322	DPM1-CDG		9 Fälle
263494	DPM3-CDG		1 Fall
33069	Dravet-Syndrom	2.5 *BP*	
50817	Duane-Anomalie - Myopathie - Skoliose		2 Fälle
233	Duane-Retraktionssyndrom	10.0 *P* *	
529574	Duane-Retraktionssyndrom mit kongenitaler Schwerhörigkeit		4 Fälle
235	Dubowitz-Syndrom	0.2 *BP* *	
1201	Dünndarmatresie	16.0 *BP* *	
1203	Duodenalatresie	9.0 *P* *	
1203	Duodenalatresie	9.0 *BP* *	
236	Duplikation 9p partial		150 Fälle
1715	Duplikation 18p		25 Fälle
314389	Duplikations-Syndrom Xq12-q13.3		3 Fälle
239	Dyggve-Melchior-Clausen-Syndrom		100 Fälle
209341	DYNC1H1-assoziierte autosomal-dominante im Kindesalter beginnende proximale spinale Muskelatrophie		37 Fälle
464306	DYRK1A-abhängiges Intelligenzminderung-Syndrom		54 Fälle
268261	DYRK1A-assoziierte Intelligenzminderung durch Mikrodeletion 21q22.13q22.2		19 Fälle
1766	Dysäquilibrium-Syndrom		51 Fälle
412	Dysbetalipoproteinämie	10.0 *P*	
1765	Dyschondrosteose - Nephritis		1 Familie
41	Dyschromatosis symmetrica hereditaria		300 Fälle
1768	Dysgenesie, familiäre kaudale		4 Fälle
1775	Dyskeratosis congenita	0.1 *P* *	
2104	Dysmorphien - Pectus carinatum - schlaffe Gelenke		2 Fälle
1146	Dysmorphien, digitotalare	10.0 *P*	

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2282	Dysmorphien-Kleinwuchs-Schwerhörigkeit-Störung der Geschlechtsentwicklung-Syndrom		2 Fälle
1784	Dysostose, akro-fronto-fazio-nasale		12 Fälle
949	Dysostose, akro-kranio-faziale		2 Fälle
246	Dysostose, akrofaziale postaxiale		30 Fälle
1786	Dysostose, akrofaziale, Catania-Typ		2 Familien
1787	Dysostose, akrofaziale, Palagonien-Typ		4 Fälle
64542	Dysostose, akrofaziale, Typ Kennedy-Teebi		2 Fälle
1788	Dysostose, akrofaziale, Typ Rodriguez		13 Fälle
1790	Dysostose, faziokraniale hypomandibuläre		3 Fälle
1452	Dysostose, kleidokraniale	0.1 *P*	
1452	Dysostose, kleidokraniale	0.4 *BP* *	
1131	Dysostose, mandibulofaziale, X-chromosomale		7 Fälle
1794	Dysostose, okulo-maxillo-faziale		4 Fälle
1795	Dysostose, periphere		6 Fälle
3317	Dysostose, thorakopelvine		10 Fälle
1799	Dysphasie, familiäre kongenitale		6 Familien
1822	Dysplasia epiphysealis hemimelica	0.1 *I*	
957	Dysplasie, akro-pectoro-vertebrale		30 Fälle
1827	Dysplasie, akromele frontonasale		22 Fälle
968	Dysplasie, akromesomele, Typ Hunter-Thompson		10 Fälle
40	Dysplasie, akromesomele, Typ Maroteaux		50 Fälle
969	Dysplasie, akromikrische		60 Fälle
210122	Dysplasie, alveolar-kapilläre, kongenitale		40 Fälle
93347	Dysplasie, anauxetische		10 Fälle
247	Dysplasie, arrhythmogene rechtsventrikuläre	20.0 *P*	
70589	Dysplasie, bronchopulmonale	13.0 *P* *	
79133	Dysplasie, dermale faziale fokale, Typ I		81 Fälle
1807	Dysplasie, dermale faziale fokale, Typ III		20 Fälle
628	Dysplasie, diastrophe	1.2 *P* *	
628	Dysplasie, diastrophe	0.3 *BP* *	
1806	Dysplasie, ektodermale - Blindheit		2 Fälle
69083	Dysplasie, ektodermale - natale Zähne, Typ Turnpenny		1 Familie
189	Dysplasie, ektodermale hidrotische	1.0 *P* *	
1808	Dysplasie, ektodermale hidrotische, Typ Christianson-Fourie		6 Fälle
1809	Dysplasie, ektodermale hidrotische, Typ Halal		4 Fälle
238468	Dysplasie, ektodermale hypohidrotische	6.7 *P* *	

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
1810	Dysplasie, ektodermale hypohidrotische, autosomal-dominante		40 Fälle
181	Dysplasie, ektodermale hypohidrotische, X-chromosomale	0.75 *BP* *	
1811	Dysplasie, ektodermale odonto-mikronychiale		5 Fälle
69084	Dysplasie, ektodermale, reiner Haar-Nagel-Typ		20 Fälle
1818	Dysplasie, ektodermale, tricho-odonto-onychaler Typ		7 Fälle
63442	Dysplasie, engelförmige phalango-epiphysäre		20 Fälle
1825	Dysplasie, epiphysäre - Hörverlust - Dysmorphien		2 Fälle
251	Dysplasie, epiphysäre multiple	5.0 *P* *	
166032	Dysplasie, epiphysäre multiple, mit Miniepiphysen		2 Fälle
166029	Dysplasie, epiphysäre multiple, mit schwerer proximaler Femur-Dysplasie		3 Fälle
93311	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ 5		18 Familien
166024	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ Al-Gazali		4 Fälle
166011	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ Beighton		1 Familie
166016	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ Lowry		2 Fälle
1972	Dysplasie, faziokardiomele letale		3 Fälle
1791	Dysplasie, fronto-fazio-nasale		14 Fälle
1826	Dysplasie, fronto-metaphysäre		100 Fälle
250	Dysplasie, fronto-nasale	0.7 *BP* *	
140	Dysplasie, kampomele	0.33 *BP* *	
50814	Dysplasie, kranio-lentikulo-suturale		28 Fälle
1522	Dysplasie, kranio-metaphysäre		160 Fälle
1513	Dysplasie, kraniodiaphysäre		20 Fälle
1515	Dysplasie, kranioektodermale		60 Fälle
85184	Dysplasie, kraniometadiaphysäre, Schaltknochen-Typ		4 Fälle
1528	Dysplasie, kraniotelenzephale		4 Fälle
2457	Dysplasie, mandibulo-akrale		40 Fälle
2497	Dysplasie, mesomele, der oberen Extremität		4 Fälle
1836	Dysplasie, mesomele, Typ Kantaputra		5 Familien
2504	Dysplasie, metaphysäre - Maxillahypoplasie - Brachydaktylie		2 Familien
85172	Dysplasie, mikrozephale osteodysplastische, Typ Saul-Wilson		4 Fälle
67039	Dysplasie, odonto-maxilläre segmentale		32 Fälle
2721	Dysplasie, odonto-onycho-dermale		30 Fälle
2710	Dysplasie, okulo-dento-digitale		243 Fälle
2645	Dysplasie, osteoglophone		7 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
500548	Dysplasie, osteosklerotische metaphysäre		7 Fälle
1427	Dysplasie, oto-spondylo-megaepiphysäre		30 Fälle
93333	Dysplasie, pelvi-skapuläre		4 Fälle
2892	Dysplasie, pilo-dentale - Refraktionsanomalien		2 Fälle
85174	Dysplasie, pseudodiastrophische		13 Fälle
2831	Dysplasie, rhizomele, Typ Patterson-Lowry		5 Fälle
228387	Dysplasie, spondylo-megaepiphysäre-metaepiphysäre		19 Fälle
168552	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre - gebogene Unterarme - Gesichtsdysmorphien		2 Fälle
168451	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre - gestörte Zahnentwicklung		2 Fälle
168443	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre - Hypotrichose		5 Fälle
93358	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre - kurze Extremitäten - anormale Kalzifizierung		27 Fälle
168549	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, axiale Form		13 Fälle
168555	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ A4		3 Fälle
171866	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Aggrecan		3 Fälle
370019	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Czarny-Ratajczak		2 Fälle
168454	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Geneviève		6 Familien
99642	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Handigodu		234 Fälle
370015	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Isidor		2 Fälle
93356	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Missouri		14 Fälle
93282	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Pakistan		17 Fälle
93352	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Shohat		5 Fälle
93346	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Strudwick		30 Fälle
94068	Dysplasie, spondyloepiphysäre, kongenitaler Typ	1.0 *BP* *	
163654	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Cantu		4 Fälle
93283	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Kimberley		1 Familie
163668	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ MacDermot		4 Fälle
263482	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Maroteaux		10 Fälle
163649	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Nishimura		4 Fälle
163662	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Reardon		1 Familie

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
459051	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Stanescu		7 Fälle
163665	Dysplasie, spondyloepiphysäre, verzögerte, Typ Kohn		3 Fälle
254	Dysplasie, spondylometaphysäre	1.0 *BP* *	
85167	Dysplasie, spondylometaphysäre - Zapfen-Stäbchendystrophie		18 Fälle
1856	Dysplasie, spondylometaphysäre periphere mit kurzer Ulna		10 Familien
93315	Dysplasie, spondylometaphysäre, Corner-fracture-Typ		30 Fälle
401979	Dysplasie, spondylometaphysäre, autosomal-rezessive, Typ Mégarbané		4 Fälle
448267	Dysplasie, spondylometaphysäre, rezessive		2 Fälle
168544	Dysplasie, spondylometaphysäre, Typ Golden		3 Fälle
93316	Dysplasie, spondylometaphysäre, Typ Schmidt		7 Fälle
93317	Dysplasie, spondylometaphysäre, Typ Sedaghatian		9 Fälle
1803	Dysplasie, thorakomelische		2 Fälle
1394	Dysplasie, zerebro-fazio-thorakale		20 Fälle
2476	Dysraphie - Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte - Reduktionsdefekt der Extremitäten		3 Fälle
85198	Dysspondyloenchondromatose		16 Fälle
1516	Dyssynostose, kraniofaziale		14 Fälle
412217	Dystonia-Aphonie-Syndrom		32 Fälle
210571	Dystonie 16		12 Fälle
329466	Dystonie, fokale, autosomal-dominante, Typ DYT25		28 Fälle
98805	Dystonie, primäre, Typ DYT4		22 Fälle
98806	Dystonie, primäre, Typ DYT6		53 Fälle
98807	Dystonie, primäre, Typ DYT13		8 Fälle
370103	Dystonie, primäre, Typ DYT17		3 Fälle
306734	Dystonie, primäre, Typ DYT21		16 Fälle
464440	Dystonie, primäre, Typ DYT27		5 Fälle
238455	Dystonie-Parkinson-Syndrom, infantiles		16 Fälle
199351	Dystonie-Parkinsonismus mit Beginn im Erwachsenenalter		14 Fälle
71517	Dystonie-Parkinsonismus mit rapidem Beginn		100 Fälle
521406	Dystonie-Parkinsonismus-Hypermanganämie-Syndrom		11 Fälle
1867	Dystrophie, bullöse, hereditäre, makulärer Typ		2 Familien
79149	Dystrophie, dermo-chondro-corneale		15 Fälle
556985	Early-onset calcifying leukoencephalopathy-skeletal dysplasia		13 Fälle
199343	EAST-Syndrom		26 Fälle
319218	Ebola hämorrhagisches Fieber		28220 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
1880	Ebstein-Malformation	1.25 *P* *	
1880	Ebstein-Malformation	3.5 *BP* *	
284	Echinokokkose, alveoläre	0.16 *I* *	
448270	Ectopia cordis	0.67 *BP*	
1884	Ectopia lentis - chorioretinale Dystrophie - Myopie		8 Fälle
1885	Ectopia lentis, isolierte		90 Fälle
293936	EDICT-Syndrom		4 Familien
1895	Edinburgh-Fehlbildungssyndrom		2 Familien
1896	EEC-Syndrom	1.11 *BP* *	
1897	EEM-Syndrom		7 Familien
98249	Ehlers-Danlos-Syndrom	0.9 *BP* *	
230839	Ehlers-Danlos-Syndrom, ähnlich klassischer Typ		17 Fälle
1901	Ehlers-Danlos-Syndrom, Dermatosparaxis Typ		15 Fälle
285	Ehlers-Danlos-Syndrom, hypermobiler Typ	12.5 *P* *	
230851	Ehlers-Danlos-Syndrom, kardio-valvulärer Typ		6 Fälle
287	Ehlers-Danlos-Syndrom, klassischer Typ	5.0 *P*	
1900	Ehlers-Danlos-Syndrom, kyphoskoliotischer Typ	1.0 *BP*	
300179	Ehlers-Danlos-Syndrom, kyphoskoliotischer Typ mit Schwerhörigkeit		9 Fälle
2953	Ehlers-Danlos-Syndrom, muskulo-kontrakturaler Typ		34 Fälle
75392	Ehlers-Danlos-Syndrom, Periodontose Typ		62 Fälle
75496	Ehlers-Danlos-Syndrom, progeroider Typ		6 Fälle
157965	Ehlers-Danlos-Syndrom, spondylo-cheiro dysplastische Form		8 Fälle
286	Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ	1.0 *P* *	
75497	Ehlers-Danlos-Syndrom, X-chromosomales		2 Familien
1902	Ehrlichiose, granulozytäre humane		50 Fälle
213500	Eierstockkrebs	49.0 *P* *	
79106	Eiken-Syndrom		6 Fälle
611	Einschlusskörper-Myositis	0.5 *P* *	
52430	Einschlusskörperchenmyopathie mit Paget-Syndrom und frontotemporaler Demenz		26 Familien
324381	Einschlusskörperchenmyopathie, hereditäre, Typ 4		17 Fälle
247827	Ektodermale Dysplasie-kutane Syndaktylie-Syndrom		4 Fälle
1883	Ektodermale Dysplasie-sensorineurale Schwerhörigkeit-Syndrom		2 Fälle
247820	Ektodermale Dysplasie-Syndaktylie-Syndrom		22 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
1892	Ektrodaktylie - Polydaktylie		1 Familie
228240	Elastoderma		5 Fälle
228227	Elastose, dermale folkale, spät-beginnende		5 Fälle
228236	Elastose, fokale lineare		30 Fälle
289	Ellis Van Creveld-Syndrom	1.1 *BP*	
96170	Emanuel-Syndrom		350 Fälle
180226	Embryonales Karzinom	0.01 *I* *	
261	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie	0.3 *P* *	
98863	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie, X-chromosomale	1.0 *P*	
98863	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie, X-chromosomale	1.0 *BP*	
1927	Emery-Nelson-Syndrom		2 Fälle
485418	EMILIN-1-assoziierte Bindegewebskrankheit		3 Fälle
1928	Emphysem, kongenitales lobäres	4.0 *BP*	
199332	Endokrin-zerebro-osteodysplastisches Syndrom		7 Fälle
454723	Endometriumskarzinom des Ovars	0.81 *I* *	
2790	Endostale Hyperostose, Typ Worth		6 Familien
85186	Endosteale Sklerose - zerebelläre Hypoplasie		4 Fälle
293621	Endothel-Hornhautdystrophie, X-chromosomale		35 Fälle
98975	Endotheldystrophie, hereditäre kongenitale 1		68 Fälle
1937	Eng-Strom-Syndrom		2 Fälle
468641	Enteropathie, chronische, SLCO2A1-Gen-assoziierte		18 Fälle
103910	Enterozyten-Heparansulfat-Mangel, kongenitaler		3 Fälle
313892	Entwicklungs- und Sprachverzögerung durch SOX5-Mangel		14 Fälle
79107	Entwicklungsdefekte - Schwerhörigkeit - Dystonie		2 Fälle
329195	Entwicklungsverzögerung mit Autismus-Spektrum-Störung und Gang-Unsicherheit		22 Fälle
369891	Entwicklungsverzögerung-Gesichtsdysmorphien-Syndrom durch MED13L-Mangel		26 Fälle
529980	Entzündliche Darmerkrankung-rekurrente sinupulmonale Infektionen-Syndrom		1 Fall
83597	Enzephalomyelitis, akute disseminierte	0.6 *I* *	
298	Enzephalomyopathie, mitochondriale neurogastrointestinale	0.1 *P* *	
238329	Enzephalomyopathie, mitochondriale, schwere, X-chromosomale		2 Fälle
166105	Enzephalomyopathie, mitochondriale, Typ Ghezzi-Zeviani		3 Fälle
319678	Enzephalopathie - hypertrophe Kardiomyopathie - renal-tubuläre Störung		1 Fall

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
293955	Enzephalopathie der Kindheit durch Thiamin-Pyrophosphokinase-Mangel		5 Fälle
527276	Enzephalopathie durch mitochondrialen und peroxisomalen Teilungsdefekt		15 Fälle
330050	Enzephalopathie durch mitochondrialen und peroxisomalen Teilungsdefekt, DNM1L-assoziiert		11 Fälle
139406	Enzephalopathie durch Prosaposin-Mangel		10 Fälle
833	Enzephalopathie durch Sulfitoxidase-Mangel		100 Fälle
137754	Enzephalopathie mit assoziiertem Aminoacylase 1-Mangel		15 Fälle
85110	Enzephalopathie mit Neuroserpin-Einschlüssen, familiäre Form		6 Familien
88619	Enzephalopathie, akute nekrotisierende, familiäre Form		14 Familien
439218	Enzephalopathie, epileptische, KCNQ2-assoziierte		11 Familien
1935	Enzephalopathie, frühkindliche myoklonische		80 Fälle
199348	Enzephalopathie, Thiamin-responsive		2 Fälle
209370	Enzephalopathy, neonatale schwere - Mikrozephalie		30 Fälle
449566	Eosinophile angiozentrische Fibrose		52 Fälle
183	Eosinophile Granulomatose mit Polyangiitis	1.5 *P*	
183	Eosinophile Granulomatose mit Polyangiitis	0.18 *I* *	
402035	Eosinophile Kolitis		196 Fälle
251636	Ependymom	0.16 *I* *	
231742	Epibulbäre Lipodermoid - präaurikuläre Anhänge - Polythelie		1 Familie
302	Epidermodysplasia verruciformis		200 Fälle
79409	Epidermolysis bullosa inversa, dystrophe, rezessive		100 Fälle
79405	Epidermolysis bullosa junctionalis inversa		9 Fälle
304	Epidermolysis bullosa simplex	1.8 *P*	
304	Epidermolysis bullosa simplex	2.2 *BP* *	
412181	Epidermolysis bullosa simplex durch BP230-Mangel		2 Fälle
412189	Epidermolysis bullosa simplex durch Exophilin 5-Mangel		3 Fälle
257	Epidermolysis bullosa simplex mit Muskeldystrophie		40 Fälle
79401	Epidermolysis bullosa simplex Typ Ogna		6 Familien
89838	Epidermolysis bullosa simplex, autosomal-rezessive, K14		19 Fälle
158687	Epidermolysis bullosa, akantholytische letale		4 Fälle
303	Epidermolysis bullosa, dystrophe	0.7 *P*	
79410	Epidermolysis bullosa, dystrophe prätibiale		40 Familien

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
89843	Epidermolysis bullosa, dystrophe pruriginöse		100 Familien
89841	Epidermolysis bullosa, dystrophe zentripetale		10 Fälle
158673	Epidermolysis bullosa, dystrophe, akrale Form		10 Familien
158676	Epidermolysis bullosa, dystrophe, dominante, nur Nägel		10 Familien
46487	Epidermolysis bullosa, erworbene	0.03 *I* *	
79361	Epidermolysis bullosa, hereditäre	0.8 *P* *	
79361	Epidermolysis bullosa, hereditäre	1.9 *BP* *	
79404	Epidermolysis bullosa, junctionale, generalisierte schwere	0.17 *BP*	
231556	Epidermolysis bullosa, junktionale lokalisierte spät-einsetzende - Intelligenzminderung		2 Fälle
251393	Epidermolysis bullosa, junktionale lokalisierte, non-Herlitz Typ		20 Fälle
79406	Epidermolysis bullosa, junktionale, spät beginnende		37 Fälle
141077	Epignathus	1.68 *BP*	
1948	Epilepsie - Mikrozephalie - Skelettdysplasie		2 Fälle
488635	Epilepsie mit frühem Beginn-Intelligenzminderung-Gehirnanomalien-Syndrom		5 Fälle
101039	Epilepsie mit Intelligenzminderung, auf das weibliche Geschlecht beschränkt		5 Familien
3006	Epilepsie, Pyridoxin-abhängige	0.2 *BP* *	
1951	Epilepsie-Teleangiektasie-Syndrom		6 Fälle
401953	Episodische Ataxie mit undeutlicher Aussprache		13 Fälle
93928	Epispadie, isolierte	2.4 *BP* *	
313920	Epstein-Barr Virus-assoziiertes Magenkarzinom	1.2 *I*	
35687	Erdheim-Chester-Krankheit		500 Fälle
91136	Erworbenes monoklonales Ig-Leichtketten-assoziiertes Fanconi-Syndrom		100 Fälle
79394	Erythrodermie, ichthyosiforme kongenitale, nicht-bullöse Form	0.3 *P* *	
281190	Erythrodermie, ichthyosiforme retikuläre, kongenitale Form		40 Fälle
1954	Erythrodermie, kongenitale letale		17 Fälle
317	Erythrokeratodermia variabilis		200 Fälle
476096	Erythrokeratodermie-Kardiomyopathie-Syndrom		3 Fälle
324636	Erythrozytenautosensibilisierung		170 Fälle
3318	Essentielle Thrombozythämie	0.48 *I* *	
51188	Ethylmalonsäure-Enzephalopathie		80 Fälle
1959	Evans-Syndrom	0.1 *P* *	
444463	Evans-Syndrom mit assoziiertem primären Immundefekt		6 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
496751	EVEN plus-Syndrom		3 Fälle
319	Ewing-Sarkom	0.13 *I* *	
1962	Exostosen-Anetodermie-Brachydaktylie Typ E-Syndrom		1 Familie
1964	Extrasystolen - Kleinwuchs - Hyperpigmentierung - Mikrozephalie		2 Fälle
324	Fabry-Syndrom	0.22 *BP* *	
306550	FADD-abhängiger Immundefekt		4 Fälle
325	Faktor II-Mangel, kongenitaler	0.05 *P* *	
35909	Faktor V und Faktor VIII, kombinierter Mangel	0.5 *P* *	
326	Faktor V-Mangel, kongenitaler	0.1 *P* *	
327	Faktor VII-Mangel, kongenitaler	0.33 *P* *	
329	Faktor XI-Mangel, kongenitaler	0.1 *P* *	
331	Faktor XIII-Mangel, kongenitaler	0.05 *P* *	
331	Faktor XIII-Mangel, kongenitaler	0.04 *I* *	
3303	Fallot-Tetralogie	34.0 *BP*	
3304	Fallot-Tetralogie - Intelligenzminderung - Wachstumsverzögerungen		5 Fälle
538756	Familial multiple discoid fibromas		44 Fälle
436242	Familiäre atriale Tachyarrhythmie mit infrahissärer Leitungsstörung		7 Fälle
324588	Familiäre Dyskinesie und faziale Myokymie		18 Fälle
391665	Familiäre Hypercholesterinämie bei homozygoter Mutation	0.1 *P*	
2196	Familiäre Hypomagnesiämie - Hyperkalziurie - Nephrokalzinose - Augenbeteiligung		72 Fälle
31043	Familiäre Hypomagnesiämie mit Hyperkalziurie und Nephrokalzinose ohne schwere Augenbeteiligung		110 Fälle
464760	Familiäre kavitäre Papillenanomalie		17 Fälle
313846	Familiäre kutane Telangiektasie-Oropharyngealer Krebs-Prädispositionssyndrom		24 Fälle
95700	Familiäre Nebennierenhypoplasie mit fehlendem hypophysären luteinisierenden Hormon		3 Fälle
306516	Familiäre primäre Hypomagnesiämie mit Hyperkalziurie und Nephrokalzinose		200 Fälle
871	Familiäre progressive kardiale Reizleitungsstörungen		50 Fälle
488197	Familiäre progressive Netzhautdystrophie-Iriskolobom-kongenitale Katarakt-Syndrom		9 Fälle
530849	Familiärer Apolipoprotein A5-Mangel		3 Familien
535453	Familiärer Lipase-Reifungsfaktor 1-Mangel		2 Familien
464756	Familiärer Neuroendokriner Tumor des Magens Typ 1		5 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
391389	Familiäres episodisches Schmerzsyndrom mit vorwiegender Beteiligung der oberen Körperregion		21 Fälle
391392	Familiäres episodisches Schmerzsyndrom mit vorwiegender Beteiligung der unteren Körperregion		28 Fälle
91387	Familiäres thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion		22 Fälle
84	Fanconi-Anämie	0.3 *P*	
84	Fanconi-Anämie	0.62 *BP* *	
333	Farber-Lipogranulomatose		96 Fälle
280553	Fatale infantile hypertone myofibrilläre Myopathie		11 Fälle
439854	Fatale kongenitale hypertrophe Kardiomyopathie durch Glykogenose		10 Fälle
168566	Fatale mitochondriale Krankheit durch kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 3		7 Fälle
391343	Fatale post-virale neurodegenerative Störung		2 Fälle
2492	FATCO-Syndrom		22 Fälle
306527	Fazialisparese, hereditäre isolierte kongenitale		8 Familien
1974	Fazio-digito-genitales Syndrom, autosomal-rezessive Form		26 Fälle
1973	Fazio-kardio-renales Syndrom		4 Fälle
2674	Fazio-neuro-muskulo-skelettales Syndrom, zyprischer Typ		1 Familie
404451	FBLN1-abhängiges Entwicklungsverzögerung-ZNS-Anomalien-Syndaktylie-Syndrom		3 Fälle
2038	Fehlbildung, arteriovenöse pulmonale	2.5 *I*	
46724	Fehlbildung, arteriovenöse zerebrale	6.0 *P* *	
2489	Fehlbildungen der oberen Gliedmaßen - Augen- und Ohranomalien		2 Fälle
2951	Fehlende Daumen-Kleinwuchs-Immundefekt-Syndrom		3 Fälle
3016	Fehlender Radius-anogenitalen Anomalien-Syndrom		2 Fälle
2972	Fehlender Zahndurchbruch-Maxillahypoplasie-Genu valgum-Syndrom		4 Fälle
1305	Feingold-Syndrom		123 Fälle
391641	Feingold-Syndrom Typ 1		120 Fälle
391646	Feingold-Syndrom Typ 2		7 Fälle
1988	Femoral-faziales Syndrom		62 Fälle
2019	Femur-Fibula-Ulna-Komplex	1.5 *BP* *	
397922	Ferro-zerebro-kutanes Syndrom		3 Fälle
363409	Fetale Akinesie-zerebrale und retinale Blutungen-Syndrom		3 Fälle
994	Fetale Akinesie/Hypokinesie-Sequenz	0.6 *BP* *	
1915	Fetales Alkoholsyndrom	1.6 *BP* *	
294	Fetales Zytomegalie-Syndrom	40.0 *P* *	

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
313855	FGFR2-abhängige Dysplasie mit gekrümmten Knochen		11 Fälle
335	Fibrinogen-Mangel, kongenitaler	0.15 *P* *	
2021	Fibrochondrogenesie		20 Fälle
337	Fibrodysplasia ossificans progressiva	0.05 *P*	
199267	Fibromatose, digitale infantile		200 Fälle
2027	Fibromatose, gingivale - progressive Schwerhörigkeit		2 Familien
2028	Fibromatose, hyaline juvenile		70 Fälle
84090	Fibronektin-Glomerulopathie		16 Familien
2030	Fibrosarkom	0.01 *I* *	
2256	Fibula-/Ulnahypoplasie - Nierenanomalien		2 Fälle
1118	Fibula-Aplasie-Ektrodaktylie-Syndrom		50 Fälle
1757	Fibuläre Dimelie - Diplopodie		11 Fälle
163703	Fieber-assoziierte Enzephalopathie mit refraktären Anfällen	1.0 *P* *	
464724	Fieber-assoziiertes akutes infantiles Leberversagen-Syndrom		11 Fälle
3255	Filippi-Syndrom		29 Fälle
1272	Fine-Lubinsky-Syndrom		18 Fälle
97232	Fingerprint-Body-Myopathie		20 Fälle
79292	Fischaugen-Syndrom		30 Fälle
2040	Fistel, broncho-biliäre kongenitale		35 Fälle
93953	Fistel, familiäre thyroglossale		22 Fälle
1968	Flaches Gesicht-Mikrostomie-Ohranomalie-Syndrom		2 Fälle
98970	Fleckchen-Hornhautdystrophie		30 Fälle
2045	FLOTCH-Syndrom		6 Familien
2007	Flügelknorpel-Hypoplasie-Kolobom-Telekanthus-Syndrom		2 Fälle
2047	Flynn-Aird-Syndrom		10 Fälle
2048	Foix-Chavany-Marie-Syndrom		150 Fälle
352587	Fokale Epilepsie - Intelligenzminderung - zerebro-zerebelläre Fehlbildung		7 Fälle
398166	Fokale faziale dermale Dysplasie		147 Fälle
398173	Fokale faziale dermale Dysplasie Typ II		22 Fälle
398189	Fokale faziale dermale Dysplasie Typ IV		21 Fälle
1866	Fokale, segmentale oder multifokale Dystonie	11.7 *P* *	
1866	Fokale, segmentale oder multifokale Dystonie	2.0 *I* *	
166308	Fokalepilepsie, beninge infantile, mit Midline-Spikes und Waves im Schlaf		36 Fälle
90045	Folat-Malabsorption, hereditäre		30 Fälle
251290	Foramina parietalia mit Klavikulahypoplasie		8 Fälle
60015	Foramina parietalia, vergrößerte	3.7 *P*	

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
3219	Fountain-Syndrom		8 Fälle
2253	Foveahypoplasie - präsenile Katarakt		11 Fälle
397618	Foveahypoplasie-Sehnervenkreuzung-Dysgenesie des vorderen Augensegmentes-Syndrom		7 Familien
221126	Fowler-Syndrom		44 Fälle
293165	Fragile Haut-Wollhaare-Palmoplantarkeratose-Syndrom		7 Fälle
908	Fragiles X-Syndrom	32.5 *P*	
908	Fragiles X-Syndrom	2.4 *BP* *	
137834	Frank-ter Haar-Syndrom		30 Fälle
2052	Fraser-Syndrom	0.2 *BP* *	
347	Frasier-Syndrom		150 Fälle
2053	Freeman-Sheldon-Syndrom		100 Fälle
85335	Fried-Syndrom		1 Familie
95	Friedreich-Ataxie	2.0 *P* *	
228390	Fronto-nasale Dysplasie mit Alopezie und Genitalanomalien		5 Fälle
306542	Fronto-nasale Dysplasie-schwere Mikrophthalmie-Gesichtsspalten-Syndrom		3 Fälle
521308	Frontonasale Dysplasie-bifide Nase-Anomalien der oberen Extremitäten-Syndrom		11 Fälle
282	Frontotemporale Demenz	3.0 *P* *	
293848	Frontotemporale Demenz, rechtstemporale Variante		200 Fälle
256	Früh beginnende generalisierte Dystonie der Extremitäten	0.4 *P* *	
505237	Früh beginnende Krampfanfälle-distale Gliedmaßenanomalien-Gesichtsdysmorphien-allgemeine Entwicklungsverzögerung-Syndrom		12 Fälle
324290	Früh beginnende Lafora-Einschlusskörperchen-Krankheit		3 Fälle
496641	Früh beginnende progressive diffuse Gehirnatrophie-Mikrozephalie-Muskelschwäche-Optikusatrophie-Syndrom		22 Fälle
1943	Früh beginnende progressive Enzephalopathie mit wanderndem kontinuierlichem Myoklonus		3 Fälle
352654	Früh beginnende progressive Neurodegeneration-Blindheit-Ataxie-Spastik-Syndrom		6 Fälle
313772	Früh beginnende spastische Ataxie-myoklonische Epilepsie-Neuropathie-Syndrom		2 Fälle
439212	Früh-beginnende Myopathie-Areflexie-Atemnot-Dysphagie-Syndrom		13 Fälle
500144	Früh-beginnende progressive Enzephalopathie-Hörverlust-Ponshypoplasie-Hirnatrophie-Syndrom		3 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
496756	Früh-beginnende progressive Enzephalopathie-spastische Ataxie-distale spinale Muskelatrophie-Syndrom		6 Fälle
2379	Frühbeginnender Parkinsonismus - Intelligenzminderung		2 Familien
99981	Frühgeborenen-Apnoe	8.5 *P* *	
411986	Frühinfantile epileptische Enzephalopathie-kortikale Blindheit-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom		3 Fälle
70476	Frühjahrskonjunktivitis	32.0 *P* *	
293987	Frühkindliche Adipositas - Hypothalamus Dysfunktion - Hypoventilation -autonome Dysregulation - neurale Tumoren		96 Fälle
469	Fruktoseintoleranz, hereditäre	5.0 *P* *	
2058	Fryns-Smeets-Thiry-Syndrom		2 Fälle
2059	Fryns-Syndrom	7.0 *BP* *	
247790	FTH1-abhängige Eisenüberladung		4 Fälle
2854	Fuhrmann-Syndrom		11 Fälle
349	Fukosidose		100 Fälle
24	Fumarazidurie		40 Fälle
506358	Gabriele-De Vries-Syndrom		10 Fälle
352	Galaktosämie	2.0 *BP* *	
352	Galaktosämie	2.1 *I* *	
79239	Galaktosämie, klassische	2.1 *I* *	
351	Galaktosialidose		100 Fälle
30391	Gallengangatresie	18.5 *BP*	
293807	Gallengangdilatation, Ketamine-induzierte		2 Fälle
79168	Gallensäuresynthesedefekt	0.6 *P* *	
79302	Gallensäuresynthesedefekt, kongenitaler, Typ 3		2 Fälle
79095	Gallensäuresynthesedefekt, kongenitaler, Typ 4		5 Fälle
2065	Galloway-Syndrom		97 Fälle
2066	Gamma-Aminobuttersäure-Transaminase-Mangel		3 Familien
33573	Gamma-Glutamyltranspeptidase-Mangel		7 Fälle
100026	Gamma-Schwerkettenkrankheit		120 Fälle
2067	GAPO-Syndrom		38 Fälle
79665	Gardner-Syndrom	9.1 *BP*	
314022	Gastrisches Adenokarzinom und proximale Polyposis des Magens		28 Fälle
487809	Gastritis, kollagene, des Kindes		24 Fälle
2069	Gastro-kutanes Syndrom		24 Fälle
2070	Gastroenteritis, eosinophile		280 Fälle
2368	Gastroschisis	16.9 *BP* *	
355	Gaucher-Krankheit	1.0 *P* *	

