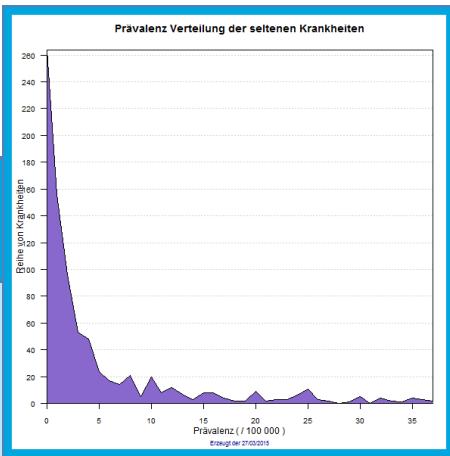


Nummer 2 | Juni 2018



Prävalenzen und Inzidenzen seltener Krankheiten : Bibliographische Angaben

Krankheiten sortiert nach absteigender Prävalenz, Inzidenz
oder Anzahl veröffentlichter Fälle

www.orpha.net

www.orphadata.org

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 (Französische 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, Literatur», Fallberichte von Fachleuten «Graue
- 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

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

(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 präsentierte 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. Es 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

Ohne Kennzeichnung: veröffentlichte Zahlen sind Weltweit anwendbar.

Ein Sternchen * kennzeichnet Europäische Daten.

BP kennzeichnet Geburtsprävalenz.

Bitte beachten Sie, dass wir hier lediglich einen Auszug von epidemiologischen Daten über seltene Krankheiten der Orphanet Datenbank zur Verfügung stellen. Derzeit sind 5880 seltene Krankheiten mit Prävalenzen oder Inzidenzen in der Orphanet-Datenbank annotiert. Bitte nutzen Sie Orphadata (www.orphadata.org), um die vollständigen Datensätze abzurufen.

- Liste der Krankheiten oder Krankheitsgruppen sortiert nach absteigender Prävalenz

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
870	Down-Syndrom	95.0 BP
3388	Neuralrohrdefekt	91.05 BP*
199306	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	80.0 BP
182130	Tumor der endokrinen Drüsen	64.0 *
2014	Gaumenspalte	53.6 BP*
535	Lupus erythematoses, kutaner seltener	50.0 *
8	47,XYY-Syndrom	50.0 BP*
48	Vas-deferens-Aplasie, bilaterale kongenitale	50.0 *
63259	Innenzephalie	50.0 *
90066	Pneumonie durch Pseudomonas aeruginosa-Infektion	50.0 *
93100	Nierenagenesie, unilaterale	50.0 BP
289390	Sjögren-Syndrom, primäres	48.99 *
67038	B-Zell-Leukämie, chronische lymphatische	48.0 *
2185	Hydrozephalus, autosomal-rezessiver	46.5 BP*
391673	Nekrotisierende Enterokolitis	45.0
275555	Präeklampsie	45.0 *
137686	Asherman-Syndrom	44.0 *
93108	Nierendysplasie	43.5 BP*
3375	Trisomie X	42.5 *
801	Sklerodermie	42.0
217071	Nierenzellkarzinom	42.0 *
363999	Hydrops fetalis, nicht-immunologischer	42.0 BP
73247	Ösophagitis, eosinophile	40.08
768	Long-QT-Syndrom, familiäres	40.0 BP*
294	Fetales Zytomegalie-Syndrom	40.0 *
98497	Nervenkrankheit, periphere, genetisch bedingte	40.0
97292	Kardiogener Schock	40.0 *
101016	Romano-Ward-Syndrom	40.0 *
402823	Hepatitis delta	40.0 *
3189	Valvuläre Pulmonalstenose, kongenitale	39.3 BP*
442	Hypothyreose, kongenitale	38.0 BP*
98715	Uveitis	38.0 *
90056	Mittelschweres und schweres Schädel-Hirntrauma	37.8 *
567	Deletion 22q11	37.5 BP
226295	Hypothyreose, kongenitale primäre	37.5 *
90059	Akuter sensorineuraler Hörverlust durch akustisches Trauma oder Hörsturz oder operationsbedingten Hörverlust	37.0 *