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
355	Gaucher-Krankheit	1.3 *BP*	
355	Gaucher-Krankheit	1.7 *I* *	
2072	Gaucher-Krankheit - Ophthalmoplegie - kardiovaskuläre Verkalkungen		10 Fälle
77259	Gaucher-Krankheit Typ 1	1.0 *P* *	
77260	Gaucher-Krankheit Typ 2	0.01 *P* *	
77261	Gaucher-Krankheit Typ 3	0.05 *P* *	
85212	Gaucher-Krankheit, fetale		50 Fälle
477993	Gaumenanomalien-weiter Zahnabstand-Gesichtsdysmorphien-Entwicklungsverzögerung-Syndrom		3 Fälle
2014	Gaumenspalte	53.6 *BP* *	
2013	Gaumenspalte - große Ohren - Kleinwuchs		8 Fälle
2015	Gaumenspalte - Kleinwuchs - Fehlbildungen der Wirbel		2 Fälle
2010	Gaumenspalte - Stapes-Fixation - Oligodontie		2 Fälle
2016	Gaumenspalte-Laterale Synechie-Syndrom		11 Fälle
438274	GCGR-abhängige Hyperglucagonämie		8 Fälle
79330	GCS1-CDG		3 Fälle
3023	Gehörgangsatresie-vertikaler Talus-Hypertelorismus-Syndrom		10 Fälle
3044	Geistige Retardierung - Dysmorphien - Hypogonadismus - Diabetes mellitus		4 Fälle
3041	Geistige Retardierung - Glatzenbildung - Patellaluxation - Akromikrie		3 Fälle
3042	Geistige Retardierung - Katarakt - kalzifizierte Ohrknorpel - Myopathie		13 Fälle
3068	Geistige Retardierung - Myopathie - Kleinwuchs - endokrine Störung		2 Fälle
3082	Geistige Retardierung - Polydaktylie - unkämmbare Haare		2 Fälle
3051	Geistige Retardierung - spärliches Haar - Brachydaktylie		61 Fälle
3078	Geistige Retardierung, schwere X-chromosomale, Typ Gustavson		7 Fälle
2958	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Dysmorphie - zerebrale Atrophie		8 Fälle
3074	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Kleinwuchs - Hypertelorismus		6 Fälle
3052	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Krämpfe - Psoriasis		4 Fälle
2898	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Plagiozephalie		2 Fälle
3077	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Psychose - Makroorchidie		6 Fälle
67045	Geistige Retardierung, X-chromosomale mit isoliertem Wachstumshormonmangel		2 Familien
163956	Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Nascimento		8 Fälle
662	Gelbe-Nägel-Syndrom		400 Fälle
2074	Gemignani-Syndrom		2 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
324364	Gemischte sklerosierende Knochendystrophie mit extraskelettalen Manifestationen		2 Fälle
508529	Generalisierte basale Epidermolysis bullosa simplex mit Hautatrophie, Vernarbung und Haarverlust		14 Fälle
2075	Genito-palato-kardiales Syndrom		15 Fälle
85201	Genito-patellares Syndrom		22 Fälle
93398	Genochondromatose Typ 2		10 Fälle
329813	Genomweite paternale uniparentale Disomie im Mosaik		13 Fälle
2077	German-Syndrom		5 Fälle
2078	Geroderma osteodysplastica		50 Fälle
356	Gerstmann-Sträussler-Scheinker-Syndrom	0.0055 *I*	
1970	Gesichtsdysmorphie - Makrozephalie - Myopie - Dandy-Walker-Malformation		3 Fälle
1969	Gesichtsdysmorphie-Anorexie-Kachexie-Augen- und Hautanomalien-Syndrom		3 Fälle
466950	Gesichtsdysmorphie-Entwicklungsverzögerung-Verhaltensstörungen-Syndrom durch Punktmutation im WAC-Gen		10 Fälle
284169	Gesichtsdysmorphie-Entwicklunhgsverzögerung-Verhaltensstörungen-Syndrom durch Mikrodeletionssyndrom 10p11.21p12.31		19 Fälle
352712	Gesichtsdysmorphie-Immundefekt-Livedo-Kleinwuchs-Syndrom		11 Fälle
1778	Gesichtsdysmorphie-Schalskrotum-Gelenkschlaffheit-Syndrom		2 Fälle
412022	Gesichtsdysmorphien-Linsendislokation-vordere Segmentanomalien-spontane Sickerkissen-Syndrom		4 Familien
141258	Gesichtsspalte, Tessier 4		2 Fälle
300373	Gigantismus, infantiler, familiäre Form		33 Fälle
2025	Gingivale Fibromatose-Gesichtsdysmorphie-Syndrom		2 Fälle
358	Gitelman-Syndrom	2.5 *P* *	
2085	Glaukom - Schlafapnoe		5 Fälle
98976	Glaukom, kongenitales	3.6 *BP* *	
94058	Glaukom, neovaskuläres	24.4 *P* *	
2084	Glaukom-Ektopia lentis-Mikrosphärophakie-steife Gelenke-Kleinwuchs-Syndrom		3 Fälle
263	Gliedergürtelmuskeldystrophie	2.32 *P*	
352479	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch ISPD-Mangel		8 Fälle
445110	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch POMK-Mangel		2 Fälle
266	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1A		4 Familien
34516	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1D		6 Familien

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
55595	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1F		64 Fälle
55596	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1G		2 Familien
238755	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1H		11 Fälle
267	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2A	1.0 *P* *	
353	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2C	0.2 *P* *	
119	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2E	0.1 *P* *	
219	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2F	0.3 *P* *	
34514	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2G		16 Fälle
34515	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2I	1.0 *P* *	
140922	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2J		1 Familie
206554	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2M		5 Familien
206559	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2N		1 Fall
206564	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2O		2 Fälle
280333	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2P		1 Fall
254361	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2Q		6 Fälle
369840	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2S		3 Fälle
363623	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2T		2 Fälle
466801	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2W		2 Fälle
476084	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2X		3 Fälle
424261	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2Y		3 Fälle
480682	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2Z		4 Fälle
360	Glioblastom	1.0 *P*	
360	Glioblastom	3.0 *I*	
182067	Gliom	26.0 *P* *	
182067	Gliom	5.35 *I* *	
251671	Gliom, angiozentrisches		52 Fälle
251582	Gliomatosis cerebri	0.01 *I* *	
251576	Gliosarkom	0.03 *I* *	
544488	Global developmental delay-alopecia-macrocephaly-facial dysmorphism-structural brain anomalies syndrome		5 Fälle
480898	Globale Entwicklungsverzögerung-Sehanomalien-progressive zerebelläre Atrophie-trunkale Hypotonie-Syndrom		6 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
54370	Glomerulonephritis, membranoproliferative	16.0 *P* *	
329918	Glomerulonephritis, membranoproliferative, nicht Immunoglobulin-vermittelte	12.0 *P* *	
329918	Glomerulonephritis, membranoproliferative, nicht Immunoglobulin-vermittelte	0.15 *I* *	
93571	Glomerulonephritis, membranoproliferative, Typ 2	0.25 *P*	
97280	Glucagonom	0.005 *I* *	
33574	Glutamat-Cystein-Ligase-Mangel		10 Fälle
25	Glutaryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	1.0 *BP*	
32	Glutathionsynthetase-Mangel		70 Fälle
407	Glycin-Enzephalopathie	0.17 *P* *	
289863	Glycin-Enzephalopathie, atypische		20 Fälle
2089	Glykogen-Speicherkrankheit durch hepatischen Glykogensynthase-Mangel		16 Fälle
34587	Glykogenose durch LAMP-2-Mangel		84 Fälle
264580	Glykogenose durch Leberphosphorylasekinasemangel	1.0 *BP* *	
99849	Glykogenose durch muskulären beta-Enolase-Mangel		1 Fall
137625	Glykogenose durch muskulären Glykogensythasemangel		4 Fälle
715	Glykogenose durch muskulären Phosphorylasekinase-Mangel		30 Fälle
713	Glykogenose durch Phosphoglycerat-Kinase 1-Mangel		30 Familie n
97234	Glykogenose durch Phosphoglycerat-Mutase-Mangel		50 Fälle
370	Glykogenose durch Phosphorylase-Kinase-Mangel	1.0 *BP* *	
420429	Glykogenose durch Saure-Maltase-Mangel, spät beginnende Form	1.75 *BP*	
263297	Glykogenose mit schwerer Kardiomyopathie durch Glycogenin-Mangel		1 Fall
364	Glykogenose Typ 1	1.0 *BP*	
79258	Glykogenose Typ 1a	1.0 *BP* *	
79259	Glykogenose Typ 1b		150 Fälle
365	Glykogenose Typ 2	3.0 *P* *	
365	Glykogenose Typ 2	0.8 *BP* *	
367	Glykogenose Typ 4	0.1 *BP*	
371	Glykogenose Typ 7		100 Fälle
2088	Glykogenose Typ 11		200 Fälle
137	Glykosylierungs-Krankheit, kongenitale	1.5 *BP* *	
354	GM1-Gangliosidose	0.75 *BP* *	
79255	GM1-Gangliosidose Typ 1		200 Fälle
79256	GM1-Gangliosidose Typ 2		50 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
79257	GM1-Gangliosidose Typ 3		70 Fälle
309152	GM2-Gangliosidose	5.0 *P* *	
309246	GM2-Gangliosidose, AB-Variante		10 Fälle
2090	GMS-Syndrom		1 Familie
602	GNE-Myopathie	1.0 *P*	
66629	Goldberg-Shprintzen-Megakolon-Syndrom		24 Fälle
166272	Goldblatt-Syndrom		11 Fälle
374	Goldenhar-Syndrom	3.8 *BP* *	
53540	Goldmann-Favre-Syndrom		50 Fälle
1986	Gollop-Wolfgang-Komplex		200 Fälle
1532	Gómez-López-Hernández-Syndrom		36 Fälle
168563	Gonadendysgenesie 46,XY-Typ - motorisch-sensorische Neuropathie		5 Fälle
1770	Gonadendysgenesie XY-Typ - multiple Fehlbildungen		2 Fälle
169105	Good-Syndrom		241 Fälle
65798	Goodman-Syndrom		3 Fälle
73	Gorham-Stout-Krankheit		300 Fälle
2095	Gorlin-Chaudhry-Moss-Syndrom		7 Fälle
377	Gorlin-Syndrom	1.1 *P*	
535458	GPIHBP1-Mangel, familiärer		10 Familien
39812	Graft versus host-Krankheit	5.0 *P* *	
79094	Grange-Syndrom		7 Fälle
2097	Grant-Syndrom		1 Familie
900	Granulomatose mit Polyangiitis	9.0 *P* *	
900	Granulomatose mit Polyangiitis	0.85 *I* *	
379	Granulomatose, chronische	0.46 *BP*	
721	Gray-platelet-Syndrom		60 Fälle
293375	Grayson-Wilbrandt-Hornhautdystrophie		1 Familie
1426	Greenberg-Dysplasie		10 Fälle
381	Griscelli-Syndrom		150 Fälle
79476	Griscelli-Syndrom Typ 1		20 Fälle
79477	Griscelli-Syndrom Typ 2		102 Fälle
79478	Griscelli-Syndrom Typ 3		13 Fälle
541423	Growth delay-intellectual disability-hepatopathy syndrome		6 Fälle
137634	Großwuchs-Makrozephalie-Gesichtsdysmorphie-Syndrom		6 Familien
498485	Großwuchs-metaphysäre Untermodellierung-spondyläre Dysplasie-Syndrom		4 Fälle
498488	Großwuchs-Syndrom mit Translokation 2q37		4 Fälle
2101	Grubben-de-Cock-Borghgraef-Syndrom		3 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2102	GTP-Cyclohydrolase I-Mangel		16 Fälle
382	Guanidinoacetat-Methyltransferase-Mangel		80 Fälle
2103	Guillain-Barré-Syndrom	3.5 *P* *	
2103	Guillain-Barré-Syndrom	1.45 *I*	
2957	Guttmacher-Syndrom		3 Fälle
168569	H-Syndrom		100 Fälle
1408	Haaranomalien - Photosensibilität - Intelligenzminderung		3 Fälle
3361	Haardysplasie mit Xerodermie		1 Familie
58017	Haarzell-Leukämie, klassische	0.29 *I* *	
99803	Haddad-Syndrom		60 Fälle
2342	Haim-Munk-Syndrom		100 Fälle
2107	Hall-Riggs-Syndrom		8 Fälle
2109	Hallermann-Streiff-ähnliches Syndrom		2 Fälle
2108	Hallermann-Streiff-Syndrom		150 Fälle
2110	Hallux varus mit präaxialer Polysyndaktylie		2 Fälle
458758	Hämangioendotheliom, zusammengesetztes		39 Fälle
2123	Hämangiomatose, diffuse neonatale		70 Fälle
199241	Hämangiomatose, kapilläre pulmonale		100 Fälle
488647	Hämatologische Malignität-Prädispositionssyndrom, DDX41-assoziiertes		3 Familien
90053	Hämatopoetische Stammzell-Transplantation	0.65 *P* *	
79230	Hämochromatose Typ 2		74 Fälle
225123	Hämochromatose Typ 3		33 Fälle
139491	Hämochromatose Typ 4		200 Fälle
446	Hämochromatose, neonatale		35 Fälle
280615	Hämoglobinopathie Toms River		10 Fälle
447	Hämoglobinurie, nächtliche paroxysmale	2.0 *P* *	
2134	Hämolytisch-urämisches Syndrom, atypische Form	1.0 *P* *	
357008	Hämolytisch-urämisches Syndrom, atypische From mit DGKE-Mangel		47 Fälle
712	Hämolytische Anämie durch Glukosephosphat-Isomerase-Mangel		50 Fälle
766	Hämolytische Anämie durch Mangel der erythrozytären Pyruvatkinase	5.0 *P* *	
448	Hämophilie	7.7 *P* *	
448	Hämophilie	6.25 *I* *	
98878	Hämophilie A	4.85 *P*	
98878	Hämophilie A	11.25 *BP*	
169802	Hämophilie A, schwere	2.8 *P* *	
98879	Hämophilie B	3.0 *P* *	

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
98879	Hämophilie B	1.665 *BP*	
169799	Hämophilie B, leichte	0.6 *P* *	
169796	Hämophilie B, mittelschwere	0.6 *P* *	
169793	Hämophilie B, schwere	0.8 *P* *	
73274	Hämophilie, erworbene	0.1 *P* *	
73274	Hämophilie, erworbene	0.08 *I*	
90060	Hämorrhagie, alveoläre diffuse	1.0 *P* *	
73271	Hämorrhagische Diathese durch Kollagen-Rezeptor-Mangel		20 Fälle
178396	Hämorrhagische Krankheit durch Alpha-1-Antitrypsin Pittsburg Mutation		4 Fälle
340	Hämorrhagisches Fieber mit renalem Syndrom	37.0 *P* *	
340	Hämorrhagisches Fieber mit renalem Syndrom	0.74 *I* *	
73229	HANAC-Syndrom		6 Familien
457	Harlekin-Ichthyose		200 Fälle
199282	Harlequin-Syndrom		100 Fälle
209989	Harnblasenkarzinom, nicht-papilläres transitionales	37.0 *P* *	
2115	Harrod-Syndrom		3 Fälle
2116	Hartnup-Syndrom	4.2 *P*	
2117	Hartsfield-Syndrom		17 Fälle
33111	Haut, granulomatöse schlaffe		50 Fälle
444138	Hautablösung-Leukonychie-alral punktierte Keratosen-Cheilitis-Fingerknöchelpolster-Syndrom		4 Fälle
79141	Hautschwielen, hereditäre schmerzhafte		2 Familien
2118	Hawkinsinurie		5 Familien
2119	HEC-Syndrom		2 Fälle
562509	Heme oxygenase-1 deficiency		3 Fälle
306741	Hemidystonie-Hemiatrophie-Syndrom		100 Fälle
276280	Hemihyperplasie-multiples Lipomatosis-Syndrom		10 Fälle
2130	Hemimelie	4.15 *P* *	
93323	Hemimelie, fibuläre	2.0 *P* *	
306669	Hemiparkinson-Hemiatrophie-Syndrom		68 Fälle
324632	Hendra-Virusinfektion		7 Fälle
2135	Hennekam-Beemer-Syndrom		3 Fälle
2136	Hennekam-Syndrom		50 Fälle
2031	Hepatische Fibrose - Nierenzysten - Intelligenzminderung		4 Fälle
402823	Hepatitis delta	40.0 *P* *	
2137	Hepatitis, autoimmune	23.5 *P*	
2137	Hepatitis, autoimmune	1.2 *I*	
90073	Hepatitis-B-Reinfektion nach Lebertransplantation	2.0 *P* *	

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
449	Hepatoblastom	0.02 *I* *	
137681	Hepatoenzephalopathie durch kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 1		2 Fälle
90003	Hepatopathie, IgG4-assoziierte		140 Fälle
88673	Hepatozelluläres Karzinom	15.0 *P* *	
88673	Hepatozelluläres Karzinom	3.221 *I* *	
401920	Hepatozelluläres Karzinom, fibrolamelläres	0.025 *I* *	
313808	Hereditäre diffuse Leukoenzephalopathie mit axonalen Sphäroiden und pigmentierter Glia		27 Fälle
79091	Hereditäre Einschlusskörperchenmyopathie - Gelenkkontrakturen - Ophthalmoplegie		21 Fälle
221043	Hereditäre fibröse Poikilodermie-Sehnenkontraktur-Myopathie-Lungenfibrose-Syndrom		15 Fälle
774	Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie	16.0 *P* *	
163	Hereditäre Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom		64 Fälle
168583	Hereditäre infantile Zirrhose der nordamerikanischen Indianer		36 Fälle
523	Hereditäre Leiomyomatose mit Nierenzellkrebs		200 Fälle
178464	Hereditäre Myopathie mit frühem Atemversagen		10 Familien
43115	Hereditäre Myopathie mit Laktatazidose durch ISCU-Mangel		19 Fälle
640	Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen	3.5 *P* *	
168615	Hereditäre Persistenz des Alpha-Fetoproteins		19 Familien
456318	Hereditäre sensorische Neuropathie-Taubheit-Demenz-Syndrom		6 Familien
320385	Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie durch TECPR2-Mutation		5 Fälle
139573	Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie mit Taubheit und allgemeiner Entwicklungsverzögerung		4 Fälle
139583	Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie mit Taubheit, X-chromosomal		5 Familien
293168	Hereditäre Spastische Paralyse, aufsteigende, des frühen Kindesalters		17 Familien
685	Hereditäre spastische Paraplegie	4.2 *P*	
480851	Hereditäre Thrombozytopenie mit früh-beginnender Myelofibrose		9 Fälle
329319	Hereditäre Thrombozytose mit transversalen Extremitätendefekt		3 Familien
85458	Hereditäre zerebrale Hämorrhagie mit Amyloidose		350 Fälle
79430	Hermansky-Pudlak-Syndrom	0.15 *P*	
183678	Hermansky-Pudlak-Syndrom mit Neutropenie		40 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
231531	Hermansky-Pudlak-Syndrom Typ 7		2 Fälle
231537	Hermansky-Pudlak-Syndrom Typ 8		6 Fälle
280663	Hermansky-Pudlak-Syndrom Typ 9		2 Fälle
1930	Herpes-simplex-Enzephalitis	0.3 *I*	
1464	Herz, univentrikuläres	7.5 *BP*	
99069	Herz, univentrikuläres, mit singulärer atrio-ventrikulärer Klappe		2 Fälle
1350	Herz-Hand-Syndrom Typ 2		2 Familien
1342	Herz-Hand-Syndrom Typ 3		3 Fälle
168796	Herz-Hand-Syndrom, slowenischer Typ		14 Fälle
137628	Herzanomalien-Heterotaxie-Syndrom		9 Fälle
60041	Herzblock, kongenitaler	4.54 *BP*	
88991	Herzfehlbildung, seltene, kongenitale, nicht-syndromale	7.8 *BP* *	
1338	Herzfehler-Zungenhamartom-Polysyndaktylie-Syndrom		4 Fälle
88628	Hinterstrangataxie - Retinitis pigmentosa		20 Fälle
209905	Hirn-Lunge-Schilddrüsen-Syndrom		100 Fälle
71278	Hirnfehlbildung, kongenitale, durch Glutamin-Synthetase-Mangel		3 Fälle
500150	Hirnfehlbildung-muskuloskelettale Anomalien-Gesichtsdysmorphie-Intellingenzminderung-Syndrom		29 Fälle
75389	Hirnfehlbildungen - kongenitaler Herzfehler - postaxiale Polydaktylie		2 Fälle
388	Hirschsprung-Krankheit	10.9 *BP* *	
2155	Hirschsprung-Krankheit - Polydaktylie - Innenohrtaubheit		2 Fälle
2150	Hirschsprung-Krankheit Typ D - Brachydaktylie		4 Fälle
2153	Hirschsprung-Krankheit-Nagelhypoplasie-Dysmorphien-Syndrom		3 Fälle
2158	Histidinurie mit Nierentubulus-Defekt		5 Fälle
98287	Histiozytischer und dendritischer Zell-Tumor	0.05 *I* *	
158025	Histiozytose, progressive, muzinöse, hereditäre		18 Fälle
158029	Histiozytose, seeblaue		60 Fälle
231080	Hochgradige Dysplasie in Patienten mit Barrett-Ösophagus	36.0 *P* *	
363396	Hochgradige Myopie-sensorineurale Schwerhörigkeit-Syndrom		7 Fälle
404443	Hochwuchs-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom		17 Fälle
500095	Hochwuchs-Intelligenzminderung-renale Anomalien-Syndrom		4 Fälle
329191	Hochwuchs-Skoliose-Makrodaktylie der Großzehen-Syndrom		2 Familien
98293	Hodgkin-Lymphom	2.4 *I* *	
391	Hodgkin-Lymphom, klassisches	2.463 *I* *	
86893	Hodgkin-Lymphom, lymphozytenprädominantes noduläres	0.12 *I*	

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
93970	Holmes-Gang-Syndrom		3 Fälle
79242	Holocarboxylase-Synthetase-Mangel	0.5 *BP* *	
2162	Holoprosenzephalie	13.4 *BP* *	
2163	Holoprosenzephalie - Kraniosynostose		11 Fälle
392	Holt-Oram-Syndrom	0.7 *BP* *	
2167	Holzgreve-Syndrom		3 Fälle
622	Homocystinurie ohne Methylmalonazidurie		73 Fälle
394	Homocystinurie, klassische	1.65 *P* *	
394	Homocystinurie, klassische	0.3 *BP*	
1490	Hornhautdystrophie - Schallempfindungs-Schwerhörigkeit		24 Fälle
98971	Hornhautdystrophie, amorphe posteriore		11 Familien
98959	Hornhautdystrophie, muzinöse subepitheliale		1 Familie
101068	Hornhautdystrophie, stromale, kongenitale		6 Familien
3225	Hörverlust - Aldosteron-Insensibilität der Speicheldrüsen, familiär		2 Fälle
3322	Hoyeraal-Hreidarsson-Syndrom		33 Fälle
391417	HSD10-Krankheit		37 Fälle
391457	HSD10-Krankheit, neonataler Typ		3 Fälle
85295	HSD10-Mangel, atypische Form		5 Fälle
2412	Hüftdislokation - Dysmorphien		4 Fälle
228116	Hughes-Stovin-Syndrom		30 Fälle
56970	Humane Prionkrankheit	0.3 *P* *	
56970	Humane Prionkrankheit	0.15 *I* *	
97340	Hunter-McAlpine-Kraniosynostose		10 Fälle
399	Huntington-Krankheit	2.7 *P*	
399	Huntington-Krankheit	0.38 *I*	
93473	Hurler-Syndrom	0.5 *P* *	
93473	Hurler-Syndrom	0.7 *BP* *	
740	Hutchinson-Gilford-Syndrom	0.005 *P*	
740	Hutchinson-Gilford-Syndrom	0.025 *BP*	
498474	Hyaline Fibromatose-Syndrom		150 Fälle
400	Hydatidose	1.0 *I* *	
363999	Hydrops fetalis, nicht-immunologischer	42.0 *BP*	
528091	Hydrops-Laktatazidose-sideroblastische Anämie-Multisystemversagen-Syndrom		1 Fall
79155	Hydroxykynureninurie		30 Fälle
2183	Hydrozephalus - Adipositas - Hypogonadismus		2 Fälle
2186	Hydrozephalus - blaue Sklera - Nephropathie		1 Familie
2180	Hydrozephalus - costovertebrale Dysplasie - Sprengel-Anomalie		8 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2184	Hydrozephalus - tief inserierende Nabelschnur		2 Fälle
2182	Hydrozephalus mit Stenose des Aquaeductus Sylvii	1.7 *P*	
2182	Hydrozephalus mit Stenose des Aquaeductus Sylvii	1.7 *BP*	
2185	Hydrozephalus, autosomal-rezessiver	46.5 *BP* *	
2181	Hydrozephalus-Hochwuchs-Gelenklaxität-Syndrom		2 Fälle
1397	Hydrozephalus-Kleinhirn-Agenesie-Syndrom		2 Fälle
280628	Hyper- und Hypopigmentation, familiäre progressive		3 Familien
309147	Hyper-beta-Alaninämie		2 Fälle
2314	Hyper-IgE-Syndrom, autosomal-dominantes	0.1 *I* *	
251274	Hyperaldosteronismus, familiärer, Typ III		7 Familien
401948	Hyperammonämische Enzephalopathie durch Carboanhydrase VA-Mangel		4 Fälle
168588	Hyperandrogenismus durch Cortison-Reduktase-Mangel		11 Fälle
276405	Hyperbiliverdinämie		2 Fälle
238475	Hypercholanämie, familiäre		23 Fälle
209902	Hypercholesterinämie durch Cholesterol 7-alpha-Hydroxylase-Mangel		24 Fälle
163985	Hyperekplexie - Epilepsie		4 Fälle
3197	Hyperekplexie, hereditäre		150 Fälle
168956	Hypereosinophile Syndrome	1.5 *P* *	
2232	Hypergonadotroper Hypogonadismus, primärer - partielle Alopezie		7 Fälle
2410	Hypergonadotroper Hypogonadismus-Katarakt-Syndrom		3 Fälle
343	Hyperimmunglobulinämie D mit Rückfallfieber		200 Fälle
324575	Hyperinsulinismus durch HNF1A-Mangel		2 Fälle
263458	Hyperinsulinismus durch INSR-Mangel		10 Fälle
71212	Hyperinsulinismus durch Kurzketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel		10 Fälle
276556	Hyperinsulinismus durch UCP2-Mangel		2 Fälle
657	Hyperinsulinismus, isolierter, kongenitaler	2.0 *BP*	
93372	Hyperkalzämie, familiäre hypokalziurische, Typ 1	5.5 *P*	
300547	Hyperkalzämie, infantile, autosomal-rezessive		12 Fälle
1336	Hyperkeratose-Hyperpigmentierung-Syndrom		10 Fälle
83639	Hyperkoagulabilitätssyndrom durch Glykosylphosphatidyl-Inositol-Mangel		2 Familien
91135	Hyperlaxität der Haut durch Mangel an Vitamin K-abhängigen Koagulationsfaktoren		11 Fälle
415	Hyperornithinämie-Hyperammonämie-Homozitrullinämie-Syndrom		111 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2206	Hyperostose, ankylosierende vertebrale mit Tylosis		8 Fälle
3416	Hyperostosis corticalis generalisata		35 Fälle
2204	Hyperostosis corticalis, dysplastische		2 Fälle
443098	Hyperostosis cranialis interna		13 Fälle
93599	Hyperoxalurie, primäre, Typ 2		10 Fälle
93600	Hyperoxalurie, primäre, Typ 3		50 Fälle
99879	Hyperparathyreoidismus, familiär isolierter (FIHPT)		100 Familien
99880	Hyperparathyreoidismus-Kiefertumor-Syndrom (HPT-JT)		100 Fälle
369979	Hyperphalangie der Finger-Zehenanomalie-schweres Pectus excavatum-Syndrom		2 Fälle
508523	Hyperphenylalaninämie durch DNAJC12-Mangel		6 Fälle
238583	Hyperphenylalaninämie durch Tetrahydrobiopterin-Mangel	0.2 *P*	
247262	Hyperphosphatasie-Intelligenzminderung-Syndrom		24 Fälle
33208	Hypersomnie, idiopathische	30.0 *P* *	
2213	Hypertelorismus - Mikrotie - Gesichtsspalten		9 Fälle
1519	Hypertelorismus vom Typ Teebi		25 Fälle
2211	Hypertelorismus-Hypospadie-Polysyndaktylie-Syndrom		3 Familien
293958	Hypertelorismus-Präaurikulärer Sinus - punktuelle Löcher -Schwerhörigkeit-Syndrom		13 Fälle
238624	Hypertension, idiopathische intrakranielle	14.0 *P* *	
424	Hyperthyreose durch TSH-Rezeptor-Genmutationen, familiäre Form		28 Familien
2218	Hypertrichose der Hals-Vorderseite - periphere Neuropathie		4 Fälle
1517	Hypertrichose mit Osteochondrodysplasie vom Typ Cantu		50 Fälle
217407	Hypertrichose mit rezidivierenden Hautbläschen, hereditär		4 Fälle
3387	Hypertrichose, ventrale zervikale, isolierte		20 Fälle
2220	Hypertrichosis cubiti		28 Fälle
2221	Hypertrichosis lanuginosa, erworbene		60 Fälle
2222	Hypertrichosis lanuginosa, kongenitale		100 Fälle
329883	Hypertrophe Gastropathie, nicht-hypoproteinämische		1 Familie
91130	Hypertrophe Kardiomyopathie - Muskelhypotonie - Laktatazidose		2 Fälle
324525	Hypertrophe Kardiomyopathie mit renal-tubulärer Störung durch mitochondriale DNA-Mutation		3 Fälle
2224	Hypertryptophanämie, familiäre		12 Fälle
217330	Hyperurikämie - Anämie - Nierenversagen		21 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
363694	Hyperurikämie-pulmonale Hypertension-Nierenversagen-Alkalose-Syndrom		4 Familien
251523	Hyperzinkämie und Hypercalprotectinämie		18 Fälle
429	Hypochondroplasie	3.3 *P* *	
989	Hypoglossie-Hypodaktylie-Syndrom		47 Fälle
2233	Hypogonadismus - Mitralklappenprolaps - geistige Retardierung		2 Fälle
2234	Hypogonadismus, männlicher - geistige Retardierung - Skelettanomalien		2 Fälle
2230	Hypogonadotroper Hypogonadismus - frontoparietale Alopezie		6 Fälle
2235	Hypogonadotroper Hypogonadismus - Retinitis pigmentosa		2 Fälle
293967	Hypogonadotroper Hypogonadismus - schwere Mikrozephalie - Sensorineurale Schwerhörigkeit - Dysmorphien		4 Fälle
363523	Hypohidrose-Schmelzhypoplasie-Palmoplantarkeratose-Intelligenzminderung-Syndrom		12 Fälle
98813	Hypohidrotische ektodermale Dysplasie mit Immundefekt	0.2 *BP* *	
1882	Hypohidrotische ektodermale Dysplasie-Hypothyreose-Ziliendyskinesie-Syndrom		3 Fälle
528105	Hypohydrosis-Elektrolytstörung-Tränendrüsenfunktionsstörung-Ichthyosis-Xerostomie-Syndrom		22 Fälle
293964	Hypoinsulinämische Hypoglykämie - Hemihypertrophie		5 Fälle
69744	Hypokeratose, palmoplantare zirkumskripte		17 Fälle
34526	Hypomagnesiämie, familiäre primäre		500 Fälle
34527	Hypomagnesiämie, familiäre primäre, mit Normokalziurie und Normokalzämie		5 Familien
199326	Hypomagnesiämie, isolierte, autosomal-dominante, Typ Glaudemans		21 Fälle
495844	Hypomyelinisierende Leukodystrophie, autosomal-rezessive, C11ORF73-assoziierte		6 Fälle
466934	Hypomyelinisierende Leukodystrophie, VPS11-abhängige, autosomal-rezessive		13 Fälle
438114	Hypomyelinisierte Leukodystrophie, RARS-abhängige, autosomal-rezessive		4 Fälle
85163	Hypomyelinisierung - kongenitale Katarakt		10 Fälle
139441	Hypomyelinisierung mit Atrophie der Basalganglien und des Kleinhirns		19 Fälle
363412	Hypomyelinisierung mit Hirnstamm- und Rückenmarkbeteiligung und Beinspastik		13 Fälle
88637	Hypomyelinisierung-Hypogonadotroper Hypogonadismus-Hypodontie-Syndrom		200 Fälle
2680	Hypomyelinisierung-Neuropathie-Arthrogrypose-Syndrom		9 Fälle
447893	Hypomyelinisierung-zerebelläre Atrophie-Corpus callosum-Hypoplasie-Syndrom		4 Fälle
2238	Hypoparathyreoidismus, familiärer isolierter		10 Familien

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2239	Hypoparathyreoidismus, familiärer isolierter, bei Agenesie der Nebenschilddrüsen		2 Familien
2237	Hypoparathyreoidismus-sensorineurale Schwerhörigkeit-Nierendysplasie-Syndrom https://www.egms.de/static/en/meetings/dgpp2013/13dgpp34.shtml		180 Fälle
244305	Hypophosphatämie, dominante, mit Nephrolithiasis oder Osteoporose		12 Fälle
89936	Hypophosphatämie, X-chromosomale	0.21 *P* *	
436	Hypophosphatasie	0.21 *BP* *	
314621	Hypophysen-Verdoppelung		38 Fälle
314777	Hypophysenadenom, isoliertes familiäres		150 Fälle
91349	Hypophysenadenom, nicht-funktionelles	1.05 *I*	
467	Hypophysenhormon-Mangel, kombinierter, nicht-erworbener	29.0 *BP* *	
300385	Hypophysenkarzinom	0.04 *I* *	
324561	Hypopigmentierung-punktierte Palmoplantarkeratose-Syndrom		6 Familien
3207	Hypoplasie der weißen Gehirnsubstanz - Corpus-callosum-Agenesie - geistige Retardierung		4 Fälle
2092	Hypoplasie, fokale dermale		300 Fälle
722	Hypoplasminogenämie	0.2 *P* *	
98723	Hypoplastische Rechtsherzsyndrom	3.3 *BP* *	
293864	Hypoplastischer Pankreas-Intestinalatresie-Hypoplastische Gallenblase-Syndrom		16 Fälle
2248	Hypoplastisches Linksherzsyndrom	18.0 *BP*	
2250	Hyposmie-nasale und okuläre Hypoplasie-hypogonadotroper Hypogonadismus-Syndrom		2 Fälle
2261	Hypospadie - Intelligenzminderung, Typ Goldblatt		3 Fälle
95706	Hypospadie, posteriore	20.0 *BP* *	
442	Hypothyreose, kongenitale	38.0 *BP* *	
226292	Hypothyreose, kongenitale permanente	33.3 *BP* *	
226295	Hypothyreose, kongenitale primäre	37.5 *P* *	
95715	Hypothyreose, kongenitale, durch transplazentare Passage von maternalen TSH-bindenden inhibitorischen Antikörpern	1.0 *P* *	
163690	Hypotonie - Cystinurie-Syndrom		22 Fälle
79507	Hypotonie - Gedeihstörungen - Mikrozephalie		2 Fälle
137908	Hypotonie mit Laktatazidose und Hyperammonämie		4 Fälle
2266	Hypotrichose - geistige Retardierung, Typ Lopes		2 Fälle
1573	Hypotrichose - juvenile Makuladegeneration		50 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
69735	Hypotrichose - Lymphödem - Telangiektasie		4 Fälle
330029	Hypotrichose-Schwerhörigkeit-Syndrom		1 Fall
55654	Hypotrichosis simplex		38 Fälle
307936	Hypotrichosis-Osteolysis-Periodontitis-Palmoplantarkeratose-Syndrom		2 Fälle
2268	ICF-Syndrom		66 Fälle
2278	Ichthyose - geistige Retardierung - Kleinwuchs - Niereninsuffizienz		4 Fälle
2274	Ichthyose - Hepatosplenomegalie - zerebelläre Degeneration		2 Fälle
2272	Ichthyose - konische Finger - Mittellinien-Rinne		2 Fälle
281139	Ichthyose, anuläre epidermolytische		7 Familien
281097	Ichthyose, autosomal-rezessive kongenitale	0.5 *P* *	
455	Ichthyose, epidermolytische superfizielle		20 Fälle
2271	Ichthyose, kongenitale - Mikrozephalie - Tetraplegie		2 Fälle
313	Ichthyose, lamelläre	0.55 *P* *	
281090	Ichthyose, syndromale X-chromosomale	1.3 *P* *	
461	Ichthyose, X-chromosomal-rezessive	16.6 *P* *	
461	Ichthyose, X-chromosomal-rezessive	15.0 *I* *	
2269	Ichthyose-Alopezie-Eklabium-Ektropion-Intelligenzminderung-Syndrom		4 Fälle
88621	Ichthyose-Frühgeburt-Syndrom		16 Familien
91132	Ichthyose-Hypotrichose-Syndrom		11 Fälle
363992	Ichthyose-Kleinwuchs-Brachydaktylie-Mikrosphärenphakie-Syndrom		7 Fälle
2273	Ichthyosis follicularis-alopecia-photophobia syndrome		40 Fälle
79503	Ichthyosis hystrix Curth-Macklin		10 Fälle
477661	IL21-abhängige infantile chronisch-entzündliche Darmerkrankung		3 Fälle
363677	Im Kindesalter beginnende autosomal-rezessive Myopathie mit externer Ophtalmoplegie		22 Fälle
466921	Im Kindesalter beginnende progressive Kontrakturen mit Gliedergürtelmuskelschwäche und Muskeldystrophie		3 Familien
500180	Im Kindesalter beginnendes motorisches und kognitives Regressions-Syndrom mit extrapyramidaler Bewegungsstörung		7 Fälle
85173	IMAGE-Syndrom		28 Fälle
42062	Iminoglycinurie	6.68 *P* *	
42062	Iminoglycinurie	6.67 *BP* *	
238569	Immun-Dysregulation-inflammatorische Darmerkrankung-Arthritis-rezidivierende Infekte-Syndrom		80 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
37042	Immun-Dysregulation-Polyendokrinopathie-Enteropathie-Syndrom, X-chromosomal		150 Fälle
169100	Immundefekt durch CD25-Mangel		2 Fälle
331190	Immundefekt durch Ficolin-3-Mangel		1 Fall
572	Immundefekt durch HLA-Klasse II-Expressionsdefekt		179 Fälle
34592	Immundefekt durch HLA-Klasse-I-Expressionsdefekt		30 Fälle
70592	Immundefekt durch Interleukin-1-Rezeptor-assoziierten Kinase-4-Mangel		49 Fälle
331187	Immundefekt durch MASP-2-Mangel		1 Fall
200418	Immundefekt mit Faktor I-Anomalie		35 Familien
183660	Immundefekt, kombinierter schwerer	1.65 *BP* *	
277	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch Adenosin-Desaminase-Mangel	0.2 *P* *	
277	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch Adenosin-Desaminase-Mangel	0.3 *BP* *	
357237	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch CARD11-Mangel		3 Fälle
228003	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch CORO1A-Mangel		9 Fälle
317425	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch DNA-PKcs-Mangel		2 Fälle
217390	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch DOCK8-Mangel		11 Fälle
397787	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch IKK2-Mangel		9 Fälle
331206	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch kompletten RAG1/2-Mangel	1.0 *P* *	
280142	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch LCK-Mangel		4 Fälle
420573	Immundefekt, kombinierter schwerer, T+B+, durch CTPS1-Genmutation		12 Fälle
169157	Immundefekt, kombinierter schwerer, T-B+, durch CD45-Mangel		3 Fälle
169090	Immundefekt, kombinierter, durch Defekt des CRAC-Kanals		10 Fälle
505227	Immundefekt, kombinierter, durch GINS1-Mangel		5 Fälle
445018	Immundefekt, kombinierter, durch LRBA-Mangel		23 Fälle
397964	Immundefekt, kombinierter, durch MALT1-Mangel		3 Fälle
317428	Immundefekt, kombinierter, durch ORAI1-Mangel		6 Fälle
431149	Immundefekt, kombinierter, durch OX40-Mangel		1 Fall
231154	Immundefekt, kombinierter, durch partiellen RAG1-Mangel		9 Fälle
314689	Immundefekt, kombinierter, durch STK4-Mangel		7 Fälle
431166	Immundefekt, primärer, mit Virusinfektion nach MMR-Impfung		1 Fall

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
317476	Immundefekt, X-chromosomaler, mit Magnesium-Defekt, Epstein-Barr-Virus-Infektion und Neoplasie		7 Fälle
529977	Immundysregulation-entzündliche Darmerkrankung-Arthritis-rekurrente Infektionen-Lymphopenie		7 Fälle
2571	Immuno-neurologische Krankheit, X-chromosomale		5 Fälle
206569	Immunvermittelte nekrotisierende Myopathie		300 Fälle
464	Incontinentia pigmenti	1.2 *BP* *	
457205	Infantile axonale motorische und sensorische Neuropathie-Optikusatrophie-Neurodegeneration-Syndrom		2 Fälle
494526	Infantile generalisierte Dyskinesie mit orofazialer Beteiligung		8 Fälle
352563	Infantile hypertrophe Kardiomyopathie durch MRPL44-Mangel		2 Fälle
522077	Infantile Hypotonie-okulomotorische Anomalien-hyperkinetische Bewegungsstörungen-Entwicklungsverzögerung-Syndrom		11 Fälle
3173	Infantile Krampfanfälle - breite Daumen		2 Fälle
391316	Infantile mesiale Temporallappenepilepsie mit schwerer kognitiver Regression		3 Fälle
456312	Infantile multisystemische neurologisch-endokrine-pankreatische Krankheit		2 Fälle
35069	Infantile neuroaxonale Dystrophie		150 Fälle
263410	Infantile Spasmen - psychomotorische Retardierung - progressive Hirnatrophie-Basalganglienerkrankung		4 Fälle
402364	Infantile zerebrale und zerebelläre Atrophie mit postnataler progressiver Mikrozephalie		5 Fälle
90023	Infektionen, rekurrente - Kleinwuchs - Hypopigmentation - grobe Gesichtszüge		4 Fälle
488191	Infertilität, weibliche, durch Stillstand der meiotischen Eizellreifung		16 Fälle
63259	Inienzephalie	50.0 *BP* *	
466	Insomnie, familiäre fatale		27 Fälle
97279	Insulinom	0.25 *I*	
66518	Insulinresistenz - kurzes 5. Metakarpale		6 Fälle
542306	Intellectual disability-cardiac arrhythmia syndrome due to GNB5 deficiency		22 Fälle
1495	Intelligenzminderung - Corpus callosum-Hypoplasie - präaurikuläre Anhängsel		3 Fälle
171860	Intelligenzminderung - Katarakte - Kyphose		3 Fälle
280384	Intelligenzminderung - motorische Dysfunktion - multiple Gelenkkontrakturen, rezessiv		12 Fälle
464311	Intelligenzminderung durch Punktmutationen im DYRK1A-Gen		35 Fälle
3079	Intelligenzminderung Typ Buenos-Aires		5 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
3080	Intelligenzminderung Typ Wolff		2 Fälle
280763	Intelligenzminderung, schwere, mit progressiver spastischer Paraplegie		15 Fälle
364028	Intelligenzminderung, X-chromosomale, durch GRIA3-Mutationen		14 Fälle
85274	Intelligenzminderung, X-chromosomale, syndromale Typ 7		10 Fälle
85279	Intelligenzminderung, X-chromosomale, syndromale, Typ Claes-Jensen		10 Familien
85273	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Abidi		8 Fälle
85276	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Armfield		6 Fälle
85277	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Cantagrel		30 Fälle
163971	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Cilliers		4 Fälle
93947	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Golabi-Ito-Hall		3 Fälle
93952	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Hedera		9 Fälle
85283	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Miles-Carpenter		4 Fälle
163937	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Najm		35 Familien
85322	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Pai		1 Familie
85285	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Schimke		4 Fälle
85323	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Seemanova		4 Fälle
85286	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Shashi		9 Fälle
85324	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Shrimpton		3 Fälle
85287	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Siderius		2 Familien
85325	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Stevenson		4 Fälle
85288	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Stocco Dos Santos		1 Familie
85326	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Stoll		4 Fälle
163976	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Van Esch		7 Fälle
85290	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Wilson		3 Fälle
457365	Intelligenzminderung--Muskelschwäche-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphie-Syndrom		3 Fälle
352530	Intelligenzminderung-Adipositas-Hirnfehlbildungen-Gesichtsdysmorphie-Syndrom		2 Fälle
397973	Intelligenzminderung-Adipositas-Prognathie-Augen- und Hautanomalien-Syndrom		2 Fälle
391372	Intelligenzminderung-ausgeprägte Sprachverzögerung-milde Dysmorphien-Syndrom		48 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
529965	Intelligenzminderung-Autismus-Sprachapraxie-kraniofaziale Dysmorphie-Syndrom		5 Fälle
364577	Intelligenzminderung-Brachydaktylie-Pierre Robin-Syndrom		4 Fälle
3454	Intelligenzminderung-Entwicklungsverzögerung-Kontrakturen-Syndrom		5 Familien
468620	Intelligenzminderung-Epilepsie-extrapyramidale Störung-Syndrom		3 Fälle
436151	Intelligenzminderung-expressive Aphasie-Gesichtsdysmorphien-Syndrom		13 Fälle
363611	Intelligenzminderung-Fütterprobleme-Entwicklungsverzögerung-Mikrozephalie-Syndrom		5 Fälle
502434	Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-gastroösophagealer Reflux-Syndrom, STAG1-assoziiert		17 Fälle
404440	Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom durch SETD5-Haploinsuffizienz		7 Fälle
370010	Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphien-Handanomalien-Syndrom		3 Fälle
397709	Intelligenzminderung-grobe Gesichtszüge-Makrozephalie-zerebelläre Hypoplasie-Syndrom		30 Fälle
369847	Intelligenzminderung-Hyperkinetische Bewegungsstörungen-Trunkale Ataxie-Syndrom		5 Fälle
314575	Intelligenzminderung-Hypotonie-Brachyzephalie-Pylorusstenose-Kryptorchismus-Syndrom		2 Fälle
508498	Intelligenzminderung-kardiale Anomalien-Kleinwuch-Gelenkinstabilität-Syndrom		18 Fälle
513456	Intelligenzminderung-Krampfanfälle-Ganganomalien-Gesichtsdysmorphie-Syndrom		15 Fälle
369837	Intelligenzminderung-Krämpfe-Hypophosphatasie-ophthalmologische und skelettale Anomalien-Syndrom		4 Fälle
369950	Intelligenzminderung-Krämpfe-Makrozephalie-Adipositas-Syndrom		7 Fälle
329224	Intelligenzminderung-kraniofaziale Dysmorphien-Kryptorchismus-Syndrom		2 Fälle
457279	Intelligenzminderung-Makrozephalie-Hypotonie-Verhaltensstörungen-Syndrom		16 Fälle
488642	Intelligenzminderung-neurologische Entwicklungsstörungen, TELO2-assoziiertes		6 Fälle
412069	Intelligenzminderung-obstruktive Schlafapnoe-milde Dysmorphien-Syndrom durch AHDC1-Genmutation		4 Fälle
1891	Intelligenzminderung-spastische Paraplegie-Ektrodaktylie-Syndrom		3 Fälle
363528	Intelligenzminderung-Strabismus-Syndrom		34 Fälle
500163	Intelligenzminderung-Syndrom, SIN3A-assoziiertes		15 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
182095	Interstitielle Lungenkrankheit	5.4 *I* *	
314376	Intestinale Obstruktion des Neugeborenen durch Guanylatcyclasen 2C-Mangel		16 Fälle
424058	Intraduktal-papillär-muzinöses Karzinom des Pankreas	0.011 *I* *	
352662	Intraepitheliale korneale Dyskeratose-palmoplantare Hyperkeratose-laryngeale Dyskeratose-Syndrom		19 Fälle
436144	Intrauterine Wachstumsretardierung-Kleinwuchs-im frühen Erwachsenenalter beginnender Diabetes-Syndrom		15 Fälle
1229	Intrauterines infektionsähnliches Syndrom, kongenitales		30 Fälle
332	Intrinsic-Faktor-Mangel, kongenitaler		100 Fälle
329324	Inverses Klippel-Trenaunay-Syndrom		15 Fälle
209981	IRIDA-Syndrom		75 Fälle
69736	Irisdepigmentierung, akute bilaterale		62 Fälle
209943	IRVAN-Syndrom		30 Fälle
84142	Isaacs-Syndrom		150 Fälle
542657	Isolated hyperchlorhidrosis		13 Fälle
2440	Isolierte Spalthand-Spaltfuß-Fehlbildung	5.4 *BP* *	
2306	Isotretinoin-ähnliches-Syndrom		6 Fälle
33	Isovalerianazidämie	1.0 *P* *	
439254	ITM2B-Amyloidose		2 Familien
457375	ITPA-abhängige Enzephalopathie		7 Fälle
2307	IVIC-Syndrom		4 Familien
1540	Jackson-Weiss-Syndrom		200 Fälle
1873	Jalili-Syndrom		49 Fälle
79139	Japanische Enzephalitis	0.65 *I* *	
313795	Jawad-Syndrom		4 Fälle
90647	Jervell-Lange-Nielsen-Syndrom	0.3 *P*	
474	Jeune-Syndrom	1.4 *BP* *	
324999	JMP-Syndrom		3 Fälle
2315	Johanson-Blizzard-Syndrom	0.4 *BP* *	
475	Joubert-Syndrom	1.125 *BP*	
1454	Joubert-Syndrom mit hepatischem Defekt		8 Fälle
397715	Joubert-Syndrom mit Jeune asphyxierender Thoraxdystrophie		8 Fälle
2318	Joubert-Syndrom mit okulo-renalem Defekt		17 Fälle
140874	Joubert-Syndrom und verwandte Krankheiten	1.1 *BP*	
2319	Juberg-Hayward-Syndrom		13 Fälle
93972	Juberg-Marsidi-Syndrom		16 Fälle
2321	Jung-Wolff-Back-Stahl-Syndrom		2 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
79403	Junktionale Epidermolysis bullosa mit Pylorusatresie		100 Fälle
306504	Junktionale Epidermolysis bullosa mit respiratorischer und renaler Beteiligung		3 Fälle
248111	Juvenile Huntington-Krankheit	0.6 *P* *	
248111	Juvenile Huntington-Krankheit	0.04 *I* *	
247794	Juvenile Katarakt - Mikrokornea - renale Glukosurie		12 Fälle
314632	Juvenile neuronale Ceroid-Lipofuszinose, ATP13A2-assoziierte		4 Fälle
391411	Juveniler atypischer Parkinsonismus		6 Familien
445062	Juveniler Diabetes mellitus-zentrale und periphere Neurodegeneration-Syndrom		5 Fälle
2322	Kabuki-Syndrom	3.1 *P* *	
254519	Kagami-Ogata-Syndrom		84 Fälle
254534	Kagami-Ogata-Syndrom durch maternale 14q32.2-Hypomethylierung		7 Fälle
254528	Kagami-Ogata-Syndrom durch maternale Mikrodeletion 14q32.2		8 Fälle
96334	Kagami-Ogata-Syndrom durch paternale uniparentale Disomie von Chromosom 14		37 Fälle
478	Kallmann-Syndrom	3.75 *P* *	
2326	Kallmann-Syndrom - Kardiopathie		8 Fälle
157820	Kälteinduziertes Schwitzen		6 Fälle
280062	Kalziphylaxie	5.0 *P* *	
1416	Kalzium-Pyrophosphat-Speicherkrankheit, familiäre		100 Familien
1318	Kampomelie Typ Cumming		8 Fälle
1319	Kamptobrachydaktylie		1 Familie
1323	Kamptodaktylie - Gelenkkontrakturen - Faziale Skelettdefekte		4 Fälle
85164	Kamptodaktylie - Hochwuchs - Skoliose - Hörverlust		30 Fälle
1327	Kamptodaktylie Guadalajara Typ 1		8 Fälle
1326	Kamptodaktylie Guadalajara Typ 2		2 Fälle
488434	Kamptodaktylie Guadalajara Typ 3		5 Fälle
2848	Kamptodaktylie-Arthropathie-Coxa vara-Perikarditis-Syndrom		30 Familien
1321	Kamptodaktylie-fibröse Gewebehyperplasie-Skelettdysplasie-Syndrom		3 Fälle
1325	Kamptodaktylie-Taurinurie-Syndrom		17 Fälle
137667	Kapilläre Fehlbildung - arteriovenöse Fehlbildung		261 Fälle
33276	Kaposi-Sarkom	0.34 *I* *	
160148	Kappen-Polypose		67 Fälle
2328	Kapur-Toriello-Syndrom		6 Fälle
1340	Kardio-fazio-kutanes Syndrom		300 Fälle
3238	Kardio-spondylo-carpo-faziales Syndrom		5 Fälle
97292	Kardiogener Schock	40.0 *P* *	

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
1345	Kardiomyopathie - Katarakt - Anomalien von Wirbelsäule und Becken		9 Fälle
2229	Kardiomyopathie, dilatative - hypergonadotroper Hypogonadismus		20 Familien
154	Kardiomyopathie, dilatative familiäre	17.5 *P* *	
154	Kardiomyopathie, dilatative familiäre	2.91 *I* *	
314637	Kardiomyopathie, hypertrophe mitochondriale, mit Laktatazidose durch MTO1-Mangel		8 Fälle
563	Kardiomyopathie, peripartale	30.0 *BP*	
75249	Kardiomyopathie, restriktive, familiäre isolierte	2.5 *P* *	
1354	Kardiopathie - Extremitätenverkürzung		2 Fälle
2329	Karsch-Neugebauer-Syndrom		11 Fälle
401996	Karyomegale interstitielle Nephritis		12 Familien
56044	Karzinom der Gallenblase und der extrahepatischen Gallengänge	12.0 *I*	
314422	Karzinom, ameloblastisches		40 Fälle
33402	Karzinom, hepatozelluläres, des Kindes	0.15 *I* *	
79140	Karzinom, kutanes neuroendokrines	4.0 *P* *	
79140	Karzinom, kutanes neuroendokrines	0.27 *I*	
2330	Kasabach-Merritt-Syndrom		300 Fälle
1373	Katarakt - aberrante orale Frenula - Wachstumsverzögerung		3 Fälle
1368	Katarakt - Ataxie - Taubheit		2 Fälle
1381	Katarakt - geistige Retardierung - Analatresie - Uropathie		3 Fälle
162	Katarakt-Glaukom-Syndrom		3 Familien
1387	Katarakt-Intelligenzminderung-Hypogonadismus-Syndrom		20 Fälle
314993	Katarakt-kongenitale Kardiopathie-Neuralrohrdefekt-Syndrom		2 Fälle
1377	Katarakt-Mikrokornea-Syndrom		8 Familien
1380	Katarakt-Nephropathie-Enzephalopathie-Syndrom		2 Fälle
1383	Katarakt-Schwerhörigkeit-Hypogonadismus-Syndrom		3 Fälle
436174	Katarakt-Wachstumshormonmangel-sensorische Neuropathie-sensorineurale Schwerhörigkeit-Skelettdysplasie-Syndrom		3 Fälle
195	Katzenaugensyndrom	1.35 *BP* *	
50839	Katzenkratzkrankheit	6.6 *P* *	
307766	Kaushaar-akrales Keratoderm-Karies-Syndrom		14 Fälle
2332	KBG-Syndrom		100 Fälle
480	Kearns-Sayre-Syndrom	2.0 *P* *	
2808	Kehlkopfmuskulatur, Lähmung der		9 Fälle
363489	Keimstrang-Stromatumor, testikulärer	0.02 *I* *	

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
363579	Keimzelltumor, extragonadaler	0.13 *I* *	
180234	Keimzelltumor, gemischter	0.01 *I* *	
2662	Keipert-Syndrom		12 Fälle
2333	Kenny-Caffey-Syndrom		65 Fälle
435628	Keppen-Lubinsky-Syndrom		3 Fälle
411777	Keratoakanthom, eruptives generalisiertes		40 Fälle
494	Keratoderma hereditarium mutilans		50 Fälle
79395	Keratoderma hereditarium mutilans mit Ichthyose		50 Fälle
163934	Keratokonjunktivitis, atopische	15.0 *P* *	
137596	Keratopathie, neurotrophe	4.2 *P* *	
2339	Keratosis follicularis - Kleinwuchs - zerebrale Atrophie		6 Fälle
86919	Keratosis palmaris et plantaris - Klinodaktylie		20 Fälle
438075	Ketoazidose durch Monocarboxylat-Transporter 1-Mangel		9 Fälle
1489	Keuchhusten	8.9 *I* *	
85202	Keutel-Syndrom		30 Fälle
477	KID-Syndrom		100 Fälle
50918	Kikuchi-Fujimoto-Krankheit		1052 Fälle
482	Kimura-Krankheit		300 Fälle
2908	Kindler-Syndrom		250 Fälle
99741	King-Denborough-Syndrom		18 Fälle
398971	Klarzelliges Adenokarzinom des Ovars	0.32 *I* *	
98844	Klassisches Hodgkin-Lymphom, gemischtzelliges	0.42 *I* *	
98846	Klassisches Hodgkin-Lymphom, lymphozytenarmes	0.04 *I* *	
98845	Klassisches Hodgkin-Lymphom, lymphozytenreiches	0.1 *I* *	
98843	Klassisches Hodgkin-Lymphom, nodulär-sklerosierendes	1.28 *I* *	
93267	Kleeblattschädel - multiple kongenitale Anomalien		3 Fälle
2343	Kleeblattschädel-Syndrom, isoliertes		120 Fälle
261494	Kleefstra-Syndrom		114 Fälle
96147	Kleefstra-Syndrom durch Mikrodeletion 9q34		86 Fälle
261652	Kleefstra-Syndrom durch Punktmutationen		23 Fälle
2868	Kleinwuchs - Herzklappenfehler - charakteristisches Gesicht		3 Fälle
85442	Kleinwuchs - Hypophysen- und zerebelläre Defekte - kleine Sella turcica		5 Familien
2865	Kleinwuchs - Pterygium colli - Kardiopathie		4 Fälle
2866	Kleinwuchs - Schwerhörigkeit - neutrophile Funktionsstörung - Dysmorphien		2 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2863	Kleinwuchs - Wormsche Knochen - Dextrokardie		3 Fälle
314811	Kleinwuchs durch GHSR-Mangel		8 Fälle
629	Kleinwuchs durch qualitative Wachstumshormonanomalien		3 Fälle
2867	Kleinwuchs Typ Brüssel		2 Fälle
2623	Kleinwuchs, geleophysischer		27 Fälle
2658	Kleinwuchs, hyperostotischer, Typ Lenz-Majewski		10 Fälle
2632	Kleinwuchs, mesomeler, Typ Langer		100 Fälle
2636	Kleinwuchs, mikrozephaler osteodysplastischer primordialer, Typ I und III		30 Fälle
2637	Kleinwuchs, mikrozephaler osteodysplastischer primordialer, Typ II		150 Fälle
329228	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, duch ZNF335-Mangel		10 Fälle
468631	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, durch RTTN-Mangel		12 Fälle
319671	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, Typ Alazami		10 Fälle
319675	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, Typ Dauber		2 Fälle
2617	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, Typ Montreal		3 Fälle
2643	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, Typ Toriello		2 Fälle
2653	Kleinwuchs, osteochondrodysplastischer - Schwerhörigkeit - Retinitis pigmentosa		2 Fälle
435804	Kleinwuchs-beschleunigte Knochenalterung-früh beginnende Osteoarthritis-Syndrom		3 Familien
464288	Kleinwuchs-Brachydaktylie-Adipositas-globale Entwicklungsverzögerung-Syndrom		6 Fälle
397623	Kleinwuchs-Hörkanalatresie-Mandibuläre Hypoplasie-Skelettanomalien-Syndrom		4 Fälle
2994	Kleinwuchs-kraniofaziale Anomalien-Genitalhypoplasie-Syndrom		3 Familien
314394	Kleinwuchs-Onychodysplasie-Gesichtsdysmorphie-Hypotrichose-Syndrom		14 Fälle
391677	Kleinwuchs-Optikusatrophie-Pelger-Huët-Anomalie-Syndrom		39 Fälle
399081	KLHL9-abhängige distale Myopathie mit Beginn in der Kindheit		10 Fälle
447974	Klippel-Feil-Anomalie-Myopathie-Gesichtsdysmorphie-Syndrom		2 Fälle
2345	Klippel-Feil-Syndrom, isoliertes	2.0 *P* *	
2345	Klippel-Feil-Syndrom, isoliertes	0.6 *BP* *	
90308	Klippel-Trénaunay-Syndrom	0.007 *P* *	
93929	Kloakenekstrophie	0.54 *BP*	
238578	Klumpfuß, familiärer isolierter, durch Mikroduplikationssyndrom 17q23.1-q23.2		4 Familien
2347	Kniest-ähnliche Dysplasie, letale		2 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
1830	Knochendysplasie, immuno-ossäre, Typ Schimke		71 Fälle
1842	Knochendysplasie, letale, Typ Holmgren		7 Fälle
1832	Knochendysplasie, osteosklerotische, letale Form		40 Fälle
223727	Knochensarkom	9.29 *P* *	
223727	Knochensarkom	0.8 *I* *	
3233	Kochleosakkuläre Degeneration - Katarakt		2 Familien
444077	Kognitive Störung-grobe Gesichtsszüge-Herzdefekte-Adipositas-Lungenbeteiligung-Kleinwuchs-Skelettdysplasie-Syndrom		11 Fälle
90068	Kokain-Vergiftung	1.0 *P* *	
31824	Kolchizin-Vergiftung	0.1 *P* *	
53296	Kollagenom, familiäres kutanes		16 Fälle
79147	Kollagenose, familiäre reaktive perforierende		50 Fälle
468672	Kolobomatöse Mikrophtalmie-Mikrokornea-Syndrom		21 Fälle
424099	Kolobomatöse Mikrophtalmie-rhizomele Dysplasie-Syndrom		5 Familien
435930	Kolobomatöser Sehnervenkopf-Makula-Atrophie-Chorioretinopathie-Syndrom		3 Fälle
168966	Kombinationslymphom	0.01 *I* *	
254920	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 2		1 Fall
254925	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 4		2 Fälle
254930	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 7		7 Fälle
319504	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 8		7 Fälle
319509	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 9		4 Fälle
324535	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 11		32 Fälle
319514	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 13		2 Fälle
319519	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 14		5 Fälle
319524	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 15		16 Fälle
369913	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 17		20 Familie n
420728	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 20		2 Fälle
420733	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 21		2 Fälle
444013	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 23		11 Fälle
444458	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 24		3 Fälle
447954	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 25		2 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
477684	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 26		2 Fälle
477774	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 27		3 Fälle
478029	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 29		1 Fall
478042	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 30		2 Fälle
497623	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung, C12ORF65-assoziierter		30 Fälle
357329	Kombinierter Immundefekt durch IL21R-Mangel		6 Fälle
504530	Kombinierter Immundefekt durch Moesin-Defizienz		7 Fälle
476113	Kombinierter Immundefekt durch TFRC-Mangel		2 Familien
221139	Kombinierter Immundefekt mit fazio-okulo-skelettalen Anomalien		2 Fälle
309111	Kombinierter Lipase-Colipase-Mangel des Pankreas		3 Fälle
440727	Kombiniertes Hamartom der Retina und des retinalen Pigmentepithels		120 Fälle
280133	Komplement-Komponente 3-Mangel		27 Fälle
306644	Komplikation nach Organtransplantation	9.0 *P* *	
268316	Komplikationen bei der Hämodialyse	13.0 *I* *	
57196	Kondensierende Ostitis der medialen Klavikula		58 Fälle
216694	Kongenital korrigierte Transposition der großen Arterien	3.0 *BP*	
329242	Kongenitale chronische Diarrhoe mit Protein-Verlust-Enteropathie		2 Fälle
2444	Kongenitale Fehlbildung der Atemwege	8.2 *BP* *	
1023	Kongenitale generalisierte Hypertrichose Typ Ambras		40 Fälle
306530	Kongenitale hereditäre Fazialisparese mit variablem Hörverlust		13 Fälle
352333	Kongenitale Ichthyose-Intelligenzminderung-spastische Tetraplegie-Syndrom		2 Fälle
48431	Kongenitale Katarakt-Gesichtsdysmorphie-Neuropathie-Syndrom		170 Fälle
1369	Kongenitale Katarakt-hypertrophe Kardiomyopathie-mitochondriale Myopathie-Syndrom		40 Fälle
464738	Kongenitale Katarakt-Microzephalie-Naevus flammeus simplex-schwere Intelligenzminderung-Syndrom		7 Fälle
330054	Kongenitale Katarakt-progressive Muskelhypotonie-Hörverlust-Entwicklungsverzögerung-Syndrom		3 Fälle
521432	Kongenitale Katarakt-schwere neonatale Hepatopathie-allgemeine Entwicklungsverzögerung-Syndrom		2 Fälle
300313	Kongenitale Katarakt-Schwerhörigkeit-Entwicklungsverzögerung-Syndrom		5 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
495875	Kongenitale labioskrotale Agenesie-zerebelläre Fehlbildung-Hornhautdystrophie-Gesichtsdysmorphie-Syndrom		3 Fälle
69063	Kongenitale membranöse Nephropathie durch Alloimmunisierung gegen fetomaternale anti-neutrale Endopeptidase		15 Fälle
391376	Kongenitale Mikrozephalie-schwere Enzephalopathie-progressive zerebrale Atrophie-Syndrom		20 Fälle
508512	Kongenitale multiple Café-au-lait-Flecken-gesteigerter Schwesterchromatid-Austausch-Syndrom		2 Fälle
371007	Kongenitale Muskeldystrophie mit Gelenkinstabilität		14 Fälle
329178	Kongenitale Muskeldystrophie mit Intelligenzminderung und schwerer Epilepsie		3 Fälle
486815	Kongenitale Muskeldystrophie-Atemversagen-Hautanomalien-Gelenkinstabilität-Syndrom		4 Fälle
34520	Kongenitale Myopathie mit Integrin-alpha-7-Mangel	0.03 *P* *	
319160	Kongenitale Myopathie mit internen Nuclei und atypischen Kernen		5 Fälle
424107	Kongenitale Myopathie mit Myasthenie-ähnlichem Beginn		2 Fälle
453510	Kongenitale Schmerzunempfindlichkeit mit schwerer Intelligenzminderung		3 Fälle
478664	Kongenitale Schmerzunempfindlichkeit-Hypohidrose-Syndrom		11 Familien
369861	Kongenitale sideroblastische Anämie-B-Zell-Immundefekt-periodisches Fieber-Entwicklungsverzögerung-Syndrom		16 Fälle
973	Kongenitale unilaterale Fingeraplasie/-hypoplasie, excl. Daumen		2 Familien
860	Kongenitale unkorrigierte Transposition der großen Arterien	24.25 *BP* *	
512260	Kongenitale zerebelläre Ataxie durch RNU12-Genmutation		6 Fälle
514352	Kongenitaler Brachyösophagus-intrathorakaler Magen-Wirbelanomalien-Syndrom		8 Fälle
1355	Kongenitaler Herzfehler-rundes Gesicht-Entwicklungsverzögerung-Syndrom		3 Fälle
626	Kongenitaler melanozytärer Nävus, großer/riesiger	2.75 *P* *	
590	Kongenitales myasthenes Syndrom	0.3 *P* *	
508542	Kongenitales progressives Knochenmarkversagen-B-Zell-Immundefekt-Skelettdysplasie-Syndrom		5 Fälle
521438	Kongenitales vertebral-kardial-renales Fehlbildungssyndrom		4 Fälle
97231	Konjunktivitis, lignöse		200 Fälle
319651	Konstitutionelle megaloblastäre Anämie mit schwerer neurologischer Krankheit		6 Fälle
1484	Kontrakturen - ektodermale Dysplasie - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte		2 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
436003	Kontrakturen-Entwicklungsverzögerung-Pierre Robin-Syndrom		6 Fälle
314002	Kontrakturen-Pterygium colli-Mikrognathie-hypoplastische Mamillen-Syndrom		2 Fälle
363965	Koolen-De Vries-Syndrom durch Punktmutation		4 Fälle
2036	Kopfhaut-Ohr-Mamillen-Syndrom		30 Fälle
1661	Korneales Dermoid, X-chromosomales		6 Fälle
3194	Korneo-dermato-ossäres-Syndrom		7 Fälle
1389	Kortikale Blindheit - geistige Retardierung - Polydaktylie		3 Fälle
300570	Kortikale Dysgenese mit pontozerebelläre Hypoplasie durch TUBB3-Genmutation		12 Fälle
319189	Kortikaler Myoklonus, familiärer		11 Fälle
99749	Kostmann-Syndrom		45 Fälle
2391	Kostokorakoides Ligament, verkürztes, kongenitales		1 Familie
2351	Kousseff-Syndrom		8 Fälle
487	Krabbe-Syndrom	1.0 *P* *	
487	Krabbe-Syndrom	0.7 *BP*	
79156	Krampfanfälle - Intelligenzminderung, durch Hydroxylysinurie		6 Fälle
140927	Krampfanfälle, benigne familiäre neonatal-infantile		10 Familien
166305	Krämpfe, beninge infantile, assoziiert mit milder Gastroenteritis		100 Fälle
466926	Krämpfe-Skoliose-Makrozephalie-Syndrom		10 Fälle
363705	Kranio-fazio-fronto-digitales Syndrom		4 Fälle
1521	Kranio-fronto-nasale Dysplasie - Poland-Anomalie		2 Fälle
1525	Kranio-Osteoarthropathie		30 Fälle
1514	Kraniodigitales Syndrom mit Intelligenzminderung		5 Fälle
459061	Kraniofaziale Dysplasie-Kleinwuchs-ektodermale Anomalien-Intelligenzminderung-Syndrom		8 Fälle
314555	Kraniofaziale Dysplasie-Osteopenie-Syndrom		5 Fälle
85168	Kraniofaziale Konodysplasie		1 Familie
54595	Kraniopharyngeom	2.0 *P* *	
54595	Kraniopharyngeom	1.0 *I*	
157832	Kraniorhinie		4 Fälle
1531	Kraniosynostose	24.3 *BP* *	
1538	Kraniosynostose - Dandy-Walker-Malformation - Hydrozephalus		4 Fälle
1533	Kraniosynostose - Fibula-Aplasie		2 Fälle
171839	Kraniosynostose - Hydrozephalus - Chiari-Fehlbildung I - radioulnare Synostose		2 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2872	Kraniosynostose - kongenitale Herzerkrankung - Intelligenzminderung		7 Fälle
1541	Kraniosynostose Typ Boston		3 Familien
2145	Kraniosynostose Typ Herrmann-Opitz		2 Fälle
1527	Kraniosynostose Typ Philadelphia		1 Familie
85199	Kraniosynostose-anale Anomalien-Porokeratose-Syndrom		9 Fälle
52054	Kraniosynostose-intrakranielle Kalzifizierung-Syndrom		3 Fälle
52503	Kreatin-Transporter-Mangel, X-chromosomaler		150 Fälle
398088	Kryohydrozytose mit normalem Stomatin, hereditäre Form		53 Fälle
168577	Kryohydrozytose mit reduziertem Stomatin, hereditäre Form		3 Fälle
468635	Kryptogene multifokale ulzeröse stenosierende Enteritis		60 Fälle
1546	Kryptokokkose	11.0 *I* *	
1547	Kryptomikrotie - Brachydaktylie - Anomalie der Dermatoglyphen		2 Fälle
91396	Kryptophthalmie, isolierte		30 Fälle
98949	Kryptophthalmie, komplette		15 Fälle
1548	Kryptorchismus - Arachnodaktylie - Intelligenzminderung		3 Fälle
1549	Kryptosporidiose	1.96 *I* *	
306674	Kufor-Rakeb-Syndrom		16 Fälle
1551	Kupfermangel, benigner familiärer		1 Familie
454745	Kuru		2700 Fälle
104008	Kurzdarm-Syndrom	2.0 *P* *	
2301	Kurzdarm-Syndrom, kongenitales		43 Fälle
357175	Kurze Ulna - Dysmorphien - Hypotonie - Intelligenzminderung		4 Fälle
498497	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ 5		2 Fälle
93269	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ Majewski		34 Fälle
1149	Kuskokwim-Syndrom		8 Familien
280794	Kutane Mastozytose, diffuse pseudoxanthomatöse		10 Fälle
2881	Kutane Photosensitivität - letale Kolitis		3 Fälle
451607	Kutanes Pseudolymphom		60 Fälle
496686	Kyphose-laterale Zungenatrophie-myofibrilläre Myopathie-Syndrom		3 Fälle
496689	Kyphoskoliose-laterale Zungenatrophie-hereditäre spastische Paraplegie-Syndrom		12 Fälle
79314	L-2-Hydroxy-Glutarazidurie		140 Fälle
35704	L-Arginin:Glycin-Amidinotransferase-Mangel		9 Fälle
440731	L-Ferritin-Mangel		2 Fälle
501	Lafora-Krankheit		300 Fälle
2363	Lakrimo-aurikulo-dento-digitales Syndrom		100 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
521450	LAMA5-assoziiertes multisystemisches Syndrom		11 Fälle
530983	Lamb-Shaffer-Syndrom		25 Fälle
43393	Lambert-Eaton-Myasthenie-Syndrom	0.35 *P*	
1296	Lambert-Syndrom		4 Fälle
280365	Laminopathie, lipodystrophe, schwere, autosomal-semidominante		7 Fälle
389	Langerhans-Zell-Histiozytose	1.5 *P* *	
5	Langketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	8.0 *P* *	
5	Langketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	1.0 *BP* *	
633	Laron-Syndrom	0.3 *P* *	
220465	Laron-Syndrom mit Immundefekt		10 Fälle
2370	Larsen-ähnliches Syndrom - Knochendysplasie - Kleinwuchs		3 Fälle
284139	Larsen-ähnliches Syndrom, B3GAT3 Typ		14 Fälle
2371	Larsen-ähnliches Syndrom, letale Form		8 Fälle
503	Larsen-Syndrom	0.4 *BP* *	
2004	Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte	7.5 *BP* *	
93940	Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte Typ 3		30 Fälle
93941	Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte Typ 4		20 Fälle
247604	Lateralsklerose, juvenile primäre		4 Fälle
35689	Lateralsklerose, primäre	1.5 *P* *	
46059	Lathosterolose		4 Fälle
2378	Laurin-Sandrow-Syndrom		14 Fälle
650	LCAT-Mangel		125 Fälle
79293	LCAT-Mangel, familiärer		70 Fälle
99718	Leber plus-Krankheit	0.04 *P* *	
104	Leber-Optikusneuropathie, hereditäre	4.3 *P*	
2924	Lebererkrankheit, isolierte polyzystische	1.0 *P* *	
890	Lebervenen-Verschlusskrankheit	11.0 *P* *	
79124	Lebervenen-Verschlusskrankheit - Immunschwäche		28 Fälle
90062	Leberversagen, akutes	20.0 *P* *	
549	Legionellose	1.4 *I* *	
137605	Legius-Syndrom	2.2 *BP*	
506	Leigh-Syndrom	2.0 *P* *	
506	Leigh-Syndrom	2.8 *BP* *	
52994	Leiomyom, orbitales		26 Fälle
507	Leishmaniose	0.1 *P* *	
507	Leishmaniose	25.0 *I*	
140936	Lelis-Syndrom		9 Fälle
137839	Lemierre-Syndrom	10.0 *I* *	