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
209989	Harnblasenkarzinom, nicht-papilläres transitionales	37.0 *
340	Hämorrhagisches Fieber mit renalem Syndrom	37.0 *
97230	Sonnenurtikaria	36.0 *
231080	Hochgradige Dysplasie in Patienten mit Barrett-Ösophagus	36.0 *
1457	Aortenisthmusstenose	35.6 BP*
2764	Osteochondrosis dissecans	35.0 *
1048	Anenzephalie/Exenzephalie, isolierte	35.0 BP*
70475	Radiogene Proktitis	35.0 *
94059	Pruritus, urämischer	35.0 *
3303	Fallot-Tetralogie	34.0 BP
636	Neurofibromatose Typ 1	33.3 BP
226292	Hypothyreose, kongenitale permanente	33.3 BP*
858	Toxoplasmose, kongenitale	33.0 BP*
439167	Plazentainsuffizienz	33.0
908	Fragiles X-Syndrom	32.5
70476	Frühjahrskonjunktivitis	32.0 *
90051	Spät einsetzende Form der Sepsis bei Frühgeborenen	32.0 *
90058	Rückenmarkverletzung	32.0 *
216675	Transposition der großen Arterien	31.7 BP*
2140	Zwerchfellhernie, kongenitale	30.0 BP
3394	Weichteilsarkom	30.0 *
563	Kardiomyopathie, peripartale	30.0 BP
1330	Atrioventrikulärer Kanal, partieller	30.0 *
729	Polycythaemia vera	30.0 *
213500	Eierstockkrebs	30.0 *
330001	ATTR-Amyloidose, wild-Typ	30.0 *
33208	Hypersomnie, idiopathische	30.0 *
314701	Amyloidose, primäre systemische	30.0 *
467	Hypophysenhormon-Mangel, kombinierter, nicht-erworberner	29.0 BP*
545	Lymphom, folliculäres	28.0 *
411527	Zentralvenenverschluss	28.0 *
1656	Dermatitis herpetiformis	27.0 *
791	Retinitis pigmentosa	26.7
70568	Lymphoproliferative Erkrankung nach Transplantation	26.2 *
703	Pemphigoid, bullöses	26.0 *
54057	Purpura, thrombotische thrombozytopenische	25.5 *
137698	Zytomegalievirus-Infektion bei Risiko-Patienten mit eingeschränkter Zell-vermittelter Immunität	25.5 *
166	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit	25.0 *
3002	Purpura, immune thrombozytopenische	25.0 *
701	Alopecia universalis	25.0 *

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
145	Brust- und Ovarialkrebsyndrom, hereditäres	25.0 *
2073	Narkolepsie-Kataplexie-Syndrom	25.0 *
95719	Schildrüsenhemiagenesie	25.0
93402	Syndaktylie Typ 1	25.0 BP*
94058	Glaukom, neovaskuläres	24.4 *
1199	Ösophagusatresie	24.3 BP*
1531	Kraniosynostose	24.3 BP*
860	Kongenitale unkorrigierte Transposition der großen Arterien	24.25 BP*
2248	Hypoplastisches Linksherzsyndrom	24.0 BP
171901	Primär kutanes T-Zell-Lymphom	24.0 *
2368	Gastroschisis	23.7 BP*
2137	Hepatitis, autoimmune	23.5
1851	Nierendysplasie, multizystische	23.26 BP
97363	Nierendysplasie, multizystische, unilaterale From	23.2 BP
228113	Analfistel	23.0 *
232	Sichelzellkrankheit	22.0 *
90080	Vernarbung nach filtrierender Glaukomchirurgie	22.0 *
217067	Pouchitis	22.0 *
217080	Pulmonale Pilzinfektion bei Risiko-Patienten	22.0 *
636	Neurofibromatose Typ 1	21.3 *
95711	Schildrüsen-Dysgenesie	21.3 *
186	Cholangitis, primär biliäre	21.05
1646	Chromosom Y-Deletion, partielle	20.8
85410	Arthritis, idiopathische juvenile, oligoartikuläre	20.5 *
60	Alpha-1-Antitrypsin-Mangel	20.0 *
774	Hereditäre hämorrhagische Teleangiaktasie	20.0 *
70	Spinale Muskelatrophie, proximale	20.0 BP*
1329	Atrioventrikulärer (AV-) Kanal, kompletter	20.0 BP*
557	Anorektale Fehlbildung, isolierte	20.0 BP
130	Brugada-Syndrom	20.0 *
35122	Saccharase-Isomaltase-Mangel, kongenitaler	20.0 *
1330	Atrioventrikulärer Kanal, partieller	20.0 BP*
247	Dysplasie, arrhythmogene rechtsventrikuläre	20.0
70587	Akutes Atemnotsyndrom des Kindes	20.0 *
90062	Leberversagen, akutes	20.0 *
90081	AIDS-Wasting-Syndrom	20.0 *
261197	Mikrodeletionssyndrom 16p11.2, proximales	20.0 *
137583	Vulväre intraepitheliale Neoplasie	20.0 *
66627	Synovialitis, pigmentierte villonoduläre	20.0 *
3389	Tuberkulose	20.0 *
823	Spina bifida, isolierte	18.6 BP*

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
30391	Gallengangatresie	18.5 BP
704	Pemphigus vulgaris	18.0 *
90061	Uveitis, nicht-infektiöse posteriore	18.0 *
91127	Adenovirus-Infektion in Immununterdrückten Patienten	18.0 *
154	Kardiomyopathie, dilatative familiäre	17.5 *
65753	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1	17.5
3380	Trisomie 18	16.7 BP
77240	Primäres Lymphödem	16.7 *
461	Ichthyose, X-chromosomal-rezessive	16.6 *
1201	Dünndarmatresie	16.0 BP*
36258	Buerger-Krankheit	16.0
544	B-Zell-Lymphom, diffuses großzelliges	16.0 *
54370	Glomerulonephritis, membranoproliferative	16.0 *
90064	Akuter peripherer Arterienverschluss	16.0 *
137599	Stromakeratitis	16.0 *
83463	Mikrotie	15.5 BP
90291	Systemische Sklerodermie	15.4 *
98896	Muskeldystrophie Typ Duchenne	15.1 BP*
558	Marfan-Syndrom	15.0
2382	Lennox-Gastaut-Syndrom	15.0 *
2828	Parkinson-Syndrom, früh-adultes	15.0 *
88673	Hepatozelluläres Karzinom	15.0 *
221061	Zerebrale kavernöse Fehlbildung, hereditäre	15.0
163934	Keratokonjunktivitis, atopische	15.0 *
309297	Mukopolysaccharidose Typ 4A	15.0 *
166260	Dentinogenesis imperfecta Typ 2	14.6 *
49042	Dentinogenesis imperfecta	14.5 *
95712	Schildrüsenektopie	14.3 *
214	Zystinurie	14.0
101959	Nebenniereninsuffizienz, chronische primäre	14.0 *
238624	Hypertension, idiopathische intrakranielle	14.0 *
329918	Glomerulonephritis, membranoproliferative, nicht Immunoglobulin-vermittelte	14.0 *
2162	Holoprosenzephalie	13.4 BP*
3193	Aortenstenose, supravalvuläre	13.3 *
44890	Stroma-Tumor, gastrointestinaler	13.0 *
70589	Dysplasie, bronchopulmonale	13.0 *
449266	Pleuraempyem	13.0 *
423461	Mukolipidose Typ III alpha/beta	13.0
100088	Schildrüsenkarzinom	12.7
3376	Triploidie	12.6 BP*
273	Myotone Dystrophie Steinert	12.5
797	Sarkoidose	12.5
285	Ehlers-Danlos-Syndrom, hypermobiler Typ	12.5 *