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2382	Lennox-Gastaut-Syndrom	15.0 *P* *	
2382	Lennox-Gastaut-Syndrom	0.1 *I* *	
548	Lepra	3.7 *I*	
509	Leptospirose	0.12 *I* *	
510	Lesch-Nyhan-Syndrom	0.34 *BP* *	
293925	Letal okzipitale Enzephalozele-Skelettdysplasie-Syndrom		5 Fälle
1187	Letale Ataxie mit Schwerhörigkeit und Optikusatrophie		4 Familien
444069	Letale fetale Hirnfehlbildung-duodenale Atresie-bilaterale Nierenhypoplasie-Syndrom		4 Fälle
480528	Letale Hydranenzephalie-Zwerchfellhernie-Syndrom		2 Fälle
2570	Letale intrauterine Wachstumsverzögerung-kortikale Fehlbildungen-kongenitale Kontrakturen-Syndrom		4 Fälle
478049	Letale linksseitige Non-Compaction-Kardiomyopathie-Krämpfe-Hypotonie-Katarakt-Entwicklungsverzögerung-Syndrom		4 Fälle
435845	Letale neonatale Spastik-epileptische Enzephalopathie-Syndrom		8 Fälle
314718	Letales Arteriopathie-Syndrom durch Fibulin-4-Mangel		22 Fälle
439897	Letales fetales zerebro-reno-urogenitales Agenesie/Hypoplasie-Syndrom		2 Fälle
210144	Letales polymalformatives Syndrom Typ Boissel		10 Fälle
513	Leukämie, akute lymphoblastische	11.0 *P* *	
513	Leukämie, akute lymphoblastische	2.75 *I* *	
514	Leukämie, akute monoblastische	0.13 *I* *	
519	Leukämie, akute myeloische	10.0 *P* *	
519	Leukämie, akute myeloische	2.5 *I*	
98834	Leukämie, akute myeloische, mit Ausreifung	0.02 *I* *	
98832	Leukämie, akute myeloische, mit minimaler Ausreifung	0.01 *I* *	
98833	Leukämie, akute myeloische, ohne Ausreifung	0.01 *I* *	
521	Leukämie, chronische myeloische	6.0 *P* *	
521	Leukämie, chronische myeloische	1.25 *I* *	
98823	Leukämie, chronische myelomonozytäre	0.29 *I* *	
86834	Leukämie, juvenile myelomonozytäre	0.1 *P* *	
99027	Leukodystrophie, autosomal-dominante, im Erwachsenenalter beginnend		20 Familien
512	Leukodystrophie, metachromatische	0.1 *P* *	
512	Leukodystrophie, metachromatische	1.47 *BP* *	
542310	Leukoencephalopathy with calcifications and cysts		50 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
163684	Leukoenzephalopathie - Dystonie - motorische Neuropathie		2 Fälle
83629	Leukoenzephalopathie - metaphysäre Chondrodysplasie		11 Fälle
2386	Leukoenzephalopathie - Palmoplantarkeratose		4 Fälle
139444	Leukoenzephalopathie mit beiderseitigen vorderen Temporallappen-Zysten		29 Fälle
137898	Leukoenzephalopathie mit Hirnstamm- und Rückenmarkbeteiligung - Laktaterhöhung		127 Fälle
363540	Leukoenzephalopathie mit milder zerebellärer Ataxie und Ödem der weißen Substanz		6 Fälle
139447	Leukoenzephalopathie, kavitierende progressive		19 Fälle
137639	Leukoenzephalopathie-Ataxie-Hypodontie-Hypomyelinisierung-Syndrom		8 Fälle
314051	Leukoenzephalopathie-Thalamus und Hirnstamm-Anomalien-Hoher Laktatwert-Syndrom		14 Fälle
1816	Leukomelanodermie-Infantilismus-Intelligenzminderung-Hypodontie-Hypotrichose-Syndrom		4 Fälle
210133	Leukonychia totalis - Acanthosis-nigricans-artige Läsionen - Haarveränderungen		11 Fälle
2968	Leukozytenadhäsionsdefekt		350 Fälle
99842	Leukozytenadhäsionsdefekt Typ I	0.1 *P* *	
99843	Leukozytenadhäsionsdefekt Typ II		7 Fälle
99844	Leukozytenadhäsionsdefekt Typ III		40 Fälle
48162	Lewis-Sumner-Syndrom	0.9 *P* *	
65285	Lhermitte-Duclos-Krankheit		220 Fälle
524	Li-Fraumeni-Syndrom	6.0 *P*	
86797	Lichen myxoedematosus, atypischer		20 Fälle
90398	Lichen myxoedematosus, lokalisierter, mit gemischten Eigenschaften der Subtypen		10 Fälle
90399	Lichen myxoedematosus, lokalisierter, mit monoklonaler Gammopathie/oder systemischen Symptomen		5 Fälle
525	Lichen planopilaris		300 Fälle
254478	Lichen planus pemphigoides		100 Fälle
2390	Lichtenstein-Syndrom		2 Fälle
526	Liddle-Syndrom		72 Familien
99812	LIG4-Syndrom		28 Fälle
69085	Limb-Mammary-Syndrom		38 Fälle
329341	Limbische Enzephalitis mit DPP6-Antikörpern		4 Fälle
498700	Limbische Enzephalitis mit Neurexin-3-Antikörper		5 Fälle
171673	Limbusstammzellinsuffizienz	20.0 *P* *	

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
1979	Lipodystrophie durch peptidischen Wachstumsfaktormangel		1 Familie
528	Lipodystrophie Typ Berardinelli	0.5 *P* *	
79086	Lipodystrophie, erworbene generalisierte	1.0 *P* *	
435651	Lipodystrophie, familiäre partielle, CIDEC-assoziierte		1 Fall
79085	Lipodystrophie, familiäre partielle, durch AKT2-Genmutation		1 Familie
435660	Lipodystrophie, familiäre partielle, durch LIPE-Genmutation		4 Fälle
79083	Lipodystrophie, familiäre partielle, durch PPARG-Genmutation		10 Fälle
280356	Lipodystrophie, familiäre partielle, PLIN1-abhängige		3 Fälle
79084	Lipodystrophie, familiäre partielle, Typ Köbberling		20 Fälle
98306	Lipodystrophie, partielle, familiäre Form	1.0 *P* *	
50811	Lipodystrophie-Intelligenzminderung-Schwerhörigkeit-Syndrom		3 Fälle
530	Lipoidproteinose		500 Fälle
2396	Lipomatose, enzephalo-kranio-kutane		77 Fälle
401859	Liponsäure-Synthase-Mangel		3 Fälle
329481	Lipoprotein-Glomerulopathie		150 Fälle
69078	Liposarkom	1.0 *I* *	
99970	Liposarkom, dedifferenziertes	0.27 *I* *	
99971	Liposarkom, hochdifferenziertes	0.51 *I* *	
99967	Liposarkom, myxoides/rundzelliges	0.1 *I* *	
99969	Liposarkom, pleomorphes	0.05 *I* *	
401862	Lipoyl-Transferase 1-Mangel		4 Fälle
508476	Lippen-Gaumenspalte-kraniofaziale Dysmorphie-kongenitaler Herzfehler-Hörverlust-Syndrom		7 Fälle
199306	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	80.0 *BP*	
2001	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - Malrotation - Kardiopathie		5 Fälle
2003	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - Schwerhörigkeit - Sakrallipom		2 Fälle
1995	Lippenspalte-Retinopathie-Syndrom		2 Fälle
98955	Lisch-epitheliale Hornhautdystrophie		36 Fälle
171680	Lissenzephalie durch TUBA1A-Genmutation		15 Fälle
100012	Lissenzephalie mit zerebellärer Hypoplasie Typ B		50 Fälle
100013	Lissenzephalie mit zerebellärer Hypoplasie Typ C		2 Fälle
86821	Lissenzephalie Typ III - familiäre fetale Akinesie/Hypokinesie-Sequenz		5 Fälle
86822	Lissenzephalie Typ III - metakarpale Knochendysplasie		2 Fälle
533	Listeriose	0.337 *I*	
363618	LMNA-abhängiges kardiokutanes Progerie-Syndrom		5 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2407	LOC-Syndrom		50 Fälle
2406	Locked-In-Syndrome		33 Fälle
60030	Loeys-Dietz-Syndrom		52 Familien
768	Long-QT-Syndrom, familiäres	40.0 *BP* *	
2408	Lowe-Kohn-Cohen-Syndrom		1 Familie
844	Lown-Ganong-Levine-Syndrom		12 Fälle
2409	Lowry-Maclean-Syndrom		3 Fälle
1824	Lowry-Wood-Syndrom		8 Fälle
83628	LUMBAR-Syndrom		54 Fälle
99931	Lungen-Hämosiderose, idiopathische	0.0425 *I* *	
1120	Lungenagenesie-Herzfehler-Daumenanomalien-Syndrom		9 Fälle
137631	Lungenfibrose - Immundefekt - Gonadendysgenesie		2 Fälle
210136	Lungenfibrose - Leberhyperplasie - Knochenmarkhypoplasie		4 Fälle
2032	Lungenfibrose, idiopathische	11.5 *P* *	
2032	Lungenfibrose, idiopathische	3.81 *I* *	
99125	Lungenvenenfehlmündung, kongenitale totale	9.0 *BP*	
178320	Lungenverletzung, akute	25.0 *I* *	
90283	Lupus erythematodes tumidus		250 Fälle
535	Lupus erythematodes, kutaner seltener	50.0 *P* *	
300345	Lupus erythematodes, systemischer, autosomal-rezessiver		7 Familien
91546	Lyme-Krankheit	21.9 *I*	
2414	Lymphangiektasie, pulmonale, kongenitale		100 Fälle
538	Lymphangioleiomyomatose	0.15 *P*	
538	Lymphangioleiomyomatose	0.0135 *I*	
86914	Lymphödem - zerebrale arteriovenöse Fehlbildung		5 Fälle
86915	Lymphödem-Atriumseptumdefekte-charakteristische Gesichtszüge-Syndrom		5 Fälle
98841	Lymphom, anaplastisch großzelliges	2.0 *P* *	
545	Lymphom, follikuläres	37.0 *P* *	
545	Lymphom, follikuläres	2.192 *I* *	
542	Lymphom, kutanes primäres	0.75 *I* *	
70568	Lymphoproliferative Erkrankung nach Transplantation	26.2 *P* *	
238505	Lymphoproliferative Krankheit, autosomal-rezessive		18 Fälle
2442	Lymphoproliferative Krankheit, X-chromosomale	0.05 *P* *	
275761	Lysosomale saure Lipase-Mangel	2.0 *P* *	
2435	Maculae, hypopigmentierte und hyperpigmentierte, hereditäre kongenitale		14 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
163634	Maffucci-Syndrom		250 Fälle
26106	Magenkarzinom, diffuses hereditäres	1.5 *I* *	
423786	Magenkarzinom, undifferenziertes	0.211 *I* *	
324972	MAGIC-Syndrom		21 Fälle
77297	Majeed-Syndrom		4 Familien
33226	Makroglobulinämie Waldenström	0.81 *I* *	
2431	Makrogyrie, bilaterale zentrale		4 Fälle
2432	Makrosomie - Mikrophthalmie - Gaumenspalte		5 Fälle
83619	Makrostomie - präaurikuläre Anhängsel - externe Ophthalmoplegie		9 Fälle
220448	Makrothrombozytopenie mit Mitralklappeninsuffizienz		2 Fälle
140957	Makrothrombozytopenie, autosomal-dominante		100 Fälle
438207	Makrothrombozytopenie, schwere, autosomal-rezessive		2 Fälle
487796	Makrothrombozytopenie-Lymphödem-Entwicklungsverzögerung-Gesichtsdysmorphien-Kamptodaktylie-Syndrom		2 Fälle
2427	Makrozephalie - Kleinwuchs - Paraplegie		2 Fälle
397612	Makrozephalie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom		9 Fälle
210548	Makrozephalie-Intelligenzminderung-Autismus-Syndrom		40 Fälle
466791	Makrozephalie-Intelligenzminderung-linksventrikuläre Non-Compaction-Syndrom		6 Fälle
457485	Makrozephalie-Intelligenzminderung-neurologische Entwicklungsstörungen-schmaler Thorax-Syndrom		8 Fälle
1471	Makula-Kolobom - Brachydaktylie Typ B		10 Fälle
251287	Makuladystrophie, anuläre benigne konzentrische		27 Fälle
319640	Makuladystrophie, retinale, Typ 2		5 Familien
75381	Makuladystrophie, zystoide		97 Fälle
91494	Makulakolobom-Gaumenspalte-Hallux valgus-Syndrom		2 Fälle
97341	Makulopathie, persistierende plakoide		5 Fälle
87503	Mal de Meleda	1.0 *P*	
420179	Malan-Großwuchssyndrom		20 Fälle
673	Malaria	3.0 *P* *	
673	Malaria	73.0 *I*	
35808	Maligne Keimstrang-Stroma-Tumoren des Ovars	1.85 *P* *	
35808	Maligne Keimstrang-Stroma-Tumoren des Ovars	0.13 *I* *	
35807	Maligne Keimzelltumoren des Ovars	0.08 *I* *	
293181	Maligne migrierende Partialepilepsie des Kindes		114 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
99912	Maligner dysgerminomatöser Keimzelltumor des Ovars	0.04 *I* *	
276145	Maligner epithelialer Tumor der Speicheldrüsen	0.73 *I* *	
398934	Maligner epithelialer Tumor des Ovars	9.39 *I* *	
99915	Maligner Granulosazelltumor des Ovars	0.12 *I* *	
213512	Maligner Müllerscher Mischtumor des Ovars	0.12 *I* *	
398940	Maligner nicht-epithelialer Tumor des Ovars	0.43 *I* *	
180242	Maligner Tumor der Eileiter	1.0 *P* *	
398043	Maligner Tumor des Penis	1.075 *I* *	
168999	Malignes Melanom der Mukosa	0.26 *I* *	
398987	Malignes Teratom des Ovars	0.07 *I* *	
943	Malonazidurie		34 Fälle
52417	MALT-Lymphom	4.0 *P* *	
52417	MALT-Lymphom	0.3 *I* *	
238744	Mammary-digital-nail-Syndrom		11 Fälle
213557	Mammatumor vom Speicheldrüsentyp	0.05 *I* *	
397941	MAN1B1-CDG		25 Fälle
363649	Mandibuläre Hypoplasie-Schwerhörigkeit-Progeroide Merkmale-Lipodystrophie-Syndrom		21 Fälle
79113	Mandibulo-faziale Dysostose-Mikrozephalie-Syndrom		107 Fälle
357158	Mandibulofaziale Dysostose - Makroblepharon - Makrostomie		2 Fälle
443995	Mandibulofaziale Dysostose mit Alopezie		4 Fälle
52416	Mantelzell-Lymphom	3.5 *P* *	
99826	Marburg hämorrhagisches Fieber		500 Fälle
221074	Marchiafava-Bignami-Krankheit		250 Fälle
2461	Marden-Walker-Syndrom		50 Fälle
558	Marfan-Syndrom	15.0 *P*	
558	Marfan-Syndrom	25.0 *I* *	
300382	Marfan-Syndrom mit neonataler progeroid-Syndrom ähnlicher Lipodystrophie		7 Fälle
314041	Marfanoider Habitus - Inguinalhernie - Beschleunigte Knochenalterung		2 Fälle
2463	Marfanoider Habitus - Intelligenzminderung, autosomal-rezessiv		4 Fälle
2464	Marfanoides-Syndrom vom Typ de Silva		6 Fälle
300912	Marginalzonenlymphom	7.0 *P* *	
300912	Marginalzonenlymphom	0.3 *I* *	
559	Marinesco-Sjögren-Syndrom		200 Fälle
561	Marshall-Smith-Syndrom		33 Fälle
560	Marshall-Syndrom		17 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
466718	Martinique zerknitterte retinale Pigmentepitheliopathie		14 Fälle
98292	Mastozytose	10.0 *P*	
280785	Mastozytose, bullöse diffuse kutane		40 Fälle
79456	Mastozytose, kutane, diffuse Form		30 Fälle
2467	Mastozytose, systemische	11.3 *P* *	
2467	Mastozytose, systemische	0.6 *I* *	
2470	Matthew-Wood-Syndrom		43 Fälle
3109	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom	11.0 *BP*	
2578	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom Typ 2	1.0 *BP* *	
57782	Mazabraud-Syndrom		54 Fälle
562	McCune-Albright-Syndrom	0.55 *P* *	
2471	McDonough-Syndrom		2 Familien
2473	McKusick-Kaufman-Syndrom		90 Fälle
59306	McLeod Neuro-Akanthozytose-Syndrom		100 Fälle
3097	Meacham-Syndrom		13 Fälle
564	Meckel-Syndrom	4.0 *BP*	
401942	Mediane Spalte der Ober- und Unterlippe, familiäre From		8 Fälle
2006	Mediane Unterlippenspalte		70 Fälle
2699	Medianes Knötchen der Oberlippe		4 Familien
370127	Medich Giant-Platelet-Syndrom		3 Fälle
391655	Medikamentöse Off-Phase in der Parkinson-Krankheit	4.15 *P* *	
171851	MEDNIK-Syndrom		5 Familien
616	Medulloblastom	1.0 *P* *	
616	Medulloblastom	0.11 *I* *	
251863	Medulloblastom, desmoplastisches/noduläres	0.01 *I* *	
98954	Meesmann-Hornhautdystrophie		250 Fälle
93109	Megakalikose, kongenitale		25 Fälle
2478	Megalenzephale Leukoenzephalopathie mit subkortikalen Zysten		100 Fälle
60040	Megalenzephalie-Kapillarfehlbildungen-Polymikrogyrie-Syndrom		170 Fälle
83473	Megalenzephalie-Polymikrogyrie-postaxiale Polydaktylie-Hydrozephalus-Syndrom		62 Fälle
457359	Megalenzephalie-schwere Kyphoskoliose-Großwuchs-Syndrom		2 Fälle
238763	Megalokornea - Sphärophakie - sekundäres Glaukom		12 Fälle
2241	Megazystis-Mikrokolon-intestinale Hypoperistaltik-Syndrom		230 Fälle
352328	MEGDEL-Syndrom		67 Fälle
85282	MEHMO-Syndrom		8 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
500135	Mehrkernige Neuronale Zellen-Anhydramnion-renale Dysplasie-zerebelläre Hypoplasie-Hydranenzephalie-Syndrom		3 Fälle
314466	Meigs-Syndrom, atypisches		9 Fälle
70588	Mekonium-Aspirationssyndrom	2.44 *P* *	
618	Melanom, familiäres	1.5 *I* *	
2481	Melanozytose, neurokutane	1.25 *P* *	
550	MELAS	0.6 *P* *	
2482	Melhem-Fahl-Syndrom		2 Fälle
2484	Melnick-Needles-Syndrom		70 Fälle
2485	Melorheostose	0.09 *P* *	
1879	Melorheostose mit Osteopoikilosis		5 Familien
401973	MEND-Syndrom		24 Fälle
477857	Mendelsche Anfälligkeit für Erkrankungen durch Mykobakterien, autosomal-rezessive, durch kompletten RORgamma-Rezeptor-Mangel		7 Fälle
2495	Meningeom	0.15 *I* *	
565	Menkes-Syndrom	0.33 *BP* *	
508093	MEPAN-Syndrom		7 Fälle
157801	Mesoaxiale synostotische Syndaktylie mit phalangealer Reduktion		6 Familien
2631	Mesomeler Kleinwuchs-Gaumenspalte-Kamptodaktylie-Syndrom		2 Fälle
2496	Mesomelie-Synostosen-Syndrom		5 Fälle
50251	Mesotheliom	3.1 *P* *	
50251	Mesotheliom	1.9 *I* *	
2499	Metachondromatose		25 Fälle
2502	Metaphysäre Dysostose - geistige Retardierung - Schallleitungsschwerhörigkeit		3 Fälle
213531	Metaplastisches Karzinom der Brust	0.06 *I* *	
2635	Metatrope Dysplasie	0.2 *BP* *	
464453	Methämoglobinämie, erworbene		242 Fälle
1923	Methimazol-Embryofetopathie		40 Fälle
565782	Methotrexate toxicity	3.0 *P* *	
2169	Methylcobalamin-Mangel Typ cbl E		27 Fälle
2170	Methylcobalamin-Mangel Typ cbl G		33 Fälle
308425	Methylmalonazidämie durch Methylmalonyl-CoA-Epimerase-Mangel		7 Fälle
26	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie		500 Fälle
79282	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cbl C		500 Fälle
79283	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cbl D		17 Fälle
79284	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cbl F		15 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
369955	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cblJ		2 Fälle
369962	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cblX		18 Fälle
79312	Methylmalonazidämie, Vitamin B12-resistente, Typ mut-		450 Fälle
28	Methylmalonazidämie, Vitamin B12-sensible		192 Fälle
79310	Methylmalonazidämie, Vitamin B12-sensible, Typ cblA		60 Fälle
280183	Methylmalonazidurie durch Transcobalamin-Rezeptor-Defekt		5 Fälle
1917	Methylquecksilber-Embryopathie		800 Fälle
502430	Metopicaleiste-Ptosis-Gesichtsdysmorphie-Syndrom		8 Fälle
309025	Mevalonatkinase-Mangel		300 Fälle
29	Mevalonazidurie		30 Fälle
485421	MFF-abhängige Enzephalopathie durch mitochondrialen und peroxisomalen Teilungsdefekt		4 Fälle
79329	MGAT2-CDG		13 Fälle
171703	Microzephalie - Polymikrogyrie - Corpus callosum-Agenesie		4 Fälle
2557	Mietens-Syndrom		9 Fälle
569	Migräne, hemiplegische, familiäre oder sporadische Form	10.0 *P* *	
2558	Mikati-Najjar-Sahli-Syndrom		5 Fälle
2510	Mikro-Syndrom		203 Fälle
2511	Mikrobrachyzephalie - Ptosis - Lippenspalte		2 Fälle
77301	Mikrodeletion 9q22.3		42 Fälle
293948	Mikrodeletionssyndrom 1p21.3		9 Fälle
401986	Mikrodeletionssyndrom 1p31p32		5 Fälle
456298	Mikrodeletionssyndrom 1p35.2		2 Fälle
238769	Mikrodeletionssyndrom 1q44		100 Fälle
363680	Mikrodeletionssyndrom 2p13.2		2 Fälle
261349	Mikrodeletionssyndrom 2p15p16.1		11 Fälle
163693	Mikrodeletionssyndrom 2p21		7 Fälle
228402	Mikrodeletionssyndrom 2q23.1		18 Fälle
1617	Mikrodeletionssyndrom 2q24		23 Fälle
251019	Mikrodeletionssyndrom 2q32q33		25 Fälle
251028	Mikrodeletionssyndrom 2q33.1		20 Fälle
1001	Mikrodeletionssyndrom 2q37		115 Fälle
435638	Mikrodeletionssyndrom 3p25.3		8 Fälle
1621	Mikrodeletionssyndrom 3q13		42 Fälle
356947	Mikrodeletionssyndrom 3q26q27		4 Fälle
397695	Mikrodeletionssyndrom 3q27.3		7 Fälle
238750	Mikrodeletionssyndrom 4q21		14 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
228384	Mikrodeletionssyndrom 5q14.3		40 Fälle
251046	Mikrodeletionssyndrom 6p22		19 Fälle
171829	Mikrodeletionssyndrom 6q16		12 Fälle
251056	Mikrodeletionssyndrom 6q25		4 Fälle
254351	Mikrodeletionssyndrom 7q11.23, distal		41 Fälle
251061	Mikrodeletionssyndrom 7q31		20 Fälle
251066	Mikrodeletionssyndrom 8p11.2		3 Fälle
284160	Mikrodeletionssyndrom 8q21.11		13 Fälle
508488	Mikrodeletionssyndrom 8q24.3		2 Fälle
324313	Mikrodeletionssyndrom 9p13		4 Fälle
531151	Mikrodeletionssyndrom 9q21.13		10 Fälle
401923	Mikrodeletionssyndrom 9q31.1q31.3		2 Fälle
495818	Mikrodeletionssyndrom 9q33.3q34.11		4 Fälle
444002	Mikrodeletionssyndrom 11q22.2q22.3		5 Fälle
313884	Mikrodeletionssyndrom 12p12.1		11 Fälle
94063	Mikrodeletionssyndrom 12q14		22 Fälle
289513	Mikrodeletionssyndrom 12q15q21.1		6 Fälle
412035	Mikrodeletionssyndrom 13q12.3		3 Fälle
261120	Mikrodeletionssyndrom 14q11.2		3 Fälle
261144	Mikrodeletionssyndrom 14q12		3 Fälle
401935	Mikrodeletionssyndrom 14q24.1q24.3		3 Fälle
261183	Mikrodeletionssyndrom 15q11.2		200 Fälle
199318	Mikrodeletionssyndrom 15q13.3		246 Fälle
261190	Mikrodeletionssyndrom 15q14		9 Fälle
94065	Mikrodeletionssyndrom 15q24		30 Fälle
261197	Mikrodeletionssyndrom 16p11.2, proximales	20.0 *P* *	
261211	Mikrodeletionssyndrom 16p11.2p12.2		8 Fälle
261236	Mikrodeletionssyndrom 16p13.11	7.0 *BP*	
352629	Mikrodeletionssyndrom 16q24.1		42 Fälle
261250	Mikrodeletionssyndrom 16q24.3		27 Fälle
319171	Mikrodeletionssyndrom 17p13.1, distal		16 Fälle
261257	Mikrodeletionssyndrom 17p13.3, distal		16 Fälle
97685	Mikrodeletionssyndrom 17q11		170 Fälle
261265	Mikrodeletionssyndrom 17q12		103 Fälle
363958	Mikrodeletionssyndrom 17q21.31	1.82 *P* *	
261279	Mikrodeletionssyndrom 17q23.1q23.2		7 Fälle
529962	Mikrodeletionssyndrom 17q24.2		19 Fälle
254346	Mikrodeletionssyndrom 19p13.12		6 Fälle
357001	Mikrodeletionssyndrom 19p13.13		7 Fälle
217346	Mikrodeletionssyndrom 19q13.11		12 Fälle
261295	Mikrodeletionssyndrom 20p12.3		3 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
313781	Mikrodeletionssyndrom 20p13		4 Fälle
444051	Mikrodeletionssyndrom 20q11.2		11 Fälle
261304	Mikrodeletionssyndrom 20q13.2q13.3, paternal		2 Fälle
261323	Mikrodeletionssyndrom 21q22.11q22.12		14 Fälle
261476	Mikrodeletionssyndrom Xp21		100 Fälle
1435	Mikrodeletionssyndrom Xq21		13 Fälle
264200	Mikrodeletionsyndrom 14q22q23		5 Fälle
500055	Mikrodeletionsyndrom 16p13.2		6 Fälle
250994	Mikroduplikationssyndrom 1q21.1		46 Fälle
313947	Mikroduplikationssyndrom 2q23.1		2 Fälle
96095	Mikroduplikationssyndrom 3q26		100 Fälle
329802	Mikroduplikationssyndrom 5p13		7 Fälle
228415	Mikroduplikationssyndrom 5q35		30 Fälle
314034	Mikroduplikationssyndrom 7p22.1		5 Fälle
96121	Mikroduplikationssyndrom 7q11.23		163 Fälle
261102	Mikroduplikationssyndrom 7q11.23, distal		5 Fälle
251076	Mikroduplikationssyndrom 8p23.1	1.72 *P*	
228399	Mikroduplikationssyndrom 8q12		4 Fälle
300305	Mikroduplikationssyndrom 11p15.4		1 Familie
261229	Mikroduplikationssyndrom 14q11.2		7 Fälle
238446	Mikroduplikationssyndrom 15q11q13		30 Fälle
261204	Mikroduplikationssyndrom 16p11.2p12.2		7 Fälle
261243	Mikroduplikationssyndrom 16p13.11		162 Fälle
96078	Mikroduplikationssyndrom 16p13.3		27 Fälle
217385	Mikroduplikationssyndrom 17p13		50 Fälle
139474	Mikroduplikationssyndrom 17q11.2		7 Fälle
261272	Mikroduplikationssyndrom 17q12		118 Fälle
447980	Mikroduplikationssyndrom 19p13.3		6 Fälle
217377	Mikroduplikationssyndrom Xp11.22-p11.23		12 Fälle
521258	Mikroduplikationssyndrom Xq25		28 Fälle
261483	Mikroduplikationssyndrom Xq27.3-q28		8 Fälle
293939	Mikroduplikationssyndrom Xq28, distal		9 Fälle
2538	Mikrogastrie - Extremitätenverkürzung		16 Fälle
476126	Mikrognathie-rezidivierende Infekte-Verhaltensstörungen-milde Intelligenzminderung-Syndrom		4 Fälle
2536	Mikrokornea - Glaukom - fehlende Stirnhöhlen		5 Fälle
231736	Mikrokornea - Lenticonus posterior - persistierender primärer Vitreus - Kolobom		8 Fälle
369970	Mikrokornea-myopische chorioretinale Atrophie-Telekanthus-Syndrom		14 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
50810	Mikrolissenzephalie - Mikromelie		2 Fälle
77299	Mikrophthalmie - Hirnatrophie		3 Fälle
2547	Mikrophthalmie - Mikrotie - fetale Akinesie		2 Fälle
1106	Mikrophthalmie mit Gliedmaßenanomalien		35 Familien
2556	Mikrophthalmie-lineares Hautdefekt-Syndrom		55 Fälle
251279	Mikrophthalmie-Retinitis pigmentosa-Foveoschisis-Drusenpapille-Syndrom		9 Fälle
83463	Mikrotie	15.5 *BP*	
139450	Mikrotie-Augenkolobom-imperforierter nasolakrimaler Gang-Syndrom		1 Familie
289522	Mikrotriplikation 11q24.1		2 Fälle
2290	Mikrovillöse Einschluss-Krankheit		137 Fälle
436182	Mikrozephaler primordialer Kleinwuchs-Insulinresistenz-Syndrom		2 Fälle
2513	Mikrozephalie - Albinismus - Fingeranomalien		2 Fälle
3433	Mikrozephalie - Brachydaktylie - Kyphoskoliose		3 Fälle
2522	Mikrozephalie - Fusionsanomalien der Halswirbelsäule		2 Fälle
2172	Mikrozephalie - Glomerulonephritis - marfanoider Habitus		2 Fälle
2516	Mikrozephalie - Herzfehler - Lungenfehlbildung		3 Fälle
2515	Mikrozephalie - Kardiomyopathie		3 Fälle
423894	Mikrozephalie - komplexe motorische und sensorische axonale Neuropathie		3 Fälle
2519	Mikrozephalie - Krämpfe - geistige Retardierung - Herzfehler		2 Fälle
2533	Mikrozephalie - Schwerhörigkeit - Intelligenzminderung		2 Fälle
500159	Mikrozephalie-Corpus callosum- und zerebelläre Vermishypoplasie-Gesichtsdysmorphie-Intelligenzminderung-Syndrom		4 Fälle
457284	Mikrozephalie-Corpus callosum-Hypoplasie-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie Syndrom		5 Fälle
397951	Mikrozephalie-dünnes Corpus callosum-Intelligenzminderung-Syndrom		4 Fälle
217026	Mikrozephalie-fazio-kardio-skelettales Syndrom Typ Hadziselimovic		5 Fälle
2521	Mikrozephalie-Gaumenspalte-abnorme Retinapigmentierung-Syndrom		3 Fälle
521445	Mikrozephalie-Gesichtsdysmorphie-okuläre Anomalien-multiple kongenitale Anomalien-Syndrom		10 Fälle
2523	Mikrozephalie-Hirndefekt-Spastik-Hypernatriämie-Syndrom		3 Fälle
457351	Mikrozephalie-Intelligenzminderung-sensorineuraler Hörverlust-Epilepsie-abnormer Muskeltonus-Syndrom		14 Fälle
294016	Mikrozephalie-kapilläre Fehlbildung-Syndrom		10 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
423306	Mikrozephalie-Kleinwuchs-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom		2 Fälle
488168	Mikrozephalie-kongenitale Katarakt-psoriasiforme Dermatose-Syndrom		5 Fälle
2526	Mikrozephalie-Lymphödem-Chorioretinopathie-Syndrom		50 Familien
2528	Mikrozephalie-Mikrokornea-Syndrom, Typ Seemanova		2 Fälle
329332	Mikrozephalie-zerebelläre Hypoplasie-kardiale Reizleitungsstörung-Syndrom		4 Fälle
83642	Mikrozytische Anämie mit hepatischer Eisenüberladung		3 Fälle
531	Miller-Dieker-Syndrom	1.0 *BP* *	
98919	Miller-Fisher-Syndrom	0.1 *I* *	
494433	MIRAGE-Syndrom		19 Fälle
293822	MITF-assoziiertes Melanom und Nierenzellkarzinom-Prädispositionssyndrom		30 Familien
1349	Mitochondriale DNA-assoziierte Kardiomyopathie mit Hörverlust		2 Familien
2443	Mitochondriale Krankheiten, nukleären Ursprungs	9.0 *P* *	
2597	Mitochondriale Myopathie - Laktatazidose - Schwerhörigkeit		2 Fälle
2598	Mitochondriale Myopathie und sideroblastische Anämie		7 Fälle
502423	Mitochondriale Myopathie-zerebelläre Ataxie-Pigmentretinopathie-Syndrom		9 Fälle
320360	Mitochondriale spastische Paraplegie, MT-ATP6-assoziierte		5 Fälle
447784	Mitochondrialer Pyruvat-Carrier-Mangel		4 Fälle
352470	Mitochondriales DNA-Deletionssyndrom, DNA2-assoziiertes		4 Fälle
279934	Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom, hepatozerebrale Form durch DGUOK-Mangel		100 Fälle
1933	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, enzephalomyopathische Form mit Methylmalonazidurie		2 Fälle
255235	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, enzephalomyopathische Form mit renaler Tubulopathie		5 Fälle
369897	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, enzephalomyopathische Form mit variablen kraniofazialen Anomalien		20 Fälle
363534	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, hepato-zerebro-renale Form		3 Fälle
254875	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, myopathische Form		45 Fälle
401869	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 1		21 Fälle
401874	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 2		6 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
363424	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 3		2 Fälle
457406	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 4		8 Fälle
289560	Mitochondrienmembran-Protein-Assoziierte Neurodegeneration	0.1 *P*	
42	Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	6.85 *P*	
42	Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	12.0 *BP* *	
90056	Mittelschweres und schweres Schädel-Hirntrauma	37.8 *P* *	
570	Moebius-Syndrom		300 Fälle
2560	Moebius-Syndrom - axonale Neuropathie - hypogonadotroper Hypogonadismus		7 Fälle
52368	Mohr-Tranebjaerg-Syndrom		91 Fälle
2563	MOMO-Syndrom		8 Fälle
2565	Mononen-Karnes-Senac-Syndrom		1 Familie
1620	Monosomie 3p, distale		34 Fälle
96125	Monosomie 6p, distale		35 Fälle
96148	Monosomie 10q, distale		40 Fälle
280325	Monosomie 12p, distale		8 Fälle
1598	Monosomie 18p	2.0 *BP* *	
1600	Monosomie 18q	2.5 *BP*	
574	Monosomie 21		50 Fälle
48652	Monosomie 22q13		200 Fälle
495930	Monosomie-7-Syndrom, familiäres		14 Familien
228423	Monozytopenie mit erhöhter Infektionsanfälligkeit		22 Fälle
83467	Morvan-Syndrom		60 Fälle
1692	Mosaik-Trisomie 1		1 Fall
1723	Mosaik-Trisomie 2		22 Fälle
100071	Mosaik-Trisomie 3		6 Fälle
1747	Mosaik-Trisomie 7		31 Fälle
96061	Mosaik-Trisomie 8	3.0 *I* *	
99776	Mosaik-Trisomie 9		50 Fälle
1708	Mosaik-Trisomie 16		226 Fälle
1711	Mosaik-Trisomie 17		31 Fälle
137867	Motoneuron-Krankheit Madras		200 Fälle
3347	Mounier-Kühn-Syndrom		300 Fälle
2152	Mowat-Wilson-Syndrom	1.7 *BP* *	
2573	Moyamoya-Krankheit	0.035 *I* *	
401945	Moyamoya-Krankheit mit früh-einsetzender Achalasie		9 Fälle
280679	Moyamoya-Krankheit-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphien-hypergonadotroper Hypogonadismus-Syndrom		9 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2574	Moynahan-Syndrom		26 Fälle
79323	MPDU1-CDG		8 Fälle
79319	MPI-CDG		25 Fälle
263347	MRCS-Syndrom		7 Fälle
480536	MSH3-abhängige adenomatöse attenuierte familiäre Polyposis		4 Fälle
100024	Mu-Schwerkettenkrankheit		35 Fälle
575	Muckle-Wells-Syndrom		200 Fälle
53271	Muenke-Syndrom	3.33 *BP*	
587	Muir-Torre-Syndrom		205 Fälle
423461	Mukolipidose Typ III alpha/beta	13.0 *P*	
576	Mukolipidose Typ II	0.84 *BP* *	
577	Mukolipidose Typ III	1.0 *BP* *	
579	Mukopolysaccharidose Typ 1	0.5 *P* *	
579	Mukopolysaccharidose Typ 1	0.82 *BP*	
580	Mukopolysaccharidose Typ 2	0.2 *P* *	
580	Mukopolysaccharidose Typ 2	0.68 *BP*	
217085	Mukopolysaccharidose Typ 2, schwere Form	0.4 *BP* *	
581	Mukopolysaccharidose Typ 3	0.3 *P* *	
581	Mukopolysaccharidose Typ 3	0.87 *BP* *	
309297	Mukopolysaccharidose Typ 4A	15.0 *P* *	
583	Mukopolysaccharidose Typ 6	0.16 *P* *	
583	Mukopolysaccharidose Typ 6	0.16 *BP* *	
584	Mukopolysaccharidose Typ 7	0.01 *P* *	
505248	Mukopolysaccharidose-ähnliches Syndrom mit kongenitalen Herzfehlern und hämatopoetischen Störungen		19 Fälle
2576	MULIBREY-Kleinwuchs		150 Fälle
2491	Müller-Gang-Anomalien - Extremitätenanomalien		5 Fälle
1655	Müller-Gang-Derivate - Lymphangiektasie - Polydaktylie		8 Fälle
3282	Multifokale atriale Tachykardie	0.67 *BP*	
641	Multifokale motorische Neuropathie	1.5 *P*	
289601	Multiple Kalzifikation der Gelenke und Arterien, hereditäre Form		16 Fälle
280633	Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krampfanfälle-Syndrom		15 Fälle
300496	Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krampfanfälle-Syndrom Typ 2		24 Fälle
65748	Multiple selbstheilende squamöse Epitheliome		100 Fälle
3151	Multiple Sklerose-Ichthyose-Faktor-VIII-Mangel-Syndrom		2 Fälle
3237	Multiple Synostosen		30 Familien
102	Multiple Systematrophie	3.5 *P*	