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
903	Von-Willebrand-Syndrom	12.5
2415	Seltene lymphatische Fehlbildung	12.5 *
85138	Addison-Krankheit	12.5 *
828	Stickler-Syndrom	12.2 BP
42	Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	12.0 BP*
95426	Chronischer Schmerz der eine intraspinale Analgesie erfordert	12.0 *
415	Hyperornithinämie-Hyperammonämie-Homozitrullinämie-Syndrom	12.0 *
805	Tuberöse Sklerose Komplex	12.0 *
86870	CD4+/CD56+ hämatoderme Neoplasie	12.0 *
29073	Myelom, multiples	11.9 *
660	Omphalozele	11.7 BP*
1866	Fokale, segmentale oder multifokale Dystonie	11.7 *
2032	Lungenfibrose, idiopathische	11.5 *
98878	Hämophilie A	11.25 BP
70573	Bronchialkarzinom, kleinzelliges	11.2 *
635	Neuroblastom	11.0 *
3109	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom	11.0 BP
513	Leukämie, akute lymphoblastische	11.0 *
890	Lebervenen-Verschlusskrankheit	11.0 *
85443	AL-Amyloidose	11.0 *
388	Hirschsprung-Krankheit	10.9 BP*
904	Williams-Syndrom	10.8 BP
700	Alopecia totalis	10.5 *
778	Rett-Syndrom	10.0 *
580	Mukopolysaccharidose Typ 2	10.0 *
827	Stargardt-Krankheit	10.0 *
1146	Dysmorphien, digitotalare	10.0
2612	Syndrom des linearen Naevus sebaceus	10.0 BP*
716	Phenylketonurie	10.0 BP*
805	Tuberöse Sklerose Komplex	10.0 BP*
666	Osteogenesis imperfecta	10.0 *
654	Nephroblastom	10.0 BP*
569	Migräne, hemiplegische, familiäre oder sporadische Form	10.0 *
233	Duane-Retraktionssyndrom	10.0 *
3157	Septo-optische Dysplasie-Spektrum	10.0 BP*
412	Hyperlipoproteinämie Typ 3	10.0
3286	Tachykardie, katecholaminerge polymorphe ventrikuläre	10.0 *
31112	Dermatofibrosarcoma protuberans	10.0 *
64740	Pankreatitis, akute rezidivierende	10.0 *
90065	Aneurysmatische Subarachnoidalblutung, erworbene	10.0 *
90076	Thermische Verletzungen/Verbrennungswunden des Grades IIB und III	10.0 *

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
183422	Polymalformatives genetisches Syndrom mit erhöhter Krebsanfälligkeit	10.0 *
182067	Gliom	10.0 *
1114	Aplasia cutis congenita	10.0 BP
2177	Hydranenzephalie	10.0 BP
70482	Speiseröhrenkrebs	9.8
223727	Knochensarkom	9.29 *
79665	Gardner-Syndrom	9.1 BP
2443	Mitochondriale Krankheiten, nukleären Ursprungs	9.0 *
900	Granulomatose mit Polyangiitis	9.0 *
1203	Duodenalatresie	9.0 *
1203	Duodenalatresie	9.0 BP*
98292	Mastozytose	9.0 *
99125	Lungenvenenfehlmündung, kongenitale totale	9.0 BP
306644	Komplikation nach Organtransplantation	9.0 *
137914	Choanalatresie	8.6 BP*
99981	Frühgeborenen-Apnoe	8.5 *
3280	Syringomyelie	8.4 *
98555	Anophtalmie-Mikrophtalmie-Syndrom	8.3 BP*
2444	Kongenitale Fehlbildung der Atemwege	8.2 BP*
171	Primäre sklerosierende Cholangitis	8.1
930	Achalasie, idiopathische	8.0
194	Kolobom des Auges	8.0 BP*
90290	CREST-Syndrom	8.0 *
85408	Arthritis, idiopathische juvenile, Rheumafaktor-negative	8.0 *
5	Langketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	8.0 *
95702	Nebennierenhypoplasie, kongenitale zytomegale	8.0 BP
88991	Herzfehlbildung, kongenitale, nicht-syndromale	7.8 BP*
589	Myasthenia gravis	7.77
448	Hämophilie	7.7 *
247234	Sporadische Ataxie mit Beginn im Erwachsenenalter unbekannter Ätiologie	7.6 *
72	Angelman-Syndrom	7.5
2004	Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte	7.5 BP*
1464	Herz, univentrikuläres	7.5 BP
315306	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form mit Salzverlust	7.5 *
315306	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form mit Salzverlust	7.5 BP*
586	Zystische Fibrose	7.4 *
821	Sotos-Syndrom	7.1 BP
732	Polymyositis	7.1 *