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
102	Multiple Systematrophie	1.8 *I*	
2215	Multiples Pterygium-maligne Hyperthermie-Syndrom		4 Fälle
65743	Multiples Pterygium-Syndrom, autosomal-dominantes		4 Fälle
2990	Multiples Pterygium-Syndrom, autosomal-rezessives		64 Fälle
33108	Multiples Pterygium-Syndrom, letales		28 Familien
79447	Multiples Pterygium-Syndrom, letales, X-chromosomales		6 Familien
98933	Multisystematrophie vom Typ Parkinson	2.4 *P* *	
404463	Multisystemische Dysfunktion der glatten Muskeln		7 Fälle
371428	Multizentrische Osteolyse-Nodulose-Arthropathie-Spektrum		50 Fälle
370997	Muscle-Eye-Brain-Syndrom mit bilateraler multizystischer Leukodystrophie		2 Fälle
431255	Muskelatrophie, scapuloperoneale spinale		31 Fälle
2579	Muskelatrophie-Ataxie-Retinitis pigmentosa-Diabetes mellitus-Syndrom		12 Fälle
98895	Muskeldystrophie Typ Becker	1.53 *P*	
98895	Muskeldystrophie Typ Becker	2.2 *BP* *	
98896	Muskeldystrophie Typ Duchenne	4.78 *P*	
98896	Muskeldystrophie Typ Duchenne	15.1 *BP* *	
199340	Muskeldystrophie Typ Selcen		12 Fälle
269	Muskeldystrophie, fazio-skapulo-humerale	4.5 *P* *	
1875	Muskeldystrophie, kongenitale - infantile Katarakt - Hyogonadismus		7 Fälle
157973	Muskeldystrophie, kongenitale, durch Lamin-A/C-Mangel		23 Fälle
258	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ 1A	0.3 *P* *	
98893	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ 1B		6 Fälle
280671	Muskeldystrophie, megakoniale kongenitale		19 Fälle
609	Muskeldystrophie, tibiale	6.0 *P* *	
324416	Muskelhypertrophie-Hepatomegalie-Polyhydramnion-Syndrom		2 Fälle
139578	Mutilierende hereditäre sensorische Neuropathie mit spastischer Paraplegie		14 Fälle
659	Mutilierende Palmoplantarkeratose mit periorifiziellen keratotischen Plaques		73 Fälle
398961	Muzinöses Adenokarzinom des Ovars	0.85 *I* *	
424053	Muzinöses Zystadenokarzinom des Pankreas	0.007 *I* *	
589	Myasthenia gravis	7.77 *P*	
589	Myasthenia gravis	0.53 *I*	
268249	Mycophenolat-Mofetil-Embryopathie		25 Fälle
2584	Mycosis fungoides	0.5 *I* *	

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
178566	Mycosis fungoides-Varianten	0.59 *I* *	
139417	Myelitis, akute transverse	1.6 *I*	
139423	Myelitis, akute transverse, idiopathische	0.25 *I* *	
52688	Myelodysplastische Syndrome	1.5 *I* *	
29073	Myelom, multiples	11.9 *P* *	
29073	Myelom, multiples	6.0 *I*	
517	Myelomonozytenleukämie, akute	0.17 *I* *	
86830	Myeloproliferative Krankheit, nicht klassifizierbare	0.53 *I* *	
98274	Myeloproliferative Neoplasie	3.07 *I* *	
98275	Myeloproliferative/Myelodysplastische Krankheit	0.29 *I* *	
86850	Myelosarkom	0.02 *I* *	
182050	MYH9-assoziierte Krankheiten	0.3 *P* *	
2588	Myhre-Syndrom		55 Fälle
2591	Myofibromatose, infantile	0.67 *BP* *	
319332	Myogene Arthrogryposis multiplex congenita, autosomal-rezessive		1 Familie
99846	Myoglobinurie, autosomal-dominante		2 Familien
141148	Myohyperplasie, hemifaziale		12 Fälle
2589	Myoklonie-zerebelläre Ataxie-Taubheit-Syndrom		4 Fälle
263516	Myoklonische Epilepsie, progressive, Typ 3		9 Familien
86909	Myoklonusepilepsie des Kindesalters		106 Fälle
352582	Myoklonusepilepsie, infantile familiäre		7 Fälle
352596	Myoklonusepilepsie, progressive, mit Dystonie		5 Fälle
402082	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 5		3 Fälle
280620	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 6		12 Fälle
435438	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 7		13 Fälle
424027	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 8		4 Fälle
457265	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 9		2 Fälle
536516	Myopathic Ehlers-Danlos syndrome		8 Fälle
2601	Myopathie - Wachstumsverzögerung - geistige Retardierung - Hypospadie		1 Fall
25980	Myopathie mit exzessiver Autophagie, X-chromosomal		18 Familien
324581	Myopathie, benigne, Typ Samariter		4 Fälle
84132	Myopathie, desmin-abhängige, mit Mallory Körperchen-ähnlichen Einschlüssen		5 Fälle
488650	Myopathie, distale, Typ Tateyama		7 Fälle
199329	Myopathie, kongenitale, Typ Paradas		2 Fälle
210163	Myopathie, letale, kongenitale, Typ Compton-North		4 Fälle
606	Myopathie, myotone proximale	1.0 *P* *	

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
596	Myopathie, zentronukleäre, X-chromosomale	0.2 *P* *	
48918	Myositis, fokale		115 Fälle
206647	Myotone Dystrophie	6.7 *P*	
273	Myotone Dystrophie Steinert	12.5 *P*	
614	Myotonia congenita Typ Thomsen und Becker	1.0 *P*	
206973	Myotonie, kongenitale	1.0 *P*	
615	Myxom, atriales familiäres		17 Familien
2608	N-Syndrom		3 Fälle
3405	Nabelschnur-Ulzera - Darmatresie		66 Fälle
178303	Nablus mask-like facial-Syndrom		6 Fälle
1390	Nachtblindheit-Skelettanomalien-Dysmorphien-Syndrom		2 Fälle
98784	Nächtliche Frontallappenepilepsie, autosomal-dominante		100 Familien
555402	NAD(P)HX dehydratase deficiency		6 Fälle
555407	NAD(P)HX epimerase deficiency		11 Fälle
69087	Naegeli-Franceschetti-Jadassohn-Syndrom	0.035 *P* *	
263432	Naevus Ito	1.17 *P* *	
139414	Naevus, panfollikulärer, kongenitaler		3 Fälle
423454	Nägel- und Zahn-Anomalien-marginale Palmoplantarkeratose-orale Hyperpigmentierung-Syndrom		6 Fälle
2614	Nagel-Patella-Syndrom	0.2 *BP* *	
2613	Nagel-Patella-Syndrom-ähnliche Nierenerkrankung		3 Fälle
280654	Nageldysplasie, autosomal-rezessive		4 Fälle
245	Nager-Syndrom		100 Fälle
2615	Nakajo-Nishimura-Syndrom		30 Fälle
627	Nance-Horan-Syndrom		196 Fälle
2073	Narkolepsie Typ 1	25.0 *P* *	
141096	Nasenlöcher, überzählige		32 Fälle
2399	Nasopalpebrales Lipom-Kolobom-Syndrom		30 Fälle
150	Nasopharynxkarzinom	2.0 *P* *	
150	Nasopharynxkarzinom	0.36 *I* *	
2663	Nathalie-Syndrom		1 Familie
103908	Natrium-Diarrhoe, kongenitale		15 Fälle
306577	Natrium-Ionenkanalkrankheit-assoziierte Small-Fiber-Neuropathie		8 Fälle
255229	Navajo-Neurohepatopathie		49 Fälle
443162	NDE1-bedingte Mikrohydranenzephalie		1 Familie
418	Nebennierenhyperplasie, kongenitale	10.0 *P* *	
418	Nebennierenhyperplasie, kongenitale	6.7 *BP* *	

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
418	Nebennierenhyperplasie, kongenitale	13.35 *I* *	
90791	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 3-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase-Mangel		68 Fälle
90795	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 11-beta-Hydroxylase-Mangel	0.47 *P* *	
90795	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 11-beta-Hydroxylase-Mangel	0.75 *BP* *	
90793	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 17-alpha-Hydroxylase-Mangel	0.1 *P* *	
90794	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form	7.0 *P* *	
90794	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form	7.0 *BP*	
315306	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form mit Salzverlust	7.5 *P* *	
315306	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form mit Salzverlust	7.5 *BP* *	
315311	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form, einfach virilisierend	2.5 *P* *	
95699	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch Cytochrom-P450-Oxydoreduktase-Mangel	0.75 *BP* *	
95702	Nebennierenhypoplasie, kongenitale zytomegale	8.0 *BP*	
101959	Nebenniereninsuffizienz, chronische primäre	14.0 *P* *	
101959	Nebenniereninsuffizienz, chronische primäre	0.4 *I* *	
1501	Nebennierenrinden-Karzinom	0.75 *P* *	
1501	Nebennierenrinden-Karzinom	0.03 *I* *	
143	Nebenschilddrüsen-Karzinom	0.02 *I* *	
464366	NEK9-assoziierte letale Skelettdysplasie		5 Fälle
391673	Nekrotisierende Enterokolitis	45.0 *P*	
607	Nemalin-Myopathie	2.0 *BP* *	
557064	Neonatal epileptic encephalopathy due to glutaminase deficiency		4 Fälle
398109	Neonatale autoimmune hämolytische Anämie		2 Fälle
457185	Neonatale Enzephalomyopathie-Kardiomyopathie-Atemnot-Syndrom		11 Fälle
294023	Neonatale Haut- und Darmerkrankung, entzündliche		3 Fälle
59303	Neonatale Ichthyose-sklerosierende Cholangitis-Syndrom		12 Fälle
398127	Neonatale Sklerodermie		6 Fälle
466784	Neonatales schweres kardio-pulmonales Versagen durch mitochondrialen Methylierungsdefekt		3 Fälle
652	Neoplasie, endokrine multiple, Typ 1	3.3 *P* *	

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
653	Neoplasie, endokrine multiple, Typ 2	2.9 *P* *	
654	Nephroblastom	10.0 *BP* *	
654	Nephroblastom	0.14 *I* *	
3145	Nephrogener Diabetes insipidus-intrakranielle Kalzifikation-Syndrom		2 Fälle
93606	Nephrogenes Syndrom mit unverhältnismäßiger Antidiurese		21 Fälle
2666	Nephronophthise, adulte familiäre - spastische Tetraparese		2 Fälle
88659	Nephropathie, progressive mit Hypertension, autosomal-dominante Form		14 Fälle
2668	Nephropathie-Schwerhörigkeit-Hyperparathyreoidismus-Syndrom		5 Fälle
2669	Nephrose - Schwerhörigkeit - Harnwegsanomalien - Fingerfehlbildungen		5 Fälle
280406	Nephrotisches Syndrom, steroid-resistentes, mit sensorineuraler Hörstörung, familiäre Form		13 Fälle
300333	Nephrotisches Syndrom-Schwerhörigkeit-prätibiales Epidermolysis bullosa-Syndrom		3 Fälle
98497	Nervenkrankheit, periphere, genetisch bedingte	40.0 *P*	
280576	Nestor-Guillermo-Progeroid-Syndrom		2 Fälle
634	Netherton-Syndrom	0.5 *P* *	
634	Netherton-Syndrom	0.5 *BP* *	
209867	Netzhautablösung, rhegmatogene, autosomal-dominante		38 Fälle
1574	Netzhautdegeneration - Nanophthalmus - Glaukom		7 Fälle
397758	Netzhautdystrophie mit Dysfunktion der inneren Retina und Ganglienzellanomalien		14 Fälle
2671	Neu-Laxova-Syndrom		91 Fälle
79118	Neugeborenen-Diabetes - kongenitale Hypothyreose - kongenitales Glaukom - Leberfibrose - polyzystische Nieren		3 Fälle
2672	Neuhauser-Eichner-Opitz-Syndrom		5 Fälle
3388	Neuralrohrdefekt	91.05 *BP* *	
2673	Neuro-fazio-digito-renales Syndrom		3 Fälle
635	Neuroblastom	11.0 *P* *	
635	Neuroblastom	5.8 *BP* *	
635	Neuroblastom	1.26 *I*	
88639	Neurodegeneration durch 3-Hydroxyisobutyryl-CoA-Hydrolase-Mangel		20 Fälle
385	Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn	0.2 *P* *	
228169	Neurodegeneration, striatale, autosomal-dominante		11 Fälle
217382	Neurodegeneratives Syndrom durch zerebrale Folattransportstörung		3 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
85334	Neurodegeneratives Syndrom, X-chromosomales, Typ Bertini		7 Fälle
85336	Neurodegeneratives Syndrom, X-chromosomales, Typ Hamel		11 Fälle
33445	Neuroektodermale melanolysosomale Krankheit		20 Fälle
329977	Neuroendokriner Tumor des Apendix, klassischer	0.25 *I*	
157846	Neuroferritinopathie		90 Fälle
636	Neurofibromatose Typ 1	21.3 *P* *	
636	Neurofibromatose Typ 1	33.3 *BP*	
637	Neurofibromatose Typ 2	1.7 *P* *	
85146	Neurogenes scapulo-peroneales Syndrom Typ Kaeser		15 Fälle
1062	Neurokutane Fehlbildung, hereditäre		9 Familien
453504	Neurologische Entwicklungsstörungen-kranio-faziale Dysmorphie-Herzfehler-Hüftdysplasie-Syndrom durch Punktmutationen		10 Fälle
453499	Neurologische Entwicklungsstörungen-kranio-faziale Dysmorphie-Herzfehler-Skelettanomalien-Syndrom		25 Fälle
352665	Neurologische Entwicklungsstörungen-kraniofaziale Dysmorphien-Herzfehler-Skelettanomalien-Syndrom durch Mikrodeletion 9q21.3		2 Fälle
529665	Neurologische Entwicklungsverzögerung-Krampfanfälle-Augenanomalien-Osteopenie-zerebelläre Atrophie-Syndrom		10 Fälle
35705	Neurometabolische Störung durch Serin-Mangel		30 Fälle
71211	Neuromyelitis optica	1.5 *P* *	
139512	Neuropathie mit Schwerhörigkeit		1 Familie
139564	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 1B		2 Familien
970	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 2		35 Fälle
314381	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 6		4 Fälle
391397	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 7		3 Fälle
139525	Neuropathie, distale hereditäre motorische, Typ 2		4 Familien
139552	Neuropathie, distale hereditäre motorische, Typ Jerash		30 Fälle
314485	Neuropathie, distale kongenitale motorische, des jungen Erwachsenen		3 Fälle
85162	Neuropathie, fazial beginnende, sensorische und motorische		47 Fälle
90117	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, Typ Okinawa		120 Fälle
84093	Neuropathie, hereditäre thermosensitive		1 Familie
488239	Neuroretinopathie, akute makuläre		101 Fälle
73256	Neurozytom, zentrales		500 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
165	Neutralfett-Speicherkrankheit		50 Fälle
98908	Neutralfett-Speicherkrankheit mit Myopathie		36 Fälle
2690	Neutropenie - Monozytopenie - Schwerhörigkeit		3 Fälle
42738	Neutropenie, kongenitale schwere	0.07 *P*	
42738	Neutropenie, kongenitale schwere	0.4 *BP* *	
420702	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch CSF3R-Mangel		4 Fälle
420699	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch CXCR2-Mangel		2 Fälle
331176	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch G6PC3-Mangel		57 Fälle
423384	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch JAGN1-Mangel		14 Fälle
86788	Neutropenie, kongenitale schwere, X-chromosomale		45 Fälle
2686	Neutropenie, zyklische	0.1 *P* *	
183707	Neutrophiles Immundefekt-Syndrom		2 Fälle
279943	Neutrophilie, hereditäre		16 Fälle
231720	Nicht erworbener kombinierter Hypophysenhormon-Mangel-sensorineuraler Hörverlust-spinale Fehlbildungen-Syndrom		13 Fälle
494348	Nicht-zirrhotische portale Hypertension mit frühem Beginn, familiäre Form		3 Fälle
77292	Niemann-Pick-Krankheit Typ A	0.25 *BP* *	
77293	Niemann-Pick-Krankheit Typ B	0.4 *P* *	
646	Niemann-Pick-Krankheit Typ C	1.0 *P* *	
1848	Nierenagenesie, bilaterale	1.7 *BP* *	
93100	Nierenagenesie, unilaterale	50.0 *BP*	
93108	Nierendysplasie	43.5 *BP* *	
1851	Nierendysplasie, multizystische	23.26 *BP*	
97363	Nierendysplasie, multizystische, unilaterale From	23.2 *BP*	
2838	Nierenkelchdivertikel - Taubheit		4 Fälle
730	Nierenkrankheit, polyzystische, autosomal-dominante	39.6 *P* *	
88924	Nierenkrankheit, polyzystische, autosomal-dominante, Typ 1, mit tuberöser Sklerose		30 Fälle
217071	Nierenzellkarzinom	42.0 *P* *	
217071	Nierenzellkarzinom	8.35 *I* *	
319303	Nierenzellkarzinom, chromophobes	0.01 *I* *	
319276	Nierenzellkarzinom, klarzelliges	1.99 *I* *	
319298	Nierenzellkarzinom, papilläres	0.14 *I* *	
240760	Nijmegen-Breakage-Syndrom-ähnliche Krankheit		1 Fall

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
647	Nijmegen-Chromosomenbruch-Syndrom	1.0 *BP*	
447731	NIK-Mangel		2 Fälle
99825	Nipah-Viruskrankheit		556 Fälle
263665	NK-Zellen-Enteropathie		8 Fälle
527497	NKX6-2-assoziierte autosomal-rezessive hypomyelinisierende Leukodystrophie		25 Fälle
247868	NLRP12-assoziiertes hereditäres Periodisches Fiebersyndrom		19 Fälle
86867	Nodales Marginalzonen-B-Zell-Lymphom	1.0 *P* *	
547	Non-Hodgkin-Lymphom	11.6 *I* *	
2701	Noonan-ähnliches Syndrom mit losem Anagenhaar		27 Fälle
500	Noonan-Syndrom mit multiplen Lentigines		296 Fälle
649	Norrie-Syndrom		400 Fälle
75327	North-Carolina-Makuladystrophie		2 Familien
3032	NPHP3-assoziiertes Meckel-ähnliches Syndrom		10 Fälle
2704	Ochoa-Syndrom		100 Fälle
557003	Oculocerebrodental syndrome		5 Fälle
2722	Odonto-Onycho-Dysplasie mit Alopezie		2 Fälle
69082	Odonto-tricho-ungual-digito-palmares Syndrom		21 Fälle
2723	Odonto-trichomelisches Syndrom		4 Fälle
83450	Odontodysplasie, regionale		140 Fälle
77295	Odontoleukodystrophie		4 Fälle
2724	Odontomatose - Aorten- und Ösophagusstenose		3 Fälle
276432	Ogden-Syndrom		8 Fälle
75382	Oguchi-Krankheit		50 Fälle
2728	Ohdo-Blepharophimose-Syndrom		30 Fälle
2554	Ohr-Patella-Kleinwuchs-Syndrom		67 Fälle
77300	Ohrenanomalien - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - Augenanomalien		2 Fälle
2405	Ohrläppchenverdickung - Schallleitungsschwerhörigkeit		2 Familien
2729	Okamoto-Syndrom		5 Fälle
352740	Okulärer Albinismus mit kongenitaler sensorineuraler Schwerhörigkeit		3 Familien
1000	Okulärer Albinismus mit spät einsetzender sensorineuraler Schwerhörigkeit		9 Fälle
398156	Okulo-aurikulo-fronto-nasales Syndrom		41 Fälle
2709	Okulo-dentales Syndrom Typ Rutherfurd		1 Familie
1876	Okulo-gastro-intestinale Muskeldystrophie		1 Familie
2713	Okulo-osteo-kutanes Syndrom		3 Fälle
99806	Okulo-otodentales Syndrom (OOD)		1 Familie
2714	Okulo-palato-zerebrales Syndrom		5 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2715	Okulo-reno-zerebelläres Syndrom		5 Fälle
2717	Okulo-tricho-anales Syndrom		20 Fälle
2718	Okulo-tricho-Dysplasie		2 Fälle
2707	Okulo-zerebro-faziales Syndrom, Typ Kaufman		14 Fälle
1647	Okulo-zerebro-kutanes Syndrom		38 Fälle
534	Okulo-zerebro-renales Syndrom Lowe	0.2 *P*	
157962	Okuloaurikuläres Syndrom Typ Schorderet		5 Fälle
2719	Okulozerebrales Hypopigmentierungs-Syndrom Typ Cross		14 Fälle
2720	Okulozerebrales Hypopigmentierungs-Syndrom Typ Preus		2 Fälle
280640	Okzipitale Pachygyrie und Polymikrogyrie		3 Fälle
198	Okzipitalhorn-Syndrom		20 Fälle
2730	Oligodaktylie, tetramelische postaxiale		4 Fälle
46484	Oligodendroglialer Tumor	0.35 *I* *	
251627	Oligodendrogliom	0.25 *I* *	
251630	Oligodendrogliom, anaplastisches	0.09 *I* *	
300576	Oligodontie-Krebs-Prädispositionssyndrom		2 Familien
296	Ollier-Krankheit	1.0 *P* *	
39041	Omenn-Syndrom		25 Fälle
2733	Omodysplasie		30 Fälle
93329	Omodysplasie, autosomal-rezessive Form		23 Fälle
660	Omphalozele	11.7 *BP* *	
496693	Omphalozele-Diaphragmahernie-kardiovaskuläre Anomalien-Radialstrahlendefekt-Syndrom		7 Fälle
2736	Omphalozele-Gaumenspalte-Syndrom, letales		5 Fälle
3164	Omphalozele-Syndrom Typ Shprintzen-Goldberg		5 Fälle
300512	Onychomatrikom		50 Fälle
300504	Onychozytisches Matrikom		5 Fälle
2741	Ophthalmo-mandibulo-mele Dysplasie		3 Fälle
2743	Ophthalmoplegie - geistige Retardierung - Lingua scrotalis		6 Fälle
2745	Opitz BBB/G-Syndrom	3.0 *P* *	
2746	Opsismodysplasie		30 Fälle
1183	Opsoklonus-Myoklonus-Syndrom	0.02 *I* *	
543470	Optic atrophy-ataxia-peripheral neuropathy-global developmental delay syndrome		17 Fälle
1215	Optikusatrophie plus-Syndrom, autosomal-dominantes	0.4 *P* *	
67036	Optikusatrophie und Katarakt, autosomal-dominante Form		3 Familien
98672	Optikusatrophie, autosomal-dominante	3.3 *P*	

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
98673	Optikusatrophie, autosomal-dominante, klassische Form	2.0 *P*	
227976	Optikusatrophie, autosomal-rezessive, Typ 7		17 Fälle
98676	Optikusatrophie, isolierte, autosomal-rezessive		5 Fälle
98890	Optikusatrophie, X-chromosomale, mit frühem Beginn		4 Familien
401777	Optikusatrophie-Intelligenzminderung-Syndrom		6 Fälle
496790	Optikusatrophie-periphere Neuropathie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom		8 Fälle
2086	Optikusgliom	0.12 *I*	
664	Ornithin-Transcarbamylase-Mangel	1.0 *P* *	
664	Ornithin-Transcarbamylase-Mangel	1.77 *BP*	
508501	Oro-Fazio-Digitales Syndrom mit Kleinwuchs und Brachymesophalangie		3 Fälle
2750	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 1	1.2 *BP* *	
2751	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 2		20 Fälle
2752	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 3		5 Fälle
2753	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 4		29 Fälle
2919	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 5		12 Fälle
2754	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 6		2 Familien
2755	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 8		20 Fälle
141007	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 9		10 Fälle
141327	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 12		1 Fall
141330	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 13		1 Fall
434179	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 14		2 Familien
2759	Oropharynx imperforatus - costovertebrale Fehlbildungen		2 Fälle
30	Orotazidurie, hereditäre		20 Fälle
2760	OSLAM-Syndrom		3 Fälle
73247	Ösophagitis, eosinophile	40.08 *P*	
1199	Ösophagusatresie	24.3 *BP* *	
418945	Ösophaguskarzinom vom Speicheldrüsentyp	0.004 *I* *	
418951	Ösophaguskarzinom, undifferenziertes	0.044 *I* *	
73230	Ossifikationsstörung - psychomotorische Entwicklungsverzögerung		2 Fälle
3034	Ossifikationsverzögerung des Schädels, membranöse		2 Familien
93279	Osteoarthritis, früh beginnende, mit milder spondyloepiphysäre Dysplasie durch COL2A1-Genmutation		4 Familien
457378	Osteochondrodysplasie, komplexe letale		6 Fälle
321	Osteochondrome, multiple	3.0 *P* *	
2764	Osteochondrosis dissecans	35.0 *P* *	
2769	Osteodysplastie, familiäre, Typ Anderson		4 Fälle
666	Osteogenesis imperfecta	10.0 *P* *	

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2772	Osteogenesis imperfecta - Mikrozephalie - Katarakte		3 Fälle
2773	Osteogenesis imperfecta - Retinopahie - Krämpfe - Intelligenzminderung		2 Fälle
314029	Osteogenesis imperfecta Hohe Knochenmasse		2 Fälle
216804	Osteogenesis imperfecta Typ 2	0.4 *BP* *	
216828	Osteogenesis imperfecta Typ 5		47 Fälle
424080	Osteoklastischer Riesenzelltumor des Pankreas	0.001 *I* *	
2763	Osteokraniostenose		30 Fälle
352540	Osteomalazie, onkogene		400 Fälle
2777	Osteomesopyknose		35 Fälle
2779	Osteopathia striata - Hyperpigmentierung - weiße Stirnlocke		3 Fälle
2780	Osteopathia striata - kraniale Sklerose		100 Fälle
2324	Osteopenie-Intelligenzminderung-spährliches Haar-Syndrom		2 Fälle
91133	Osteopenie-Myopie-Hörverlust-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphien-Syndrom		2 Fälle
2781	Osteopetrose	1.0 *I* *	
2785	Osteopetrose mit renaler tubulärer Azidose		100 Fälle
2783	Osteopetrose, autosomal-dominante, Typ 1		33 Fälle
667	Osteopetrose, maligne, autosomal-rezessive Form	0.75 *BP* *	
178389	Osteopetrose-Hypogammaglobulinämie-Syndrom		8 Fälle
53	Osteopetrosis Albers-Schönberg	1.0 *P*	
391330	Osteoporose mit Knochenbrüchen, X-chromosomal		8 Familien
2786	Osteoporose-okulokutane Hypopigmentierung-Syndrom		1 Fall
2788	Osteoporose-Pseudoglioma-Syndrom	0.05 *P* *	
668	Osteosarkom	0.23 *I* *	
75325	Osteosklerose - Ichthyose - vorzeitige Ovarialinsuffizienz		3 Fälle
178377	Osteosklerose-Entwicklungsverzögerung-Kraniosynostose-Syndrom		13 Fälle
166286	Ostiumnaevus, ekkriner porokeratotischer		45 Fälle
785	Östrogen-Resistenz-Syndrom		2 Fälle
2791	Oto-dentales Syndrom		10 Familien
2793	Oto-onycho-peroneales Syndrom		6 Fälle
90652	Oto-palato-digitales Syndrom Typ 2		40 Fälle
444048	Ovardysgenesie-Kleinwuchs-Syndrom		3 Fälle
99853	Ovarioleukodystrophie		17 Fälle
2796	Pachydermoperiostose		204 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2798	Pachygyrie mit mentaler Retardierung und Epilepsie		5 Fälle
329329	Pachygyrie, frontotemporale, autosomal-rezessive		7 Fälle
2309	Pachyonychia congenita		1000 Fälle
1952	Pacman-Dysplasie		4 Fälle
180275	Paget-Krankheit der Brustwarze	0.51 *I* *	
2801	Paget-Syndrom, juveniles		50 Fälle
991	PAGOD-Syndrom		6 Fälle
1993	Pai-Syndrom		67 Fälle
672	Pallister-Hall-Syndrom		100 Fälle
538574	Palmoplantar keratoderma-hereditary motor and sensory neuropathy syndrome		23 Fälle
1010	Palmoplantarkeratose - kongenitale Alopezie, autosomal-dominant		10 Fälle
1366	Palmoplantarkeratose - kongenitale Alopezie, autosomal-rezessiv		8 Fälle
2198	Palmoplantarkeratose - Ösophageales Karzinom		10 Familien
2201	Palmoplantarkeratose - spastische Lähmung		1 Familie
85112	Palmoplantarkeratose - XX-Geschlechtsumkehr - Prädisposition für squamöse Zellkarzinome		5 Fälle
140966	Palmoplantarkeratose Typ Nagashima		40 Fälle
448264	Palmoplantarkeratose, isolierte fokale nichtepidermolytische		2 Fälle
2337	Palmoplantarkeratose, nichtepidermolytische	2.5 *P* *	
79501	Palmoplantarkeratose, punktierte, Typ I		35 Familien
79502	Palmoplantarkeratose, punktierte, Typ II		13 Fälle
2202	Palmoplantarkeratose-Schwerhörigkeit-Syndrom		10 Familien
556955	Pancreatic agenesis-holoprosencephaly syndrome		4 Fälle
675	Pankreas anularis	1.8 *BP* *	
2805	Pankreasagenesie, partielle		50 Fälle
677	Pankreasblastom		60 Fälle
2255	Pankreashypoplasie - Diabetes - Herzkrankheit, kongenital		10 Fälle
199337	Pankreasinsuffizienz - Anämie - Hyperostose		5 Fälle
313906	Pankreaszysten, kongenitale		10 Fälle
676	Pankreatitis, chronische hereditäre	0.43 *P* *	
251304	Pannikulitis mit Uveitis und systemischer Granulomatose, infantile Form		4 Fälle
94087	Pannikulitis, histiozytäre zytophagische		100 Fälle
157850	Pantothenat-Kinase-assoziierte Neurodegeneration	0.15 *P* *	
317473	Panzytopenie durch IKZF1-Genmutationen		39 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
401764	Panzytopenie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom		3 Fälle
97290	Papilläres Schilddrüsenkarzinom mit papillärem Nierenzellkarzinom		2 Fälle
678	Papillon-Lefèvre-Syndrom	0.25 *P*	
679	Papulose, atrophische maligne		200 Fälle
682	Paralyse, hyperkaliämische periodische	0.5 *P* *	
681	Paralyse, hypokaliämische periodische	1.0 *P* *	
2812	Parana-Syndrom		8 Fälle
324299	Paranganglion, multiples, mit assoziierter Polyzythämie		2 Fälle
2824	Paraplegie - geistige Retardierung - Hyperkeratosen		6 Fälle
2825	PARC-Syndrom		2 Fälle
851	Paris-Trousseau-Syndrom		50 Fälle
2828	Parkinson-Syndrom, früh-adultes	15.0 *P* *	
363654	Parkinsonismus-Spastik-Syndrom, X-chromosomal		5 Fälle
98811	Paroxysmale anstrengungsinduzierte Dyskinesie		50 Fälle
53583	Paroxysmale dystonische Choreoathetose mit episodischer Ataxie und Spastik		20 Fälle
98809	Paroxysmale kinesiogene Dyskinesie	0.6 *P*	
98810	Paroxysmale nicht-kinesiogene Dyskinesie	0.1 *P*	
94083	Partington-Syndrom		2 Familien
86789	Patella-Aplasie/-Hypoplasie		5 Familien
1428	Patella-Chondromalazie, familiäre		5 Familien
247198	PCCA		7 Fälle
438134	PCNA-assoziiertes progressives neurodegeneratives photosensitives-Syndrom		4 Fälle
439822	PDE4D-Haploinsuffizienz-Syndrom		7 Fälle
699	Pearson-Syndrom		95 Fälle
2835	Pectus excavatum - Makrozephalie - Nageldysplasie		1 Familie
263548	Peeling-Skin-Syndrom Typ A		40 Familien
263553	Peeling-Skin-Syndrom Typ B		30 Familien
263534	Peeling-Skin-Syndrom, lokalisiertes		40 Fälle
99807	PEHO-ähnliches Syndrom		10 Fälle
702	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit	0.25 *P* *	
280219	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, klassische Form	0.17 *P* *	
280210	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, konnatale Form	0.03 *P* *	
280224	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, transitionale Form	0.03 *P* *	
2840	Pelvis Dysplasie - Pseudoarthrogrypose		5 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
703	Pemphigoid, bullöses	25.0 *P* *	
46485	Pemphigus superficial	1.2 *P* *	
704	Pemphigus vulgaris	18.0 *P* *	
63455	Pemphigus, paraneoplastischer		60 Fälle
705	Pendred-Syndrom	7.0 *P* *	
49	Penisagenesie		80 Fälle
313936	PENS-Syndrom		13 Fälle
2847	Perikarddefekt - Hernia diaphragmatica		20 Fälle
65250	Perineuralzyste	50.0 *I* *	
397750	Periodische Paralyse mit später einsetzender distaler motorischer Neuropathie		9 Fälle
397755	Periodische Paralyse mit transienten Kompartment-ähnlichem Syndrom		4 Fälle
500062	Periodisches Fieber mit Beginn im Kindesalter-Pannikulitis-Dermatose-Syndrom		5 Fälle
498251	Periodisches Fieber, Menstruationszyklus-abhängiges		5 Fälle
436166	Periodisches Fieber-infantile Enterocolitis-autoinflammatorisches Syndrom		4 Fälle
139426	Periorale Myoklonie mit Absencen		10 Fälle
163746	Periphere demyelinisierende Neuropathie-zentrale demyelinisierende Leukodystrophie-Waardenburg-Syndrom-Hirschsprung Krankheit		40 Fälle
2400	Periphere motorischeNeuropathie-Dysautonomie-Syndrom		2 Fälle
397744	Periphere Neuropathie-Myopathie-Heiserkeit-Hörverlust-Syndrom		15 Fälle
71274	Peritoneale Leiomyomatose, disseminierte		150 Fälle
168816	Peritonealmesotheliom, zystisches		150 Fälle
2849	Perlman-Syndrom		30 Fälle
2855	Perrault-Syndrom		61 Fälle
178509	Perry-Syndrom		53 Fälle
228190	Persistierender Ducuts arteriosus-bikuspide Aortenklappe-Handanomalien-Syndrom		7 Fälle
707	Pest	2.2 *I* *	
709	Peters plus-Syndrom		100 Fälle
708	Peters-Anomalie		60 Fälle
2869	Peutz-Jeghers-Syndrom	0.4 *P* *	
2869	Peutz-Jeghers-Syndrom	2.2 *BP*	
42642	PFAPA-Syndrom		500 Fälle
2871	Pfeiffer-Palm-Teller-Syndrom		2 Fälle
710	Pfeiffer-Syndrom	1.0 *BP* *	
319646	PGM1-CDG		46 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
443811	PGM3-CDG		20 Fälle
42775	PHACE-Syndrom		300 Fälle
2874	Phakomatosis pigmento-keratotica		34 Fälle
29072	Phäochromozytom-Paragangliom-Syndrom, hereditäres	0.3 *I*	
2876	PHAVER-Syndrom		2 Fälle
716	Phenylketonurie	10.0 *BP* *	
2209	Phenylketonurie, maternale	10.0 *I* *	
2878	Phokomelie - Ektrodaktylie - Schwerhörigkeit - Sinusarrhythmie		4 Fälle
2880	Phosphoenolpyruvat-Carboxykinase-Mangel		10 Fälle
3222	Phosphoribosylpyrophosphat-Synthetase-Überaktivität		30 Familien
498228	Phylloidtumor der Prostata		90 Fälle
2885	Piebaldismus - neurologische Anomalien		8 Fälle
487825	Pierpont-Syndrom		7 Fälle
2888	Pierre-Robin-Sequenz - fazio-digitale Anomalien		2 Fälle
3104	Pierre-Robin-Sequenz - Oligodaktylie		3 Fälle
718	Pierre-Robin-Sequenz, isolierte	5.0 *BP* *	
2670	Pierson-Syndrom		40 Familien
251295	Pigmentierte paravenöse retinochoroidale Atrophie		100 Fälle
447961	Pigmentierungsdefekte-Palmoplantarkeratose-Hautkarzinom-Syndrom		2 Fälle
2891	Pili torti - Entwicklungsverzögerung - neurologische Anomalien		2 Fälle
2890	Pili torti - Onychodysplasie		1 Familie
251909	Pineoblastom	0.02 *I* *	
221150	Pitt-Hopkins-ähnliches Syndrom		105 Fälle
2896	Pitt-Hopkins-Syndrom		500 Fälle
2897	Pityriasis rubra pilaris		48 Fälle
521426	PLAA-assoziierte neurologische Entwicklungsstörung		15 Fälle
35098	Plagiozephalie, isolierte	3.0 *BP*	
454714	Plasmazell-Leukämie	0.04 *I* *	
213767	Plattenepithelkarzinom der Cervix uteri	4.28 *I* *	
424996	Plattenepithelkarzinom der Gallenblase und extrahepatischen Gallengänge	0.032 *I* *	
424975	Plattenepithelkarzinom der Leber und intrahepatischen Gallengänge	0.009 *I* *	
502366	Plattenepithelkarzinom der Lippe	1.02 *I*	
502363	Plattenepithelkarzinom der Mundhöhle	3.51 *I* *	
500464	Plattenepithelkarzinom der Nasenhöhle und Nasennebenhöhlen	0.35 *I*	
424019	Plattenepithelkarzinom des Analkanals	0.81 *I* *	

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
213716	Plattenepithelkarzinom des Corpus uteri	0.12 *I* *	
423994	Plattenepithelkarzinom des Dickdarms	0.026 *I* *	
423968	Plattenepithelkarzinom des Dünndarms	0.008 *I* *	
494547	Plattenepithelkarzinom des Hypopharynx	1.27 *I* *	
494550	Plattenepithelkarzinom des Larynx	4.61 *I* *	
418959	Plattenepithelkarzinom des Magens	0.115 *I* *	
500478	Plattenepithelkarzinom des Oropharynx	3.12 *I* *	
99977	Plattenepithelkarzinom des Ösophagus	5.2 *I*	
424039	Plattenepithelkarzinom des Pankreas	0.023 *I* *	
398058	Plattenepithelkarzinom des Penis	0.57 *I* *	
424002	Plattenepithelkarzinom des Rektums	0.113 *I* *	
99928	Plazentabett-Tumor (PSST)	0.02 *I* *	
439167	Plazentainsuffizienz	33.0 *P*	
300359	PLCG2-associated antibody deficiency and immune dysregulation		3 Familien
449266	Pleuraempyem	13.0 *P* *	
64742	Pleuro-pulmonales Blastom	0.5 *BP* *	
494428	Pleuroparenchymale Fibroelastose, idiopathische		37 Fälle
1313	Plexus choroideus-Kalzifizierung - geistige Retardierung, infantile Form		10 Fälle
537072	PLG-related hereditary angioedema with normal C1Inh		105 Fälle
168593	Plötzlicher Kindstod - Hodendysgenesie		21 Fälle
54028	Plummer-Vinson-Syndrom		25 Fälle
476394	PMP2-abhängige Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1		13 Fälle
477817	PMP22-RAI1-Contiguous gene duplication-Syndrom		23 Fälle
90066	Pneumonie durch Pseudomonas aeruginosa-Infektion	50.0 *P* *	
724	Pneumonie, eosinophile idiopathische, akute Form		100 Fälle
79126	Pneumonie, interstitielle, akute	3.8 *P* *	
221046	Poikilodermie mit Neutropenie		50 Fälle
2907	Poikilodermie, akrokeratotische, hereditäre		41 Fälle
221039	Poikilodermie, hereditäre sklerosierende, Typ Weary		9 Fälle
2911	Poland-Syndrom	1.5 *BP* *	
727	Polyangiitis, mikroskopische	1.0 *I* *	
767	Polyarteriitis nodosa	3.0 *P* *	
728	Polychondritis, rezidivierende	0.35 *I*	
729	Polycythaemia vera	30.0 *P* *	
729	Polycythaemia vera	1.9 *I* *	
2917	Polydaktylie - Myopie		1 Familie
2916	Polydaktylie, postaxiale - dentale und vertebrale Anomalien		3 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2920	Polydaktylie, postaxiale - geistige Retardierung		7 Fälle
3004	Polydaktylie, spiegelbildliche - vertebrale Segmentierungsdefekte - Extremitätenanomalien	0.3 *P* *	
453533	Polyendokrine Polyneuropathie-Syndrom		3 Fälle
397937	Polyglucosan-Körper-Myopathie Typ 1		11 Fälle
456369	Polyglucosan-Körper-Myopatie Typ 2		15 Fälle
206583	Polyglukosankörper-Krankheit, adulte		50 Fälle
500533	Polyhydramnion-Megalenzephalie-symptomatische Epilepsie-Syndrom		17 Fälle
183422	Polymalformatives genetisches Syndrom mit erhöhter Krebsanfälligkeit	10.0 *P* *	
300573	Polymikrogyrie durch TUBB2B-Genmutation		36 Fälle
250972	Polymikrogyrie mit Sehnerv-Hypoplasie		4 Fälle
732	Polymyositis	7.1 *P* *	
732	Polymyositis	0.585 *I* *	
2928	Polyneuropathie - geistige Retardierung - Akromikrie - vorzeitige Menopause		3 Fälle
171848	Polyneuropathie - Hörverlust - Ataxie - Retinitis pigmentosa - Katarakt		19 Fälle
217396	Polyneuropathie, progressive, mit bilateraler striataler Nekrose		4 Fälle
733	Polyposis, adenomatöse familiäre	6.0 *P* *	
2929	Polyposis, gastrointestinale juvenile	3.85 *I* *	
157798	Polyposis-Syndrom, hyperplastisches	1.0 *I*	
79076	Polyposis-Syndrom, juveniles, frühkindliche Form		11 Fälle
2934	Polysyndaktylie - Herzfehler		8 Fälle
2935	Polysyndaktylie, gekreuzte		12 Fälle
2795	Polyzystische Ovarien - Dysfunktion des Urethra-Sphinkters		33 Fälle
477749	Pontine autosomal-dominante Mikroangiopathie mit Leukoenzephalopathie		11 Fälle
269229	Pontine Tegmentale Capdysplasie		22 Fälle
2254	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 1		40 Familien
2524	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 2		81 Familien
97249	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 3		3 Familien
166063	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 4		10 Familien
166068	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 5		3 Fälle
166073	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 6		10 Fälle
284339	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 7		4 Fälle
324569	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 8		6 Fälle
369920	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 9		14 Fälle
411493	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 10		23 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
294963	Popliteales Pterygium-Syndrom	0.3 *BP* *	
1300	Popliteales Pterygium-Syndrom, autosomal-dominantes		200 Fälle
2941	Porenzephalie - zerebelläre Hypoplasie - Fehlbildungen		2 Fälle
306547	Porenzephalie-Mikrozephalie-bilaterale kongenitale Katarakte-Syndrom		8 Fälle
101330	Porphyria cutanea tarda (PCT)	4.0 *P* *	
101330	Porphyria cutanea tarda (PCT)	0.6 *I* *	
79473	Porphyria variegata	0.32 *P* *	
79473	Porphyria variegata	0.008 *I* *	
738	Porphyrie	5.25 *P*	
79276	Porphyrie, akute intermittierende	0.54 *P* *	
79276	Porphyrie, akute intermittierende	0.013 *I* *	
79277	Porphyrie, erythropoetische kongenitale	0.065 *I* *	
95159	Porphyrie, hepatoerythropoetische (HEP)		40 Fälle
2703	Portweinnaevus - Megacisterna magna - Hydrozephalus		5 Fälle
420584	Post-axiale Polydaktylie-vordere Hypophysenanomalien-Gesichtsdysmorphien-Syndrom		112 Fälle
99141	Posteriore Choanalatresie - Lymphödem-Syndrom		6 Fälle
477673	Postnatale Microzephalie-infantile Hypotonie-spastische Diplegie-Dysarthrie-Intelligenzminderung-Syndrom		17 Fälle
279947	Postorgasmic-Illness-Syndrom		45 Fälle
443236	Posturales orthostatisches Tachykardiesyndrom durch NET-Mangel		2 Fälle
52022	Potocki-Shaffer-Syndrom		40 Fälle
217067	Pouchitis	22.0 *P* *	
2921	Präaxiale Polydaktylie - Kolobome - geistige Retardierung		2 Fälle
398073	Prader-Willi-ähnliches Syndrom		117 Fälle
398079	Prader-Willi-ähnliches Syndrom durch Punktmutation		4 Fälle
739	Prader-Willi-Syndrom	3.1 *BP* *	
398069	Prader-Willi-Syndrom durch Punktmutation		28 Fälle
284343	Prädisposition für die familiäre Form des Pleuropulmonalen Blastom-Syndroms	0.007 *I*	
293462	Prae-Descemet-Hornhautdystrophie		5 Fälle
275555	Präeklampsie	45.0 *P* *	
486811	Pränatale spinale Muskelatrophie mit kongenitalen Knochenbrüchen		7 Fälle
458768	Primär intralymphatisches Angioendotheliom		30 Fälle
541	Primär kutane CD30-positive T-Zell-Lymphoproliferation	0.18 *I* *	
171901	Primär kutanes T-Zell-Lymphom	24.0 *P* *	
171901	Primär kutanes T-Zell-Lymphom	5.2 *I* *	

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
34528	Primäre Hypomagnesiämie mit Hypokalziurie, autosomal-dominant		28 Fälle
30924	Primäre Hypomagnesiämie mit sekundärer Hypokalzämie		100 Fälle
306558	Primäre Mikrozephalie-Epilepsie-permanentes neonatales Diabetes-Syndrom		8 Fälle
391408	Primäre Mikrozephalie-milde Intelligenzminderung-früh beginnender Diabetes-Syndrom		8 Fälle
824	Primäre Myelofibrose	3.0 *P* *	
824	Primäre Myelofibrose	1.0 *I* *	
189439	Primäre pigmentierte noduläre adrenokortikale Krankheit	0.04 *P* *	
171	Primäre sklerosierende Cholangitis	8.1 *P*	
171	Primäre sklerosierende Cholangitis	0.65 *I*	
247522	Primäre Ziliendyskinesie - Retinitis pigmentosa		20 Fälle
369929	Primärer Hyperaldosteronismus-Krämpfe-Neurologische Anomalien-Syndrom		2 Fälle
75391	Primärer Immundefekt mit Mangel der natürlichen Killerzellen und Nebenniereninsuffizienz		4 Fälle
48686	Primäres Effusionslymphom		200 Fälle
77240	Primäres Lymphödem	16.7 *P* *	
251870	Primitiver neuroektodermaler Tumor des Zentralnervensystems	0.07 *I* *	
412066	PRKAR1B-assoziierte neurodegenerative Demenz mit intermediären Filamenten		12 Fälle
2959	Progerie - Kleinwuchs - Pigmentnaevi		11 Fälle
2963	Progerie-Syndrom Typ Petty		1 Fall
435953	Progeroide Mermale-Hepatozelluläres Karzinom-Prädispositionssyndrom		3 Fälle
431361	Progressive Enzephalopathie mit Leukodystrophie durch DECR-Mangel		2 Fälle
352447	Progressive externe Ophthalmoplegie-Myopathie-Kachexie-Syndrom		6 Fälle
477814	Progressive Mikrozephalie-Krämpfe-Kortikale Blindheit-Entwicklungsverzögerung-Syndrom		9 Fälle
352718	Progressive Retinadystrophie durch Retinol-Transportdefekt		5 Fälle
447977	Progressive skapulo-humerale peroneale distale Myopathie		33 Fälle
457395	Progressive spondyloepimetaphysäre Dysplasie-Kleinwuchs-kurze vierte Metatarsalen-Intelligenzminderung-Syndrom		4 Fälle
683	Progressive supranukleäre Blickparese	6.0 *P*	
683	Progressive supranukleäre Blickparese	0.65 *I*	
240103	Progressive supranukleäre Blickparese - kortikobasales Syndrom	0.6 *P* *	
240112	Progressive supranukleäre Blickparese mit nicht-flüssiger progredienter Aphasie		10 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
457212	Progressiver essentieller Tremor-Sprachstörung-Gesichtsdysmorphie-Intelligenzminderung-Verhaltensstörung-Syndrom		5 Fälle
228012	Progressiver sensorineuraler Hörverlust - hypertrophe Kardiomyopathie		4 Familien
742	Prolidase-Mangel		90 Fälle
2083	Prominente Glabella - Mikrozephalie - Hypogenitalismus		2 Fälle
520	Promyelozytenleukämie, akute	0.11 *I* *	
35	Propionazidämie	0.2 *P* *	
35	Propionazidämie	1.5 *I*	
79278	Protoporphyrie, erythropoetische, autosomale Form	0.92 *P* *	
79278	Protoporphyrie, erythropoetische, autosomale Form	0.012 *I* *	
443197	Protoporphyrie, erythropoetische, X-chromosomale		50 Fälle
502437	Proximale Deletion 4q25-Syndrom		3 Fälle
401768	Proximale Myopathie mit extrapyramidalen Zeichen		15 Fälle
521305	Proximale Myopathie mit fokaler mitochondrialer Depletion		4 Fälle
209335	Proximale spinale Muskelatrophie mit Beginn im Erwachsenenalter, autosomal-dominante	0.1 *P* *	
363447	Proximale spinale Muskelatrophie mit Beginn im Kindesalter, autosomal-dominant		97 Fälle
397606	PrP-Amyloidose, systemische		16 Fälle
544469	PRUNE1-related neurological syndrome		48 Fälle
94059	Pruritus, urämischer	35.0 *P* *	
2976	Pseudo-Leprechaunismus-Syndrom Typ Patterson		2 Fälle
2985	Pseudo-Progerie-Syndrom		2 Fälle
52530	Pseudo-von-Willebrand-Syndrom		60 Fälle
750	Pseudoachondroplasie	3.3 *P*	
221120	Pseudoaminopterin-Syndrom		11 Fälle
66630	Pseudoarthrose der Klavikula, kongenitale		200 Fälle
756	Pseudohypoaldosteronismus Typ 1		107 Fälle
757	Pseudohypoaldosteronismus Typ 2		180 Fälle
300525	Pseudohypoaldosteronismus Typ 2D		24 Fälle
300530	Pseudohypoaldosteronismus Typ 2E		17 Fälle
26790	Pseudomyxoma peritonei	2.0 *P* *	
26790	Pseudomyxoma peritonei	0.1 *I*	
758	Pseudoxanthoma elasticum	2.5 *P* *	
228247	Pseudoxanthoma elasticum, erworbenes		20 Fälle
436274	Pseudoxanthoma elasticum-ähnliche Hautmanifestationen mit Retinis pigmentosa		13 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
505242	Psychomotorische Regression-okulomotorische Apraxie-Bewegungsstörung-Nephropathie-Syndrom		6 Fälle
88618	Psychomotorische Retardierung durch S-Adenosylhomocystein-Hydrolase-Defizienz		4 Fälle
1578	Pterin-4-alpha-Carbinolamin-Dehydratase-Mangel		21 Fälle
2988	Pterygium colli - Intelligenzminderung - Fingeranomalien		2 Fälle
2987	Pterygium-Syndrom, antekubitales		11 Fälle
228396	Ptosis - Bewegungseinschränkung des Auges - Fehlen des Tränenpünktchens		3 Fälle
2999	Ptosis - Strabismus - ektopische Pupillen		1 Familie
2997	Ptosis-Stimmbandlähmung-Syndrom		2 Fälle
99050	Pulmonalarterie, der Aorta entstammend		200 Fälle
980	Pulmonalarterienagenesie	0.5 *I* *	
747	Pulmonale Alveolarproteinose, autoimmune	0.5 *P*	
747	Pulmonale Alveolarproteinose, autoimmune	0.04 *I*	
182090	Pulmonale arterielle Hypertonie	2.0 *P* *	
275798	Pulmonale arterielle Hypertonie mit assoziierter Bindegewebskrankheit	0.25 *P* *	
275803	Pulmonale arterielle Hypertonie mit assoziierter kongenitaler Herzkrankheit	0.57 *P* *	
275777	Pulmonale arterielle Hypertonie, hereditäre	0.08 *P* *	
275766	Pulmonale arterielle Hypertonie, idiopathische	1.1 *P* *	
422	Pulmonale arterielle Hypertonie, idiopathische und/oder familiäre	1.0 *P* *	
411703	Pulmonale nicht-tuberkulöse mykobakterielle Infektionen	6.0 *P* *	
217080	Pulmonale Pilzinfektion bei Risiko-Patienten	22.0 *P* *	
31837	Pulmonale veno-okklusive Krankheit	0.015 *I* *	
64741	Pulmonales Blastom		350 Fälle
99710	Punktiertes Akrokeratoderm mit Sommersprossen-ähnlicher Pigmentierung		7 Fälle
438213	PURA-abhängige schwere neonatale Hypotonie-Krämpfe-Enzephalopathie-Syndrom		24 Fälle
760	Purin-Nukleosid-Phosphorylase-Mangel		72 Fälle
3002	Purpura, immune thrombozytopenische	25.0 *P* *	
3002	Purpura, immune thrombozytopenische	6.75 *I* *	
54057	Purpura, thrombotische thrombozytopenische	25.5 *P* *	
481152	PYCR2-abhängige Mikrozephalie-progressive Leukoenzephalopathie		18 Fälle
3003	Pyknoachondrogenesie		5 Fälle
763	Pyknodysostose	0.13 *P*	