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)	ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
705	Pendred-Syndrom	7.0 *	93372	Hyperkalzämie, familiäre hypokalziurische, Typ 1	5.5
1332	Schilddrüsenkarzinom, medulläres	7.0 *	2440	Spalthand-Spaltfuß-Fehlbildung	5.4 BP*
90794	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form	7.0 BP	2542	Anophthalmie/Mikrophthalmie-Syndrom, isoliertes	5.3 BP*
90794	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form	7.0 *	738	Porphyrie	5.25
90052	Rekurrente Hepatitis-C-Virus-induzierte Lebererkrankung bei Lebertransplantierten	7.0 *	685	Hereditäre spastische Paraplegie	5.2
95432	Aphasie, primäre progressive	7.0	778	Rett-Syndrom	5.0 BP*
261236	Mikrodeletionssyndrom 16p13.11	7.0 BP	792	Retinoschisis, X-chromosomal	5.0
2059	Fryns-Syndrom	7.0 BP*	469	Fruktoseintoleranz, hereditäre	5.0 *
300912	Marginalzonenlymphom	7.0 *	718	Pierre-Robin-Sequenz, isolierte	5.0 BP*
42	Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	6.85	287	Ehlers-Danlos-Syndrom, klassischer Typ	5.0
418	Nebennierenhyperplasie, kongenitale	6.7 BP*	244	Ziliendyskinesie, primäre	5.0 BP*
3366	Trigonocephalie, isolierte	6.7 BP*	43	Adrenoleukodystrophie, X-chromosomal	5.0 BP
57145	SUNCT-Syndrom	6.7 *	251	Dysplasie, epiphysäre multiple	5.0 *
238468	Dysplasie, ektodermale hypohidrotische	6.7 *	766	Hämolytische Anämie durch Mangel der erythrozytären Pyruvatkinese	5.0 *
206647	Myotone Dystrophie	6.7	90309	Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 1	5.0 *
42062	Iminoglycinurie	6.68 *	85414	Arthritis, idiopathische juvenile, systemische	5.0 *
42062	Iminoglycinurie	6.67 BP*	280062	Kalziphylaxie	5.0 *
50839	Katzenkratzkrankheit	6.6 *	79271	Sanfilippo-Krankheit Typ C	5.0 *
138	CHARGE-Syndrom	6.5 BP	309152	GM2-Gangliosidose	5.0 *
52759	Vaskulitis	6.3 *	98878	Hämophilie A	4.85
887	VACTERL/VATER-Assoziation	6.25 BP*	88629	Tritanopie	4.8 *
363958	Mikrodeletionssyndrom 17q21.31	6.25 *	98896	Muskeldystrophie Typ Duchenne	4.78
733	Polyposis, adenomatöse familiäre	6.0 *	60041	Herzblock, kongenitaler	4.54 BP
790	Retinoblastom	6.0 BP	269	Muskeldystrophie, fazio-skapulo-humerale	4.5 *
418	Nebennierenhyperplasie, kongenitale	6.0 *	85446	ABeta2M-Amyloidose, Wild-Typ	4.5 *
221	Dermatomyositis	6.0 *	89936	Hypophosphatämie, X-chromosomal	4.45 BP
683	Progressive supranukleäre Blickparese	6.0	104	Leber-Optikusneuropathie, hereditäre	4.3
3451	West-Syndrom	6.0 *	1143	Arthrogryposis multiplex congenita, neurogener Typ	4.3 BP*
521	Leukämie, chronische myeloische	6.0 *	3384	Truncus arteriosus communis	4.3 BP
609	Muskeldystrophie, tibiale	6.0 *	2116	Hartnup-Syndrom	4.2
46724	Fehlbildung, arteriovenöse zerebrale	6.0 *	1209	Trikuspidalatresie	4.2 BP*
252164	Schwannom, benigne	6.0 *	85435	Arthritis, idiopathische juvenile, Rheumafaktor-positive	4.2 *
524	Li-Fraumeni-Syndrom	6.0	85436	Arthritis, idiopathische juvenile, Psoriasis-assoziierte	4.2 *
411703	Pulmonale nicht-tuberkulöse mykobakterielle Infektionen	6.0 *	137596	Keratopathie, neurotrophe	4.2 *
55	Albinismus, okulokutaner	5.9	2130	Hemimelie	4.15 *
553	Cushing-Syndrom	5.9	391655	Medikamentöse Off-Phase in der Parkinson-Krankheit	4.15 *
635	Neuroblastom	5.8 BP*	93110	Urethralklappen, posteriore	4.125 BP*
1037	Arthrogryposis multiplex congenita	5.7 BP*	15	Achondroplasie	4.0 BP
85438	Arthritis, idiopathische juvenile, Enthesitis-assoziierte	5.7 *	564	Meckel-Syndrom	4.0 BP
881	Turner-Syndrom	5.5 BP*	819	Smith-Magenis-Syndrom	4.0
963	Akromegalie	5.5	884	Tetrasomie 12p	4.0 BP*
			1928	Emphysem, kongenitales lobäres	4.0 BP