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
3005	Pyle-Krankheit		30 Fälle
48104	Pyoderma gangraenosum	0.74 *I*	
289478	Pyoderma gangrenosum - Akne - Hidradenitis suppurativa		36 Fälle
69126	Pyogene Arthritis - Pyoderma gangraenosum - Akne		53 Fälle
183713	Pyogene Bakterieninfektion durch MyD88-Mangel		24 Fälle
2561	Pyramidale Molare-Oberlippenanomalie-Syndrom		8 Fälle
3008	Pyruvat-Carboxylase-Mangel	0.4 *BP* *	
2394	Pyruvat-Dehydrogenase E3-Mangel		20 Fälle
353320	Pyruvatcarboxylase-Mangel, benigner Typ		5 Fälle
781	Q-Fieber	0.16 *I* *	
3010	Qazi-Markouizos-Syndrom		3 Fälle
89937	Rachitis, hypophosphatämische, autosomal-dominante		100 Fälle
3015	Radio-renales Syndrom		4 Fälle
3269	Radio-ulnare Synostose, kongenitale		350 Fälle
70475	Radiogene Proktitis	35.0 *P* *	
71289	Radioulnar-Synostose - amegakaryozytische Thrombozytopenie		20 Fälle
3270	Radioulnare Synostose-Entwicklungsretardierung-Hypotonie-Syndrom		4 Fälle
3268	Radioulnare Synostose-Mikrozephalie-Skoliose-Syndrom		13 Fälle
3026	Radiushypoplasie - Choanalatresie		3 Fälle
2252	Radiushypoplasie - triphalangeale Daumen - Hypospadie - Progenie - maxilläres Diastema		8 Fälle
3019	Ramon-Syndrom		8 Fälle
1051	Ramos-Arroyo-Syndrom		6 Fälle
3021	RAPADILINO-Syndrom		20 Fälle
268114	RAS-assoziierte autoimmun-lymphoproliferative Krankheit		20 Fälle
1929	Rasmussen-Enzephalitis		100 Fälle
99852	Ravine-Syndrom		38 Fälle
97239	Reducing-Body-Myopathie		4 Familien
86839	Refraktäre Anämie mit Blastenexzess	0.15 *I* *	
168960	Refraktäre Anämie mit Vermehrung von Blasten in Transformation	0.04 *I* *	
773	Refsum-Krankheit	0.1 *P* *	
98961	Reis-Bücklers-Hornhautdystrophie		81 Fälle
90052	Rekurrente Hepatitis-C-Virus-induzierte Lebererkrankung bei Lebertransplantierten	7.0 *P* *	
73224	Renaler Tubulusschaden - Kardiomyopathie		2 Fälle
1475	Renales-Kolobom-Syndrom		180 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
93975	Renier-Gabreels-Jasper-Syndrom		5 Fälle
3242	Renpenning-Syndrom		64 Fälle
494344	RERE-assoziierte neurologische Entwicklungsstörungs-Syndrom		10 Fälle
566231	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor alpha		35 Fälle
1662	Restriktive Dermopathie		30 Fälle
458763	Retiformes Hämangioendotheliom		32 Fälle
33355	Retikuläre Dysgenesie	0.03 *I* *	
178307	Retikuläre Hyperpigmentierung vom Typ Kitamura		130 Fälle
139436	Retikulohistiozytose, multizentrische		200 Fälle
1852	Retinadysplasie, X-chromosomale		8 Fälle
3018	Retinales Ischämiesyndrom mit Hyalinose kleiner Gefäße des Verdauungstraktes und diffuser Hirn-Verkalkung		3 Fälle
791	Retinitis pigmentosa	26.7 *P*	
494439	Retinitis pigmentosa-Hörverlust-vorzeitige Alterung-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphie-Syndrom		3 Fälle
3085	Retinitis pigmentosa-Intelligenzminderung-Taubheit-Hypogonadismus-Syndrom		2 Familien
436245	Retinitis pigmentosa-juvenile Katarakt-Kleinwuchs-Intelligenzminderung Syndrom		3 Fälle
52427	Retinitis punctata albescens	0.125 *P*	
790	Retinoblastom	6.0 *BP*	
790	Retinoblastom	0.05 *I* *	
357034	Retinoblastom, unilaterales	0.038 *I* *	
284454	Retinopathie, akute äußere okkulte zonale		150 Fälle
284460	Retinopathie, akute äußere ringförmige		12 Fälle
792	Retinoschisis, X-chromosomale	5.0 *P*	
49041	Retroperitonealfibrose, IgG4-assoziierte	0.35 *I* *	
778	Rett-Syndrom	10.0 *P* *	
778	Rett-Syndrom	5.0 *BP* *	
294049	Reunion Insel-Variante des Larsen-Syndroms		30 Fälle
3088	Revesz-Syndrom		4 Fälle
293381	Rezidivierende Epithelerosions-Dystrophie		186 Fälle
369852	Rezidivierende Infekte-Myelofibrose-Nephromegalie-Syndrom		16 Fälle
480864	Rezidivierende metabolische enzephalomyopathische Krisen-Rhabdomyolyse-Herzrhythmusstörung-Intelligenzminderung-Syndrom		24 Fälle
244310	RFT1-CDG		8 Fälle
231108	Rhabdoider Tumor, familiärer		5 Familien

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
69077	Rhabdoidtumor		500 Fälle
780	Rhabdomyosarkom	0.59 *I* *	
3099	Rheumatisches Fieber	5.0 *I* *	
477650	Rheumatismus, fibroblastischer		30 Fälle
3098	Rhizomeles Syndrom Typ Urbach		3 Fälle
59315	Rhombenzephalosynapsis		100 Fälle
140976	RHYNS-Syndrom		4 Fälle
411712	Riboflavin-Mangel, maternaler		2 Fälle
440706	Ribose-5-phosphat-Isomerase-Mangel		1 Fall
3101	Richieri-Costa-da-Silva-Syndrom		4 Fälle
3102	Richieri-Costa-Pereira-Syndrom		33 Fälle
83312	Rickettsienpocken		800 Fälle
420741	RIDDLE-Syndrom		2 Fälle
643	Riesenaxon-Neuropathie		50 Familie n
251579	Riesenzell-Glioblastom	0.02 *I* *	
217335	RIN2-Syndrom		10 Fälle
363203	Ringchromosom	2.0 *BP*	
1441	Ringchromosom 17-Syndrom		18 Fälle
1437	Ringchromosom-1-Syndrom		35 Fälle
96171	Ringchromosom-2-Syndrom		18 Fälle
96172	Ringchromosom-3-Syndrom		11 Fälle
1447	Ringchromosom-4-Syndrom		20 Fälle
1448	Ringchromosom-6-Syndrom		25 Fälle
1449	Ringchromosom-7-Syndrom		18 Fälle
1450	Ringchromosom-8-Syndrom		8 Fälle
96173	Ringchromosom-9-Syndrom		31 Fälle
1438	Ringchromosom-10-Syndrom		16 Fälle
96175	Ringchromosom-11-Syndrom		20 Fälle
1439	Ringchromosom-12-Syndrom		10 Fälle
1440	Ringchromosom-14-Syndrom		80 Fälle
96177	Ringchromosom-15-Syndrom		50 Fälle
96178	Ringchromosom-16-Syndrom		10 Fälle
1442	Ringchromosom-18-Syndrom		70 Fälle
1443	Ringchromosom-19-Syndrom		10 Fälle
1444	Ringchromosom-20-Syndrom		50 Fälle
1446	Ringchromosom-22-Syndrom		100 Fälle
91481	Ringdermoid der Kornea		30 Fälle
1506	Rippen, dünne - tubuläre Knochen - Dysmorphien		2 Fälle
544503	RNF13-related severe early-onset epileptic encephalopathy		3 Fälle
3103	Roberts-Syndrom		150 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
97360	Robinow-Syndrom		200 Fälle
3107	Robinow-Syndrom, autosomal-dominantes		100 Fälle
1507	Robinow-Syndrom, autosomal-rezessives		100 Fälle
353298	Roifman-Syndrom		7 Fälle
163727	Rolando-Epilepsie - paroxysmal anstrengungsinduzierte Dyskinesie - Schreibkrampf		1 Familie
101016	Romano-Ward-Syndrom	40.0 *P* *	
158014	Rosaï-Dorfman-Krankheit		1000 Fälle
83616	Röteln-Panenzephalitis		20 Fälle
290	Rötelnembryopathie	0.35 *BP* *	
290	Rötelnembryopathie	0.03 *I* *	
2909	Rothmund-Thomson-Syndrom		400 Fälle
221008	Rothmund-Thomson-Syndrom Typ 1		100 Fälle
221016	Rothmund-Thomson-Syndrom Typ 2		200 Fälle
3111	Rotor-Syndrom		50 Fälle
783	Rubinstein-Taybi-Syndrom	0.7 *BP* *	
353284	Rubinstein-Taybi-Syndrom durch EP300-Haploinsuffizienz		34 Fälle
90058	Rückenmarkverletzung	32.0 *P* *	
83469	Rundzelltumor, desmoplastischer		300 Fälle
35122	Saccharase-Isomaltase-Mangel, kongenitaler	20.0 *P* *	
794	Saethre-Chotzen-Syndrom	3.0 *BP* *	
300493	Sagliker-Syndrom		60 Fälle
397927	Sakrale Agenesie-abnormale Verknöcherung der Wirbelkörper-persistierender notochordaler Kanal-Syndrom		4 Fälle
140969	Saldino-Mainzer-Syndrom		13 Fälle
370938	Salt-and-pepper-Syndrom		3 Fälle
796	Sandhoff-Krankheit	0.67 *BP* *	
79269	Sanfilippo-Krankheit Typ A	0.32 *P* *	
79269	Sanfilippo-Krankheit Typ A	1.4 *BP*	
79270	Sanfilippo-Krankheit Typ B	0.2 *P* *	
79271	Sanfilippo-Krankheit Typ C	5.0 *P* *	
797	Sarkoidose	12.5 *P*	
466962	Sarkom des Thorax bei SMARCA4-Mangel		19 Fälle
2023	Sarkom, undifferenziertes pleomorphes	0.9 *I* *	
3129	Sarkosinämie	2.0 *BP*	
3130	Satoyoshi-Syndrom		50 Fälle
178478	Säuglingsbotulismus	0.2 *BP* *	
178478	Säuglingsbotulismus	0.3 *I* *	
3132	Say-Barber-Miller-Syndrom		4 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
3133	Say-Field-Coldwell-Syndrom		4 Fälle
370052	SCALP-Syndrom		4 Fälle
437572	Scapulo-peroneale Muskeldystrophie, MYH7-abhängige, spät beginnende Form		12 Fälle
3134	SCARF-Syndrom		2 Fälle
1529	Schädel-Gesicht-Schwerhörigkeit-Hand-Syndrom		3 Fälle
3216	Schallleitungsschwerhörigkeit - Fehlbildungen des äußeren Ohres		8 Fälle
3236	Schallleitungsschwerhörigkeit-Ptosis-Skelettanomalien-Syndrom		3 Fälle
2353	Schilbach-Rott-Syndrom		18 Fälle
95711	Schilddrüsen-Dysgenesie	21.3 *P* *	
95716	Schilddrüsen-Dyshormonogenese, familiäre	4.0 *P* *	
95716	Schilddrüsen-Dyshormonogenese, familiäre	2.67 *I*	
95712	Schilddrüsenektopie	14.3 *P* *	
95719	Schilddrüsenhemiagenesie	25.0 *P*	
95720	Schilddrüsenhypoplasie	3.5 *P*	
100088	Schilddrüsenkarzinom	12.7 *P*	
100088	Schilddrüsenkarzinom	3.1 *I*	
142	Schilddrüsenkarzinom, anaplastisches	0.1 *P* *	
142	Schilddrüsenkarzinom, anaplastisches	0.17 *I* *	
146	Schilddrüsenkarzinom, differenziertes	5.25 *I*	
1332	Schilddrüsenkarzinom, medulläres	5.0 *P* *	
1332	Schilddrüsenkarzinom, medulläres	0.22 *I* *	
100087	Schilddrüsentumor	3.2 *I*	
798	Schinzel-Giedion-Syndrom		46 Fälle
46348	Schmerzen, extreme parsoxysmale, Krankheit der		4 Familien
300501	Schmerzhafte orbitale und systemische Neurofibrome - marfanoider Habitus		4 Fälle
88642	Schmerzunempfindlichkeit, Ionenkanal-abhängige		20 Fälle
217399	Schmerzunempfindlichkeit, kongenitale, mit Hyperhidrose		2 Fälle
37748	Schnitzler-Syndrom		150 Fälle
98967	Schnyder-Hornhautdystrophie		115 Fälle
50944	Schöpf-Schulz-Passarge-Syndrom		25 Fälle
79132	Schütteres Haar - Kleinwuchs - Hautveränderungen		4 Fälle
252164	Schwannom, benignes	6.0 *P* *	
3148	Schwannom, malignes	1.0 *I*	
800	Schwartz-Jampel-Syndrom		129 Fälle
840	Schweißdrüsenadenom, papilläres		300 Fälle
369992	Schwere Dermatitis-multiple Allergien-metabolischer Verlust-Syndrom		3 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
329249	Schwere früh-beginnende Adipositas mit Insulin-Resistenz-Syndrom durch SH2B1-Mangel		13 Fälle
352577	Schwere Fütterprobleme mit Gedeihstörungen und Mikrozephalie durch ASXL3-Mangel		28 Fälle
466688	Schwere geistige Retardierung - Corpus callosum-Agenesie - Gesichtsdysmorphien -zerebelläre Ataxie		6 Fälle
745	Schwere hereditäre Thrombophilie durch kongenitalen Protein-C-Mangel	0.16 *BP*	
467176	Schwere Hypotonie-psychomotorische Entwicklungsverzögerung-Strabismus-Septumdefekt-Syndrom		6 Fälle
363686	Schwere Intelligenzminderung-eingeschränktes Sprachvermögen-Strabismus-grimassierendes Gesicht-lange Finger-Syndrom		4 Fälle
94066	Schwere Intelligenzminderung-Epilepsie-Analanomalien-Hypoplastische distale Phalangen		2 Fälle
438178	Schwere Intelligenzminderung-Epilepsie-Katarakt-Syndrom durch Acyl-CoA-Reduktase 1-Mangel		3 Fälle
436141	Schwere Intelligenzminderung-Hypotonie-Strabismus-grobe Gesichtsszüge-Planovalgus-Syndrom		6 Fälle
391307	Schwere Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Verhaltensstörungen-Gesichtsdysmorphie-Syndrom		3 Fälle
397933	Schwere Intelligenzminderung-progressive postnatale Mikrozephalie-stereotype Mittellinien-Handbewegungen-Syndrom		3 Fälle
404473	Schwere Intelligenzminderung-progressive spastische Diplegie-Syndrom		4 Fälle
300298	Schwere kongenitale hypochrome Anämie mit beringten Sideroblasten		3 Fälle
324307	Schwere laterale Tibia-Verkrümmung mit Kleinwuchs		2 Fälle
1236	Schwere Mikrobrachyzephalie-Intelligenzminderung-athetoide Zerebralparese-Syndrom		2 Fälle
369939	Schwere motorische und intellektuelle Beeinträchtigung-sensorinsorineurale Schwerhörigkeit-Dystonie-Syndrom		7 Fälle
527450	Schwere Myopie-generalisierte Überstreckbarkeit der Gelenke-Kleinwuchs-Syndrom		5 Fälle
314655	Schwere neonatale Hypotonie-Krämpfe-Enzephalopathie-Syndrom durch Mikrodeletion 5q31.3		7 Fälle
438216	Schwere neonatale Hypotonie-Krämpfe-Enzephalopathie-Syndrom durch Punktmutationen im PURA-Gen		24 Fälle
397593	Schwere neonatale Laktatazidose durch NFS1-ISD11-Komplex-Mangel		5 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
500545	Schwere neurologische Entwicklungsstörung mit Fütterproblemen-stereotype Handbewegungen-bilateraler Katarakt		6 Fälle
488627	Schwere Wachstumsstörung-Strabismus-extensive dermale Melanozytose-Intelligenzminderung-Syndrom		3 Fälle
504523	Schwerer kombinierter Immundefekt durch LAT-Defizienz		3 Fälle
363400	Schweres Neurodegeneratives Syndrom mit Lipodystrophie		10 Fälle
3217	Schwerhörigkeit - Dündarm-Divertikulose - Neuropathie		5 Fälle
3218	Schwerhörigkeit - epiphysäre Dysplasie - Kleinwuchs		2 Fälle
3224	Schwerhörigkeit - Genitalanomalien - Synostose der Mittelhand- und der Mittelfussknochen		2 Fälle
90646	Schwerhörigkeit - Hypogonadismus		5 Fälle
3232	Schwerhörigkeit - Ohrfehlbildungen - Gesichtslähmung		4 Fälle
3230	Schwerhörigkeit - Oligodontie		5 Fälle
3220	Schwerhörigkeit - Schmelzhypoplasie - Nageldefekte		15 Familien
3240	Schwerhörigkeit - tubuläre Azidose - Anämie		2 Fälle
3239	Schwerhörigkeit - Vitiligo - Achalasie		2 Fälle
90024	Schwerhörigkeit mit Labyrinthaplasie - Mikrotie - Mikrodontie		56 Fälle
254898	Schwerhörigkeit-Enzephaloneuropathie-Adipositas-Valvulopathie-Syndrom		2 Fälle
85321	Schwerhörigkeit-geistige Retardierung, Typ Martin-Probst		3 Fälle
94064	Schwerhörigkeit-Infertilitäts-Syndrom		3 Familien
3231	Schwerhörigkeit-Onychodystrophie-Syndrom		50 Fälle
79499	Schwerhörigkeit-Onychodystrophie-Syndrom, autosomal-dominantes		22 Fälle
185	Scimitar-Syndrom	2.0 *BP* *	
806	Scott-Syndrom		4 Fälle
168606	Seborrhö-ähnliche Dermatitis mit psoriasiformen Ausschlägen		44 Fälle
808	Seckel-Syndrom	0.2 *BP* *	
440713	Sedoheptulose Kinase-Mangel, isolierte		2 Fälle
314662	Segmental-progressives Großwuchssyndrom mit fibroadipöser Hyperplasie		10 Fälle
313800	Sehnervödem-Splenomegalie-Syndrom		3 Fälle
281122	Selbstheilendes Kollodium-Baby		25 Fälle
281127	Selbstheilendes Kollodiumbaby, akrales		2 Fälle
2415	Seltene lymphatische Fehlbildung	12.5 *P* *	
63443	Seltener epithelialer Tumor des Magens	18.6 *I* *	
213528	Seltenes Adenokarzinom der Brust	3.55 *I* *	

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
217074	Seltenes Pankreaskarzinom	3.5 *P*	
217074	Seltenes Pankreaskarzinom	3.9 *I*	
99865	Seminom, spermatozytisches	0.03 *I* *	
3156	Senior-Loken-Syndrom		150 Fälle
280598	Sensorimotorische Neuropathie mit hyperelastischer Haut, hereditäre Form		4 Fälle
66633	Sensorineurale Schwerhörigkeit - frühes Ergrauen - essentieller Tremor		3 Fälle
217622	Sensorineurale Schwerhörigkeit mit dilatativer Kardiomyopathie		2 Familien
494444	Sensorineuraler Hörverlust-Thrombozytopenie-Syndrom, DIAPH1-assoziiertes		8 Fälle
90051	Sepsis bei Frühgeborenen	32.0 *P* *	
3157	Septo-optische Dysplasie-Spektrum	10.0 *BP* *	
139466	SERKAL-Syndrom		3 Fälle
542301	Severe combined immunodeficiency due to CARMIL2 deficiency		21 Fälle
538958	Severe combined immunodeficiency due to CD70 deficiency		6 Fälle
810	Shigellose	1.68 *I* *	
99063	Shone-Komplex		100 Fälle
51083	Short-QT-Syndrom, familiäres		80 Familien
3163	SHORT-Syndrom		32 Fälle
2462	Shprintzen-Goldberg-Syndrom		60 Fälle
811	Shwachman-Diamond-Syndrom	0.28 *P*	
811	Shwachman-Diamond-Syndrom	0.5 *BP*	
309294	Sialidose	0.05 *BP* *	
834	Sialinsäure-Speicherkrankheit		130 Fälle
3166	Sialurie		5 Fälle
232	Sichelzellkrankheit	10.0 *P* *	
166282	Sick-Sinus-Syndrom, familiäres		11 Fälle
255132	Sideroblastische Anämie mit Beginn im Erwachsenenalter, autosomal-rezessiv		2 Fälle
3167	Siegler-Brewer-Carey-Syndrom		2 Fälle
71276	Silent Sinus-Syndrom		98 Fälle
3168	Sillence-Syndrom		5 Fälle
813	Silver-Russell-Syndrom	0.7 *BP* *	
813	Silver-Russell-Syndrom	15.5 *I* *	
397590	Silver-Russell-Syndrom durch Punktmutation		8 Fälle
373	Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom		250 Fälle
85191	Singleton-Merten-Dysplasie		22 Fälle
396	Singultus, chronischer	1.0 *P* *	
324321	Sinusknoten-Dysfunktion und Schwerhörigkeit		8 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
3169	Sirenomelie	0.01 *P*	
3169	Sirenomelie	0.98 *BP*	
2882	Sitosterolämie		100 Fälle
488437	SIX2-assoziierte frontonasale Dysplasie		1 Familie
289390	Sjögren-Syndrom, primäres	48.99 *P* *	
289390	Sjögren-Syndrom, primäres	6.92 *I*	
1003	Skalpdefekte - postaxiale Polydaktylie		2 Fälle
168624	Skaphozephalie-Syndrom, familiäres, Typ McGillivray		11 Fälle
477831	Skelettaler Großwuchs-kraniofaziale Dysmorphien-hyperelastische Haut-Läsionen der weissen Substanz-Syndrom		2 Fälle
1858	Skelettdysplasie - Epilepsie - Kleinwuchs		7 Fälle
935	Skelettdysplasie mit verkürzten Extremitäten und schwerem kombinierten Immundefekt		19 Fälle
166277	Skelettdysplasie mit Wormschen Knochen-multiplen Frakturen-Dentinogenesis imperfecta-Syndrom		3 Fälle
1436	Skelettdysplasie-Intelligenzminderung-Syndrom, X-chromosomales		4 Fälle
508533	Skelettdysplasie-T-Zell-Immundefekt-Entwicklungsverzögerung-Syndrom		12 Fälle
801	Sklerodermie	42.0 *P*	
801	Sklerodermie	1.41 *I*	
167635	Skleromyxödem		250 Fälle
90400	Skleromyxödem ohne monoklonale Gammopathie		15 Fälle
480556	Sklerosierende Cholangitis, isolierte neonatale		4 Fälle
3152	Sklerosteose		80 Fälle
495879	Skrotum, kongenitale Agenesie des		6 Fälle
238459	SLC35A1-CDG		3 Fälle
356961	SLC35A2-CDG		4 Fälle
468699	SLC39A8-CDG		10 Fälle
1509	Small-Patella-Syndrom		47 Fälle
93974	Smith-Fineman-Myers-Syndrom		11 Familien
818	Smith-Lemli-Opitz-Syndrom	3.7 *BP* *	
819	Smith-Magenis-Syndrom	4.0 *P*	
178355	Smith-McCort-Dysplasie		16 Fälle
820	Sneddon-Syndrom	0.4 *I* *	
424065	Solides pseudopapilläres Karzinom des Pankreas	0.003 *I* *	
209964	Solitary-rectal-ulcer-Syndrom	1.0 *I* *	
97283	Somatostatinom	0.0025 *I* *	
97230	Sonnenurtikaria	36.0 *P* *	
821	Sotos-Syndrom	7.1 *BP*	

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
488232	Spaltfuß-Fehlbildung-mesoaxiale Polydaktylie-Syndrom		5 Fälle
71271	Spalthand - Spaltfuß - Schwerhörigkeit		22 Fälle
2439	Spalthand mit mandibulofazialer Dysostose		7 Fälle
557056	Spastic ataxia-dysarthria due to glutaminase deficiency		5 Fälle
401866	Spastik mit Hyperglyzinämie, im Kindesalter beginnend		3 Fälle
2572	Spastische Ataxie - Hornhautdystrophie		1 Familie
254343	Spastische Ataxie - Optikusatrophie - Dysarthrie, autosomal-rezessiv		6 Fälle
1182	Spastische Ataxie mit kongenitaler Miosis		3 Familien
251282	Spastische Ataxie, autosomal-dominante, Typ 1		53 Fälle
2815	Spastische Paraparese - Schwerhörigkeit		6 Fälle
2818	Spastische Paraplegie - Glaukom - Intelligenzminderung		2 Familien
2819	Spastische Paraplegie - kutane Gesichtsläsionen		5 Fälle
2820	Spastische Paraplegie - Nephritis - Schwerhörigkeit		4 Fälle
2821	Spastische Paraplegie - Neuropathie - Poikilodermie		1 Familie
2826	Spastische Paraplegie - vorzeitige Pubertät		2 Fälle
329475	Spastische Paraplegie mit Paget-Syndrom		1 Familie
99015	Spastische Paraplegie Typ 2		100 Fälle
100988	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 6		10 Familien
100989	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 8		10 Familien
447753	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 9A		2 Familien
447757	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 9B		3 Familien
100991	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 10		10 Familien
100993	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 12		27 Fälle
100994	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 13		10 Fälle
100998	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 17		20 Familien
100999	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 19		1 Familie
101009	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 29		1 Familie
171622	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 32		1 Familie
171629	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 35		38 Fälle
320365	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 36		1 Familie
171612	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 37		13 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
171617	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 38		1 Familie
320355	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 41		7 Fälle
171863	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 42		1 Familie
444099	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 73		1 Familie
99013	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 7	4.0 *P* *	
447760	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 9B		2 Familien
100995	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 14		1 Familie
100996	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 15		10 Familien
209951	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 18		9 Fälle
101000	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 20		36 Fälle
101001	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 21		35 Fälle
101003	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 23		5 Familien
101004	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 24		1 Familie
101005	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 25		1 Familie
101006	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 26		10 Familien
101007	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 27		10 Fälle
101008	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 28		7 Fälle
101010	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 30		3 Familien
139480	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 39		2 Familien
320370	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 43		2 Fälle
320401	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 44		3 Fälle
320396	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 45		7 Familien
320391	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 46		5 Fälle
306511	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 48		2 Fälle
319199	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 53		9 Fälle
320380	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 54		6 Familien
320375	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 55		14 Fälle
320411	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 56		5 Familien
431329	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 57		2 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
401795	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 59		3 Fälle
401800	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 60		1 Fall
401780	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 61		4 Fälle
401785	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 62		7 Fälle
401805	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 63		2 Fälle
401810	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 64		4 Fälle
401815	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 66		2 Fälle
401820	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 67		2 Fälle
401830	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 69		2 Fälle
401835	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 70		4 Fälle
401840	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 71		1 Fall
401849	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 72		14 Fälle
468661	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 74		11 Fälle
459056	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 75		5 Fälle
488594	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 76		7 Familien
466722	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 77		8 Fälle
513436	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 78		7 Fälle
397946	Spastische Paraplegie, autosomale, Typ 58		19 Fälle
100997	Spastische Paraplegie, X-chromosomale, Typ 16		1 Familie
171607	Spastische Paraplegie, X-chromosomale, Typ 34		24 Fälle
521390	Spastische Paraplegie-Intelligenzminderung-Nystagmus-Adipositas-Syndrom		4 Fälle
320406	Spastische Paraplegie-Optikusatrophie-Neuropathie-Syndrom		75 Fälle
464282	Spastische Paraplegie-schwere Entwicklungsverzögerungen-Epilepsie-Syndrom		16 Fälle
3011	Spastische Tetraparese - Retinitis pigmentosa - Intelligenzminderung		2 Fälle
210141	Spastische Tetraplegie, kongenitale		17 Fälle
447997	Spastische Tetraplegie-dünnes Corpus callosum-progressive postnatale Mikrozephalie-Syndrom		15 Fälle
98912	Spät-beginnende distale Myopathie Typ Markesbery-Griggs		11 Fälle
454821	Speicheldrüsenadenom, pleomorphes	2.725 *I*	
70482	Speiseröhrenkrebs	9.8 *P*	