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
3193	Aortenstenose, supravalvuläre	4.0 BP*
52417	MALT-Lymphom	4.0 *
79140	Karzinom, kutanes neuroendokrines	4.0 *
96169	Mikrodeletionssyndrom 17q21.31	4.0 *
96253	Cushing-Krankheit	4.0 *
95716	Schilddrüsen-Dyshormonogenese, familiäre	4.0 *
101330	Porphyria cutanea tarda (PCT)	4.0 *
99013	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 7	4.0 *
178029	Diabetes insipidus, zentraler	4.0 *
730	Nierenkrankheit, polyzystische, autosomal-dominante	3.96 *
96092	8p-Invertierte Duplikation/Deletion-Syndrom	3.9 BP*
803	Amyotrophe Lateralsklerose	3.85
79126	Pneumonie, interstitielle, akute	3.8 *
98848	Mastozytose, systemische, indolente Form	3.8 *
2467	Mastozytose, systemische	3.75
478	Kallmann-Syndrom	3.75 *
3378	Trisomie 13	3.7 BP*
3451	West-Syndrom	3.7 BP
2932	Chronische inflammatorische demyelinisierende Polyneuropathie	3.7 *
3465	Worster-Drought-Syndrom	3.7 *
818	Smith-Lemli-Opitz-Syndrom	3.7 BP*
60015	Foramina parietalia, vergrößertes	3.7
98976	Glaukom, kongenitales	3.6 BP*
640	Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen	3.5 *
116	Beckwith-Wiedemann-Syndrom	3.5 BP*
1880	Ebstein-Malformation	3.5 BP*
2655	Thanatophore Dysplasie	3.5 BP*
3205	Sturge-Weber-Syndrom	3.5 BP*
2103	Guillain-Barré-Syndrom	3.5 *
81	Antisynthetase-Syndrom	3.5
102	Multiple Systematrophie	3.5
52416	Mantelzell-Lymphom	3.5 *
95713	Athyreose	3.5 *
95720	Schilddrüsenhypoplasie	3.5
217074	Seltenes Pankreaskarzinom	3.5
104008	Kurzdarm-Syndrom	3.4 *
218	Darier-Krankheit	3.4 *
53271	Muenke-Syndrom	3.33 BP
652	Neoplasie, endokrine multiple, Typ 1	3.3 *
905	Wilson-Krankheit	3.3
429	Hypochondroplasie	3.3 *
1172	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive	3.3
98672	Optikusatrophie, autosomal-dominante	3.3
98723	Hypoplastische Rechtsherzsyndrom	3.3 BP*

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
182090	Hypertension, arterielle pulmonale	3.3 *
750	Pseudoachondroplasie	3.3
926	Akatalasämie	3.2 *
158	Carnitin-Mangel, primärer systemischer	3.2 BP*
100075	Tumor, neuroendokriner, des Magens	3.2 *
739	Prader-Willi-Syndrom	3.1 BP*
2322	Kabuki-Syndrom	3.1 *
50251	Mesotheliom	3.1 *
98916	Akute demyelinisierende inflammatorische Polyradikuloneuropathie	3.1 *
93930	Blasenekstrophie	3.05 BP
673	Malaria	3.0 *
794	Saethre-Chotzen-Syndrom	3.0 BP*
136	CADASIL	3.0 *
282	Frontotemporale Demenz	3.0 *
767	Polyarteriitis nodosa	3.0 *
2745	Opitz BBB/G-Syndrom	3.0 *
39812	Graft versus host-Krankheit	3.0 *
36234	Toxisches Schock-Syndrom, bakterielles	3.0
824	Primäre Myelofibrose	3.0 *
70591	Hypertension, chronische thromboembolische pulmonale	3.0 *
216694	Kongenital korrigierte Transposition der großen Arterien	3.0 BP
238621	Stuhlinkontinenz bei Ileum-pouch-anale Anastomose	3.0 *
171673	Limbusstammzellinsuffizienz	3.0 *
98838	B-Zell-Lymphom, großzelliges, primär mediastinale	3.0 *
35098	Plagiozephalie, isolierte	3.0 BP
413690	Methotrexat-Toxizität oder Dosis-Selektion	3.0 *
86875	T-Zell-Lymphom/Leukämie, adult	3.0 *
374	Goldenhar-Syndrom	2.9 BP*
653	Neoplasie, endokrine multiple, Typ 2	2.9 *
506	Leigh-Syndrom	2.8 BP*
169802	Hämophilie A, schwere	2.8 *
626	Riesenzellnaevus	2.75 *
399	Huntington-Krankheit	2.7
99	Zerebelläre Ataxie, autosomal-dominante	2.7
49382	Achromatopsie	2.7
6	3-Methylcrotonyl-CoA-Carboxylase-Mangel, isolierter	2.65 BP*
79432	Albinismus, okulokutaner, Typ 2	2.55
358	Gitelman-Syndrom	2.5 *
1872	Zapfen-Stäbchen-Dystrophie	2.5 *
2138	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XX, ovotestikuläre	2.5 BP
2337	Palmoplantarkeratose, nichtepidermolytische	2.5 *
65	Amaurosis congenita Leber	2.5 BP

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
758	Pseudoxanthoma elasticum	2.5 *
94	Astrozytom	2.5 *
393	46,XX testikuläre Störung der Geschlechtsentwicklung	2.5
33069	Dravet-Syndrom	2.5 BP
75249	Kardiomyopathie, restriktive, familiäre isolierte	2.5 *
97927	Hypothyreose durch periphere Resistenz gegen Schilddrüsenhormone	2.5 *
100070	Aphasie, nicht-flüssige progrediente	2.5 *
315311	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form, einfach virilisierend	2.5 *
65	Amaurosis congenita Leber	2.5
352731	Albinismus, okulokutaner, Typ 1	2.5
1600	Monosomie 18q	2.5 BP
70588	Mekonium-Aspirationssyndrom	2.44 *
93928	Epispadie	2.4 BP*
98933	Multisystematrophie vom Typ Parkinson	2.4 *
247525	Zitrullinämie Typ 1	2.4 *
908	Fragiles X-Syndrom	2.4 BP*
263	Gliedergürtelmuskeldystrophie	2.32
330015	Bleivergiftung	2.3 *
905	Wilson-Krankheit	2.2 BP
2869	Peutz-Jeghers-Syndrom	2.2 BP
304	Epidermolysis bullosa simplex	2.2 BP*
137605	Legius-Syndrom	2.2 BP
98895	Muskeldystrophie Typ Becker	2.2 BP*
454750	Tracheophagaealfistel, isolierte	2.2 BP
217	Dandy-Walker-Malformation, isolierte	2.1 *
70567	Cholangiokarzinom	2.1
95	Friedreich-Ataxie	2.0 *
480	Kearns-Sayre-Syndrom	2.0 *
607	Nemalin-Myopathie	2.0 BP*
280	Wolf-Hirschhorn-Syndrom	2.0 BP*
126	Blepharophimose - Epicanthus inversus - Ptosis	2.0
861	Treacher-Collins-Syndrom	2.0 BP*
352	Galaktosämie	2.0 BP*
3346	Trachealagenesie	2.0 BP*
63	Alport-Syndrom	2.0 *
3129	Sarkosinämie	2.0 BP
180	Choroideremie	2.0 *
1699	Trisomie 12p	2.0 BP
2017	Sternum-Spalte	2.0 BP*
185	Scimitar-Syndrom	2.0 BP*
2345	Klippel-Feil-Syndrom, isoliertes	2.0 *
54595	Kraniopharyngeom	2.0 *
93323	Hemimelie, fibuläre	2.0 *