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
70482	Speiseröhrenkrebs	7.0 *I*	
238722	Spiegelbewegungen, familiäre kongenitale		75 Fälle
314432	Spieghel-Hernie-Kryptorchismus-Syndrom		15 Fälle
823	Spina bifida, isolierte	18.6 *BP* *	
73245	Spinale Muskelatrophie - Dandy-Walker-Malformation - Katarakte		2 Fälle
98920	Spinale Muskelatrophie mit Atemnot Typ 1		128 Fälle
404521	Spinale Muskelatrophie mit Atemnot Typ 2		1 Fall
139547	Spinale Muskelatrophie, distale, Typ 3		28 Fälle
139557	Spinale Muskelatrophie, distale, X-chromosomale, Typ 3		2 Familien
1145	Spinale Muskelatrophie, infantile, X-chromosomale		14 Familien
70	Spinale Muskelatrophie, proximale	20.0 *BP* *	
70	Spinale Muskelatrophie, proximale	2.6 *I* *	
83330	Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 1	0.26 *I* *	
83418	Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 2	1.23 *I* *	
83419	Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 3	1.1 *I* *	
83420	Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 4	0.32 *I* *	
2590	Spinale Muskelatrophie-progressive Myoklonusepilepsie-Syndrom		10 Fälle
53721	Spinales arteriovenöses metameres Syndrom		45 Fälle
497764	Spinozerebelläre Ataxie Typ 43		7 Fälle
1185	Spinozerebelläre Ataxie-Dysmorphie-Syndrom		3 Fälle
3177	Spinozerebelläre Degeneration-Hornhautdystrophie-Syndrom		2 Fälle
86854	Splenisches Marginalzonen-Lymphom	0.5 *P* *	
457083	Splenogonadale Fusion, isolierte		145 Fälle
2063	Splenogonadale Fusion-Extremitätenfehlbildung-Mikrognathie-Syndrom		30 Fälle
93357	SPONASTRIME-Dysplasie		16 Fälle
3180	Spondylo-Kamptodaktylie-Syndrom		5 Fälle
3275	Spondylo-karpo-tarsale Synostose		35 Fälle
85194	Spondylo-okuläres Syndrom		7 Fälle
536471	Spondylodysplastic Ehlers-Danlos syndrome		24 Familien
1855	Spondyloenchondrodysplasie		36 Fälle
156728	Spondyloepimetaphysäre Dysplasie, MATN3-Gen-assoziierte		5 Fälle
94095	Spondylokostale Dysostose-Analatresie-Urogenitalfehlbildung-Syndrom		3 Fälle
329252	Spondylokostale Dysostose-Hypospadie-Intelligenzminderung-Syndrom		2 Fälle
29822	Spontane periodische Hypothermie		50 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
247234	Sporadische Ataxie mit Beginn im Erwachsenenalter unbekannter Ätiologie	7.6 *P* *	
314566	Sprachapraxie, primäre progressive		16 Fälle
209908	Sprech- und Sprachstörungen Typ 1		22 Fälle
324737	SRD5A3-CDG		7 Familien
370927	SSR4-CDG		9 Fälle
83484	St.-Louis-Enzephalitis	0.38 *I* *	
140917	Stapesankylose mit breiten Daumen und Zehen		6 Familien
827	Stargardt-Krankheit	13.0 *P* *	
438159	STAT3-assoziierte früh beginnende multisystemische Autoimmunkrankheit		19 Fälle
438117	Steel-Syndrom		40 Fälle
1078	Steifer Daumen - Brachydaktylie - geistige Retardierung		7 Fälle
3186	Steinfeld-Syndrom		4 Fälle
210115	Sterile multifokale Osteomyelitis mit Periostitis und Pustulose		17 Fälle
2017	Sternum-Spalte	2.0 *BP* *	
3196	Steroid-Dehydrogenase-Mangel - Zahnanomalien		1 Familie
36426	Stevens-Johnson-Syndrom	0.36 *I* *	
95455	Stevens-Johnson-Syndrom/toxische epidermale Nekrolyse-Spektrum	0.19 *I*	
828	Stickler-Syndrom	12.2 *BP*	
250984	Stickler-Syndrom, autosomal-rezessives		15 Fälle
2833	Stiff-skin-Syndrom		54 Fälle
3199	Stimmler-Syndrom		2 Fälle
425120	STING-assoziierte Vaskulopathie mit Beginn in der Kindheit		9 Fälle
3203	Stomatozytose, hereditäre mit Hyperhydrierung der Erythrozyten		20 Familien
3204	Stormorken-Sjaastad-Langslet-Syndrom		17 Fälle
2975	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XX - Skelettanomalien		2 Fälle
2138	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XX, ovotestikuläre	2.5 *BP*	
168558	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY - Nebenniereninsuffizienz, durch CYP11A1-Mangel		9 Fälle
90796	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY, durch isolierten 17,20-Lyase-Mangel		15 Fälle
443087	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY, durch testikulären 17,20-Desmolase-Mangel		2 Familien
2983	Störung der Geschlechtsentwicklung-Intelligenzminderung-Syndrom		3 Fälle
324977	Störung der Proteasom-Funktionalität		40 Fälle
293978	Störung des Hypophysenvorderlappens-variables Immundefekt-Syndrom		7 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
352649	Störung des zerebralen vesikulären Dopamin-Serotonin-Transportes		8 Fälle
1980	Striopallidodentate Kalzinose, bilaterale		200 Fälle
44890	Stroma-Tumor, gastrointestinaler	13.0 *P* *	
44890	Stroma-Tumor, gastrointestinaler	1.0 *I*	
137599	Stromakeratitis	16.0 *P* *	
506307	Stromme-Syndrom		11 Fälle
2091	Struma, mehrknotig - Nierenzysten - Polydaktylie		3 Fälle
370921	STT3A-CDG		2 Fälle
370924	STT3B-CDG		1 Fall
238621	Stuhlinkontinenz bei Ileum-pouch-anale Anastomose	3.0 *P* *	
3205	Sturge-Weber-Syndrom	3.5 *BP* *	
3206	Stüve-Wiedemann-Syndrom		56 Fälle
3191	Subaortenstenose-Kleinwuchs-Syndrom		1 Familie
3208	Succinat-Coenzym-Q-Reduktase-Mangel, isolierter		37 Fälle
22	Succinat-Semialdehyd-Dehydrogenase-Mangel		450 Fälle
832	Succinyl-CoA:3-Ketosäure-CoA-Transferase-Mangel		33 Fälle
498602	Sugarman-Brachydaktylie		1 Familie
585	Sulfatase-Mangel, multipler		50 Fälle
99731	Sulfitoxidase-Mangel, isolierter		50 Fälle
3210	Summitt-Syndrom		3 Fälle
57145	SUNCT-Syndrom	6.7 *P* *	
247245	Superfizielle Siderose		300 Fälle
466695	Supratip-Dysplasie		5 Fälle
391351	SURF1-abhängige Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4		3 Fälle
838	Susac-Syndrom		304 Fälle
331226	Suszeptibilität für Infektionen durch TYK2-Mangel		8 Fälle
99898	Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch kompletten IFN-gamma-R1-Defekt		31 Fälle
319547	Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch kompletten IFN-gamma-R2-Defekt		13 Fälle
319558	Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch kompletten IL12B-Defekt		49 Fälle
319552	Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch kompletten IL12RB1-Defekt		180 Fälle
319563	Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch kompletten ISG15-Defekt		6 Fälle
319600	Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch partiellen IRF8-Defekt		2 Fälle
319595	Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch partiellen STAT1-Defekt		17 Fälle
319605	Suszeptibilität für Mykobakteriosen, X-chromosomal		13 Fälle
3243	Sweet-Syndrom		100 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
1570	Symbrachydaktylie der Hände und Füße		2 Fälle
79098	Sympathische Ophthalmie	0.6 *P* *	
3246	Symphalangismus mit multiplen Anomalien der Hände und Füße		6 Fälle
3248	Symphalangismus, distaler		8 Familien
357332	Syndaktylie - Kamptodaktylie und Klinodaktylie des fünften Fingers - bifide Zehen		26 Fälle
140952	Syndaktylie - Telekanthus - anogenitale und renale Fehlbildungen		6 Fälle
93402	Syndaktylie Typ 1	25.0 *BP* *	
93405	Syndaktylie Typ 4		4 Fälle
93406	Syndaktylie Typ 5		10 Fälle
294026	Syndaktylie-Nystagmus-Syndrom durch Mikroduplikation 2q31.1		2 Fälle
3259	Syndaktylie-Polydaktylie-Ohrmuschel-Syndrom		10 Fälle
965	Syndrom der akromegalen Gesichtszüge		23 Fälle
435988	Syndrom der chronischen atrialen und intestinalen Rhythmusstörung		17 Fälle
922	Syndrom der fehlenden Nasenzilien, familiäre Form		8 Fälle
465824	Syndrom der fetalen Einkapselung		2 Fälle
476406	Syndrom der kongenitalen generalisierten hyperkontraktilen Muskelsteifheit		2 Fälle
2789	Syndrom der lateralen Meningozele		14 Fälle
137776	Syndrom der letalen Kontrakturen Typ 2		1 Familie
137783	Syndrom der letalen Kontrakturen Typ 3		14 Fälle
280403	Syndrom der Omphalozele mit Gesichtsdysmorphien, familiäre Form		5 Fälle
50809	Syndrom der Osteolyse von Talus, Patella und Skaphoid		2 Fälle
401959	Syndrom der partiellen Corpus callosum-Agenesie mit zerebellärer Vermishypoplasie und Zysten der hinteren Schädelgrube		2 Fälle
228410	Syndrom der polyvalvulären Herzfehlbildung		19 Fälle
3241	Syndrom der Taubheit mit kranio-fazialer Dysmorphie		2 Fälle
966	Syndrom des akromegaloiden Gesichtes mit Hypertrichose		27 Fälle
35125	Syndrom des epidermalen Naevus		400 Fälle
2612	Syndrom des linearen Naevus sebaceus	10.0 *BP* *	
98606	Syndromale Hypoplasie der Orbitawand		2 Familien
178364	Syndromale Mikrophthalmie Typ 5		20 Fälle
457223	Syndromale sensorineurale Schwerhörigkeit durch kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung		2 Fälle
544254	SYNGAP1-related developmental and epileptic encephalopathy		57 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
3265	Synostose, humero-radiale		150 Fälle
3266	Synostose, humero-radio-ulnare		30 Fälle
94056	Synostose, humero-ulnare		5 Fälle
66627	Synovialitis, pigmentierte villonoduläre	20.0 *P* *	
499009	Syphilis, kongenitale	1.3 *BP* *	
3280	Syringomyelie	8.4 *P* *	
90291	Systemische Sklerodermie	15.4 *P* *	
220407	Systemische Sklerose, limitierte		200 Fälle
324294	T-Zell-Immundefekt mit Epidermodysplasia verruciformis		2 Fälle
86872	T-Zell-Leukämie mit großen granulären Lymphozyten	0.4 *I* *	
86875	T-Zell-Lymphom/Leukämie, adult	3.0 *P* *	
397959	T-Zell-Mangel, TCR-alpha-beta-positiver		2 Fälle
171918	T-Zell-Non-Hodgkin-Lymphom	0.99 *I* *	
3286	Tachykardie, katecholaminerge polymorphe ventrikuläre	10.0 *P* *	
457077	TAFRO-Syndrom		28 Fälle
3287	Takayasu-Arteriitis	1.34 *P* *	
3287	Takayasu-Arteriitis	0.084 *I* *	
31150	Tangier-Krankheit		100 Fälle
2886	TARP-Syndrom		6 Familien
1412	Tarsal-Karpal-Fusions-Syndrom		10 Familie n
2832	Tarsus, kurzer - Fehlen der unteren Augenwimpern		11 Fälle
3214	Taubheit - Blindheit - Hypopigmentierung		2 Fälle
3226	Taubheit-Lymphödem-Leukämie-Syndrom		20 Fälle
2731	Taurodontie - fehlende Zähne - spärliches Haar		15 Fälle
845	Tay-Sachs-Krankheit	0.28 *BP*	
488632	TBCK-assoziiertes Intelligenzminderung-Syndrom		25 Fälle
3291	Teebi-Shaltout-Syndrom		5 Fälle
3293	Telekanthus - Hypertelorismus - Strabismus - Pes cavus		2 Fälle
284227	TEMPI-Syndrom		10 Fälle
420561	Temple-Baraitser-Syndrom		8 Fälle
254516	Temple-Syndrom		53 Fälle
96184	Temple-Syndrom bei maternaler uniparentaler Disomie von Chromosom 14		64 Fälle
254531	Temple-Syndrom durch paternale 14q32.2-Hypomethylierung		12 Fälle
254525	Temple-Syndrom durch paternale Mikrodeletion 14q32.2		9 Fälle
165805	Temporallappenepilepsie, mesiale, mit Fieberkrämpfen, familiäre Form		4 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
363417	Temtamy präaxiales Brachydaktylie-Syndrom		18 Fälle
1777	Temtamy-Syndrom		7 Familien
75857	Terminales 6q-Deletion-Syndrom		19 Fälle
363494	Testikulärer Keimzelltumor, nicht-seminomatöser	1.21 *I* *	
842	Testikulärer Keimzelltumor, seminomatöser	1.71 *I* *	
363472	Testikulärer und paratestikulärer Tumor	3.15 *I* *	
3299	Tetanus	0.024 *I* *	
3301	Tetraamelie - Multiple Fehlbildungen		5 Familien
3310	Tetrasomie 9p		70 Fälle
884	Tetrasomie 12p	4.0 *BP* *	
314588	Tetrasomie 15q, distal		23 Fälle
96055	Tetrasomie 21		13 Fälle
9	Tetrasomie X		50 Fälle
1780	Thakker-Donnai-Syndrom		2 Fälle
1314	Thalamus-Kalzifikationen, symmetrische		30 Fälle
3312	Thalidomid-Fetopathie	0.77 *P*	
2655	Thanatophore Dysplasie	3.5 *BP* *	
137622	Therapieresistente Diarrhoe - Choanalatresie - Augenanomalien		3 Fälle
90076	Thermische Verletzungen/Verbrennungswunden des Grades IIB und III	10.0 *P* *	
49827	Thiamin-responsive megaloblastäre Anämie mit Diabetes mellitus und sensorineuraler Schwerhörigkeit		80 Fälle
98960	Thiel-Behnke-Hornhautdystrophie		173 Fälle
363444	THOC6-assoziierte Entwicklungsverzögerung mit Mikrozephalie und Gesichtsdysmorphien		4 Fälle
3316	Thomas-Syndrom		6 Fälle
1861	Thoraxdysplasie-Hydrozephalus-Syndrom		2 Fälle
436169	Thrombomodulin-abhängige Blutgerinnungsstörung		15 Fälle
3320	Thrombozytopenie - Radiusaplasie	0.5 *BP* *	
67044	Thrombozytopenie mit kongenitaler dyserythropoetischer Anämie		3 Familien
3319	Thrombozytopenie, amegakaryozytische, kongenitale		100 Fälle
99867	Thymom	0.14 *I* *	
3398	Thymom, epitheliales	0.17 *I* *	
3326	Thymus-Nieren-Anus-Lungendysplasie		3 Fälle
3327	Thyreo-zerebro-renales Syndrom		2 Fälle
99832	Thyrotropin-Releasing-Hormon (TRH)-Resistenz		2 Fälle
3328	Tibia, fehlende - Polydaktylie - arachnoide Zysten		3 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
93322	Tibia-Hemimelie	0.1 *BP* *	
3329	Tibiaaplasie - Ektrodaktylie	0.1 *P* *	
42665	Tietz-Syndrom		2 Familien
65283	Timothy-Syndrom		20 Fälle
314667	TMEM165-CDG		6 Fälle
466703	TMEM199-CDG		7 Fälle
562569	TMEM94-associated congenital heart defect-facial dysmorphism-developmental delay syndrome		10 Fälle
3338	Toriello-Carey-Syndrome		59 Fälle
3339	Toriello-Lacassie-Droste-Syndrom		19 Fälle
71518	Torticollis, benigner paroxysmaler, des Kindesalters		150 Fälle
3341	Torticollis-Keloide-Kryptoorchidie-Nierendysplasie-Syndrom		7 Fälle
75326	Tortuositas der retinalen Arterien		100 Fälle
227972	Toxic-oil-Syndrom		20000 Fälle
36234	Toxisches Schock-Syndrom, bakterielles	3.0 *P*	
858	Toxoplasmose, kongenitale	33.0 *BP* *	
3346	Trachealagenesie	2.0 *BP* *	
3348	Tracheobronchopathia osteochondroplastica		400 Fälle
454750	Tracheoösophageale Fistel, isolierte	2.2 *BP*	
451612	Tränenwegsverschluss, familiärer kongenitaler		4 Fälle
101028	Transaldolase-Mangel		23 Fälle
859	Transcobalamin-Mangel		40 Fälle
300293	Transiente infantile Hypertriglyceridämie und Hepatosteatose		11 Fälle
352636	Transitorische Osteolyse der Phalangen		50 Fälle
488618	Transketolase Mangel		5 Fälle
216675	Transposition der großen Arterien	31.7 *BP* *	
861	Treacher-Collins-Syndrom	2.0 *BP* *	
3350	Tremor - Nystagmus - Ulkus		17 Fälle
238606	Tremor, orthostatischer primärer		390 Fälle
447896	Tremor-Ataxie-zentrale Hypomyelinisierung-Syndrom		7 Fälle
863	Trichinellose	0.06 *I* *	
3352	Tricho-dento-ossäres Syndrom		30 Fälle
3355	Tricho-Odonto-Onycho-Dysplasie		4 Fälle
1264	Tricho-retino-dento-digitales Syndrom		9 Fälle
77258	Tricho-rhino-phalangeales Syndrom Typ 1 und 3		100 Fälle
502	Tricho-rhino-phalangeales-Syndrom Typ 2		100 Fälle
3351	Trichodentales Syndrom		5 Familien

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
3353	Trichodermodysplasie mit Zahnveränderungen		3 Fälle
228379	Trichodysplasia spinulosa, Virus-assoziierte		7 Fälle
79129	Trichodysplasie - Amelogenesis imperfecta		1 Familie
3363	Trichomegalie - retinale Pigmentdegeneration - Kleinwuchs		14 Fälle
411788	Trichomegalie, isolierte, familiäre Form		2 Familien
33364	Trichothiodystrophie	0.12 *BP* *	
3368	Trigonozephalie - bifide Nase - akrale Anomalien		2 Fälle
3365	Trigonozephalie - breite Daumen		2 Fälle
3369	Trigonozephalie - Kleinwuchs - Entwicklungsverzögerung		3 Fälle
3366	Trigonozephalie, isolierte	6.7 *BP* *	
1209	Trikuspidalatresie	4.2 *BP* *	
868	Triosephosphat-Isomerase-Mangel		50 Fälle
2947	Triphalangeale Daumen - Brachyektrodaktylie		4 Familien
869	Triple-A-Syndrom		100 Fälle
485405	Triplikation 16p12.1p12.3		3 Fälle
3376	Triploidie	12.6 *BP* *	
261344	Trisomie 1q		18 Fälle
1738	Trisomie 4p		85 Fälle
1742	Trisomie 5p		40 Fälle
1745	Trisomie 6p, distale		40 Fälle
1752	Trisomie 8q		30 Fälle
171929	Trisomie 10p		50 Fälle
96102	Trisomie 10q, distale		40 Fälle
1699	Trisomie 12p	2.0 *BP*	
3378	Trisomie 13	3.7 *BP* *	
3380	Trisomie 18	16.7 *BP*	
3375	Trisomie X	42.5 *P* *	
88629	Tritanopie	4.8 *P* *	
252212	Triton-Tumor, maligner		170 Fälle
3383	Trochlea humeri-Aplasie		5 Fälle
91498	Trochlearislähmung, kongenitale, familiäre Form		6 Fälle
3384	Truncus arteriosus communis	4.3 *BP*	
137678	Tschechische Dysplasie, metatarsaler Typ		13 Familien
3389	Tuberkulose	16.0 *P* *	
3389	Tuberkulose	139.0 *I*	
805	Tuberöse Sklerose Komplex	10.0 *P* *	
805	Tuberöse Sklerose Komplex	10.0 *BP* *	

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
467166	Tubulinopathie-assoziierte Dysgyrie		7 Fälle
92050	Tufting-Enteropathie, kongenitale	0.5 *BP* *	
3392	Tularämie	2.0 *P* *	
3392	Tularämie	0.2 *I* *	
182130	Tumor der endokrinen Drüsen	64.0 *P* *	
182130	Tumor der endokrinen Drüsen	3.75 *I* *	
251852	Tumor, embryonaler, des neuroepithelialen Gewebes	0.22 *I* *	
301	Tumor, ependymaler	0.2 *I* *	
877	Tumor, neuroendokriner	2.53 *I* *	
100075	Tumor, neuroendokriner, des Magens	3.2 *P* *	
97253	Tumor, neuroendokriner, des Pankreas	0.21 *I* *	
100085	Tumor, neuroendokriner, primär hepatischer	0.2 *I*	
251651	Tumor, oligoastrozytischer	0.11 *I* *	
32960	Tumornekrosefaktor-Rezeptor 1-assoziiertes periodisches Fieber-Syndrom	0.1 *P* *	
881	Turner-Syndrom	5.5 *BP* *	
99745	Typhus	3.0 *I* *	
882	Tyrosinämie Typ 1	0.9 *BP*	
28378	Tyrosinämie Typ 2		150 Fälle
69723	Tyrosinämie Typ 3		20 Fälle
3403	Uhl-Anomalie	1.0 *BP*	
3404	Ulbright-Hodes-Syndrom		3 Fälle
1837	Ulna-Dysplasie, metaphysäre		3 Fälle
52056	Ulna-Fibula-Strahldefekt-Brachydaktylie-Syndrom		1 Familie
1122	Ulna-Hypoplasie-Spaltfuß-Syndrom		1 Familie
3138	Ulna-Mamma-Syndrom		117 Fälle
2249	Ulnahypoplasie - geistige Retardierung		2 Fälle
424970	Undifferenziertes Karzinom der Leber und intrahepatischen Gallengänge	0.015 *I* *	
96181	Uniparentale Disomie 6, maternale		15 Fälle
96192	Uniparentale Disomie 7, paternale		4 Fälle
97678	Uniparentale Disomie 13, maternale		3 Fälle
96186	Uniparentale Disomie 20, maternale		12 Fälle
96187	Uniparentale Disomie 21, maternale		2 Fälle
96188	Uniparentale Disomie 22, maternale		4 Fälle
276435	Untere Vorderhornerkrankung mit Beginn im späten Erwachsenenalter		55 Fälle
3408	Upington-Krankheit		1 Familie
481665	UPS18-Mangel		5 Fälle
3409	Urban-Rogers-Meyer-Syndrom		3 Fälle
237	Urethra-Duplikation		300 Fälle
93110	Urethralklappen, posteriore	2.0 *P* *	

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
93110	Urethralklappen, posteriore	4.125 *BP* *	
210128	Urocanase-Azidurie		4 Fälle
182114	Urogenitaler Tumor, seltener	0.13 *I* *	
3411	Uterusverdoppelung - Hemivagina - Nierenagenesie		60 Fälle
178338	UV-sensitives Syndrom		7 Fälle
1473	Uvea-Kolobom - Lippen-Gaumenspalte - geistige Retardierung		12 Fälle
98715	Uveitis	38.0 *P* *	
98715	Uveitis	17.0 *I* *	
90061	Uveitis, nicht-infektiöse posteriore	18.0 *P* *	
3412	VACTERL-Assoziation mit Hydrozephalus		10 Familien
887	VACTERL/VATER-Assoziation	6.25 *BP* *	
88635	Vakuoläre Myopathie mit Proteinaggregaten des sarkoplasmatischen Retikulums		4 Fälle
1906	Valproat-Embryopathie	1.02 *BP* *	
3189	Valvuläre Pulmonalstenose, kongenitale	39.3 *BP* *	
3417	Van den Bosch-Syndrom		1 Familie
2460	Van den Ende-Gupta-Syndrom		29 Fälle
1052	Variables Aneuploidie-Mosaik-Syndrom		41 Fälle
291	Varizellen-Syndrom, kongenitales		130 Fälle
48	Vas-deferens-Aplasie, bilaterale kongenitale	50.0 *P* *	
52759	Vaskulitis	6.3 *P* *	
404553	Vaskulitis durch ADA2-Mangel		48 Fälle
36412	Vaskulitis, hypokomplementämische urtikarielle		200 Fälle
280779	Vaskulopathie, kutane kollagenöse		20 Fälle
3424	Velo-fazio-skelettales Syndrom		2 Fälle
45453	Ventrikeltachykardie, anhaltende infantile	1.5 *BP* *	
443988	Ventrikulomegalie mit zystischer Nierenkrankheit		11 Fälle
178506	Verkalkung des Gehirns vom Typ Rajab		8 Fälle
140481	Verlangsamte Nervenleitgeschwindigkeit, autosomal-dominante		1 Familie
3429	Verloove-Vanhorick-Brubakk-Syndrom		2 Fälle
90080	Vernarbung nach filtrierender Glaukomchirurgie	22.0 *P* *	
3038	Verzögerte Sprachentwicklung-Gesichtsasymmetrie-Strabismus-Ohrmuscheldefekte-Syndrom		6 Fälle
493342	Vibrationsurtikaria		37 Fälle
1493	Vici-Syndrom		50 Fälle
73246	Viszerale Neuropathie-Gehirnanomalien-Gesichtsdysmorphien-Entwicklungsverzögerung-Syndrom		2 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
98434	Vitamin K-abhängige Gerinnungsfaktoren, hereditärer kombinierter Mangel		30 Familien
91496	Vitreoretinale Schneeflocken-Degeneration		50 Fälle
3086	Vitreoretinochoroidopathie, autosomal-dominante		3 Fälle
329211	Vitreoretinopathie, inflammatorische neovaskuläre, autosomal-dominante		99 Fälle
454836	Vogelgrippe		826 Fälle
3439	Von-Voss-Cherstvoy-Syndrom		10 Fälle
903	Von-Willebrand-Syndrom	12.5 *P*	
99147	Von-Willebrand-Syndrom, erworbenes		300 Fälle
206580	Vorderhornerkrankung, autosomal-rezessive, des Kindes		5 Fälle
45452	Vorhofflattern, idiopathisches neonatales	1.5 *BP* *	
137583	Vulväre intraepitheliale Neoplasie	20.0 *P* *	
83453	Vulvovagina-Gingiva-Syndrom		380 Fälle
2804	W-Syndrom		6 Fälle
897	Waardenburg-Shah-Syndrom		100 Fälle
3440	Waardenburg-Syndrom	0.37 *BP* *	
466943	WAC-assoziiertes Syndrom der Gesichtsdysmorphie mit Entwicklungsverzögerung und Verhaltensstörungen		22 Fälle
391348	Wachstums- und Entwicklungsverzögerung-Hypotonie-Sehbeeinträchtigung-Laktatazidose-Syndrom		2 Fälle
3035	Wachstumsretardierung - Hydrozephalus - Lungenhypoplasie		4 Fälle
391366	Wachstumsstörung-milde Entwicklungsverzögerung-chronische Hepatitis-Syndrom		2 Fälle
73272	Wachstumsverzögerung durch IGF-1 (insulin-like growth factor I)-Mangel		5 Fälle
898	Wagner-Krankheit		100 Fälle
893	WAGR-Syndrom	0.2 *BP*	
899	Walker-Warburg-Syndrom	1.65 *BP* *	
280558	Warsaw-Breakage-Syndrom		4 Fälle
3447	Weaver-Syndrom		48 Fälle
3448	Weaver-Williams-Syndrom		2 Fälle
404466	Weibliche Infertilität durch Zona pellucida-Defekt		4 Fälle
3394	Weichteilsarkom	30.0 *P* *	
3394	Weichteilsarkom	4.74 *I* *	
3449	Weill-Marchesani-Syndrom	1.0 *P*	
3344	Weismann-Netter-Syndrom		100 Fälle
2475	Weiße Stirnlocke mit multiplen Fehlbildungen		2 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
901	Wells-Syndrom		200 Fälle
902	Werner-Syndrom	0.5 *P* *	
83476	West-Nil-Enzephalitis	0.036 *I* *	
3451	West-Syndrom	6.0 *P* *	
3451	West-Syndrom	3.7 *BP*	
51636	WHIM-Syndrom		65 Fälle
370131	White-platelet-Syndrom		1 Familie
3455	Wiedemann-Rautenstrauch-Syndrom		54 Fälle
319182	Wiedemann-Steiner-Syndrom		18 Fälle
904	Williams-Syndrom	10.8 *BP*	
905	Wilson-Krankheit	3.3 *P*	
905	Wilson-Krankheit	2.2 *BP*	
3459	Wilson-Turner-Syndrom		28 Fälle
2064	Wirbelfusion, hintere lumbo-sakrale - Blepharoptose		3 Fälle
2062	Wirbelfusion, progrediente, nicht-infektiöse syndromale Form		67 Fälle
906	Wiskott-Aldrich-Syndrom	0.1 *P* *	
1667	Wolcott-Rallison-Syndrom		60 Fälle
280	Wolf-Hirschhorn-Syndrom	2.0 *BP* *	
3463	Wolfram-Syndrom	0.13 *P*	
420686	Wollhaare-Palmoplantarkeratose-Syndrom		8 Fälle
3464	Woodhouse-Sakati-Syndrom		25 Familien
3465	Worster-Drought-Syndrom	3.7 *P* *	
2834	Wrinkly-Skin-Syndrom		30 Fälle
3466	WT-Gliedmaßen-Blut-Syndrom		3 Familien
178475	Wundbotulismus	0.1 *I* *	
53719	Wyburn-Mason-Syndrom		90 Fälle
500188	X-chromosomale äußere Gehörgangatresie-dilatierter innerer Gehörgang-Gesichtsdysmorphie-Syndrom		4 Fälle
363727	X-chromosomale dyserythropoetische Anämie mit abnormen Blutplättchen und Neutropenie		1 Familie
480880	X-chromosomale Gesichtsdysmorphien-Kleinwuchs-Choanalatresie-Intelligenzminderung-Syndrom, auf das weibl. Geschl. beschränkt		17 Fälle
391327	X-chromosomale Hyperostose der Schädelkalotte		1 Familie
85317	X-chromosomale Intelligenzminderung - Hypogammaglobulinämie - progressive neurologische Ausfälle		3 Fälle
163979	X-chromosomale Intelligenzminderung - kranio-fazio-skelettales Syndrom		9 Fälle
137831	X-chromosomale Intelligenzminderung - zerebelläre Hypoplasie		14 Familien

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
3056	X-chromosomale Intelligenzminderung Typ Brooks		9 Fälle
3063	X-chromosomale Intelligenzminderung Typ Snyder		21 Fälle
85327	X-chromosomale Intelligenzminderung-Akromegalie-Hyperaktivität-Syndrom		2 Fälle
85280	X-chromosomale Intelligenzminderung-Cubitus valgus-Dysmorphie-Syndrom		5 Fälle
1568	X-chromosomale Intelligenzminderung-Dandy-Walker-Malformation-Basalganglienkrankheit-Krämpfe-Syndrom		10 Fälle
85319	X-chromosomale Intelligenzminderung-Epilepsie-progressive Gelenkkontrakturen-Dysmorphie-Syndrom		2 Fälle
480907	X-chromosomale Intelligenzminderung-globale Entwicklungsverzögerung-Gesichtsdysmorphie-sakraler kaudaler Überrest		14 Fälle
3055	X-chromosomale Intelligenzminderung-Hypogonadismus-Ichthyose-Adipositas-Kleinwuchs-Syndrom		4 Fälle
457260	X-chromosomale Intelligenzminderung-Hypotonie-Bewegungsstörungen-Syndrom		38 Fälle
85329	X-chromosomale Intelligenzminderung-Hypotonie-Gesichtsdysmorphien-aggressives Verhalten-Syndrom		10 Fälle
324410	X-chromosomale Intelligenzminderung-Kardiomegalie-kongestive Herzinsuffizienz-Syndrom		2 Fälle
457240	X-chromosomale Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Übergewicht-Syndrom		20 Fälle
85320	X-chromosomale Intelligenzminderung-Makrozephalie-Makroorchidie-Syndrom		12 Fälle
423479	X-chromosomale Intelligenzminderung-Spastizität der Extremitäten-Netzhautdystrophie-Diabetes insipidus-Syndrom		2 Fälle
459070	X-chromosomale Intelligenzminderung-zerebelläre Hypoplasie-Spondyloepiphysäre Dysplasie-Syndrom		2 Fälle
482606	X-chromosomale keloide Vernarbung-verminderte Gelenkmobilität-erhöhte Papillenexkavation-Syndrom		15 Fälle
431140	X-chromosomale kolobomatöse Mikropthalmie-Mikrozephalie-Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Syndrom		1 Familie
329235	X-chromosomale kongenitale zentrale Hypothyreose mit spät-beginnender testikulärer Vergrößerung		27 Fälle
452	X-chromosomale Lissenzephalie mit Genitalanomalien		30 Familien
435938	X-chromosomale Mikrozephalie-Wachstumsverzögerung-Prognathie-Kryptorchismus-Syndrom		3 Fälle
178461	X-chromosomale Myopathie mit posturaler Muskelatrophie		7 Familien

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
456328	X-chromosomale myotubuläre Myopathie-Genitalanomalien-Syndrom		4 Fälle
85453	X-chromosomale retikuläre Pigmentierungsstörung		6 Familien
431272	X-chromosomale scapulo-peroneale Muskeldystrophie		22 Fälle
2802	X-chromosomale sideroblastische Anämie und spinozerebelläre Ataxie		5 Familien
3175	X-chromosomale Spastik-Intelligenzminderung-Epilepsie-Syndrom		6 Fälle
319623	X-chromosomale Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch CYBB-Defekt		7 Fälle
319612	X-chromosomale Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch IKBKG-Defekt		6 Fälle
163961	X-chromosomales zerebral-zerebelläres-Kolobom-Syndrom		3 Fälle
538931	X-linked lymphoproliferative disease due to SH2D1A deficiency		100 Fälle
538934	X-linked lymphoproliferative disease due to XIAP deficiency		100 Fälle
3467	Xanthinurie, hereditäre	9.05 *I* *	
251607	Xanthoastrozytom, pleomorphes	0.01 *I* *	
910	Xeroderma pigmentosum	0.23 *BP* *	
90342	Xeroderma pigmentosum Variante (XPV)		50 Fälle
220295	Xeroderma pigmentosum/Cockayne-Syndrom-Komplex		30 Fälle
3469	XK-Aprosenzephalie-Syndrom		10 Fälle
370930	XYLT1-CDG		2 Fälle
3472	Yunis-Varon-Syndrom		25 Fälle
99672	Zahn-Nagel-Syndrom Typ Fried		12 Fälle
1031	Zahnschmelz-Nieren-Syndrom		11 Fälle
75378	Zäpfchenmangel-Trichromasie		14 Fälle
1872	Zapfen-Stäbchen-Dystrophie	2.5 *P* *	
209932	Zapfendystrophie mit supernormalen Stäbchen-B-Wellen		45 Fälle
90001	Zapfendystrophie-Myopie-Syndrom, X-chromosomales		10 Familien
97240	Zebra-Körperchen-Myopathie		10 Fälle
217017	Zechi-Ceide-Syndrom		3 Fälle
50812	Zellweger-ähnliches Syndrom ohne Anomalien der Peroxysomen		2 Fälle
98972	Zentral-wolkenförmige Dystrophie François		24 Fälle
411527	Zentralvenenverschluss	28.0 *P* *	
313850	Zerebellär-retinale Degeneration, infantile		11 Fälle
1171	Zerebelläre Ataxie - Areflexie - Pes cavus - Optikusatrophie - sensorineurale Schwerhörigkeit		10 Fälle
363432	Zerebelläre Ataxie durch GRID2-Mangel, autosomal-rezessive kongenitale		7 Fälle
99	Zerebelläre Ataxie, autosomal-dominante	2.7 *P*	

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenz/ Inzidenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
1172	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive	3.3 *P*	
453521	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, durch CWF19L1-Mangel		2 Fälle
412057	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, durch STUB1-Mangel		10 Familien
352641	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, mit spät-einsetzender Spastik		10 Fälle
352403	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, Spectrin-assoziierte		2 Familien
314647	Zerebelläre Ataxie, nicht-progressive, mit Intelligenzminderung		15 Fälle
504476	Zerebelläre Ataxie-Neuropathie-bilaterale vestibuläre Areflexie-Syndrom		100 Fälle
2246	Zerebelläre Hypoplasie - tapetoretinale Degeneration		3 Fälle
444072	Zerebello-fazio-dentales Syndrom		3 Familien
221061	Zerebrale kavernöse Fehlbildung, hereditäre	15.0 *P*	
363969	Zerebrale Atrophie, autosomal-rezessive		4 Fälle
482077	Zerebrale Mikroangiopathie, HTRA1-abhängige, autosomal-dominante		21 Fälle
314679	Zerebro-fazio-artikuläres Syndrom		9 Fälle
1393	Zerebro-kosto-mandibuläres Syndrom		75 Fälle
66625	Zerebro-okulo-nasales Syndrom		21 Fälle
93946	Zerebro-palato-kardiales Syndrom Hamel		4 Fälle
420492	Zervikale Dystonie mit Beginn im Erwachsenenalter Typ DYT23		2 Familien
244	Zilien-Dyskinesie, primäre	5.0 *BP* *	
3473	Zimmerman-Laband-Syndrom		52 Fälle
309854	Zirrhose-Dystonie-Polyzythämie-Hypermanganämie-Syndrom		20 Fälle
247525	Zitrullinämie Typ 1	2.4 *P* *	
3253	Zlotogora-Ogur-Syndrom		50 Fälle
1459	Zöliakie-Epilepsie-zerebrale Verkalkungen-Syndrom		170 Fälle
913	Zollinger-Ellison-Syndrom	0.125 *I*	
2140	Zwerchfellhernie, kongenitale	30.0 *BP*	
527468	Zwerchfellhernie-Kurzdarm-Asplenie-Syndrom		2 Fälle
214	Zystinurie	14.0 *P*	
586	Zystische Fibrose	7.4 *P* *	
2575	Zystische Fibrose mit Gastritis und Megaloblastenanämie		2 Fälle
85136	Zystische Leukoenzephalopathie ohne Megalenzephalie		50 Fälle
2111	Zystisches Hamartom der Lunge und Nieren		3 Fälle
137698	Zytomegalievirus-Infektion bei Risiko-Patienten mit eingeschränkter Zell-vermittelter Immunität	25.5 *P* *	

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

Der Zugriff auf vollständige epidemiologische Datensätze von Orphanet ist unter Orphadata (www.orphadata.org) möglich.
Fragen oder Kommentare bitte an: contact.orphanet@inserm.fr

Chefredakteur :Ana Rath – Redakteur: Stéphanie Nguengang Wakap - Technische Unterstützung : Samuel Demarest and Valérie Lanneau

Die korrekte Zitierweise dieses Dokumentes lautet :
« Prävalenz seltener Krankheiten : Bibliographische Angaben »,
Orphanet Berichtsreihe, Seltene Krankheiten Datenerhebung, Januar 2020,
Nummer 1 : Alphabetische Liste der Krankheiten
http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/DE/Pravalenzen_seltener_Krankheiten_Alphabetische_Liste.pdf

Diese Orphanet Berichtsreihe wurde als Bestandteil der gemeinsamen Aktion 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.