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
98841	Lymphom, anaplastisch großzelliges	2.0 *
217064	5-Fluorouracil-Vergiftung	2.0 *
157835	Hemikranie, paroxysmale	2.0 *
168782	Desintegrative Störung der Kindheit	2.0 *
657	Hyperinsulinismus, isolierter, kongenitaler	2.0 BP
93110	Urethralklappen, posteriore	2.0 *
275761	Lysosomale saure Lipase-Mangel	2.0 *
150	Nasopharynxkarzinom	2.0 *
506	Leigh-Syndrom	2.0 *
363203	Ringchromosom	2.0 BP
90073	Hepatitis-B-Reinfektion nach Lebertransplantation	2.0 *
3392	Tularämie	2.0 *
1598	Monosomie 18p	2.0 BP*
447	Hämoglobinurie, nächtliche paroxysmale	2.0 *
199	Cornelia de Lange-Syndrom	1.9 *
10	48,XXYY-Syndrom	1.9 BP*
79361	Epidermolysis bullosa, hereditäre	1.9 BP*
35808	Maligne Keimstrang-Stroma-Tumoren des Ovars	1.85 *
304	Epidermolysis bullosa simplex	1.8
675	Pankreas anularis	1.8 BP*
664	Ornithin-Transcarbamylase-Mangel	1.77 BP
77	Aniridie	1.75
420429	Glykogenose durch Saure-Maltase-Mangel, spät beginnende Form	1.75 BP
251076	Mikroduplikationssyndrom 8p23.1	1.72
2182	Hydrozephalus mit Stenose des Aquaeductus Sylvii	1.7 BP
2182	Hydrozephalus mit Stenose des Aquaeductus Sylvii	1.7
637	Neurofibromatose Typ 2	1.7 *
2152	Mowat-Wilson-Syndrom	1.7 BP*
1848	Nierenagenesie, bilaterale	1.7 BP*
98879	Hämophilie B	1.7 *
141077	Epignathus	1.68 BP
394	Homocystinurie, klassische	1.65 *
899	Walker-Warburg-Syndrom	1.65 BP*
183660	Immundefekt, kombinierter schwerer	1.65 BP*
1915	Fetales Alkoholsyndrom	1.6 BP*
64747	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X- chromosomale	1.6 *
79241	Biotinidase-Mangel	1.6 *
79241	Biotinidase-Mangel	1.6 BP
98895	Muskeldystrophie Typ Becker	1.53
192	Coffin-Lowry-Syndrom	1.5
131	Budd-Chiari-Syndrom	1.5 *
2019	Femur-Fibula-Ulna-Komplex	1.5 BP*
2911	Poland-Syndrom	1.5 BP*

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
389	Langerhans-Zell-Histiozytose	1.5 *
137	Glykosylierungs-Krankheit, kongenitale	1.5 BP*
35689	Lateralsklerose, primäre	1.5 *
641	Multifokale motorische Neuropathie	1.5
71211	Neuromyelitis optica	1.5 *
45453	Ventrikeltachykardie, anhaltende infantile	1.5 BP*
45452	Vorhofflimmern, idiopathisches neonatales	1.5 BP*
91378	Angioödem, hereditäres	1.5 *
98757	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 3	1.5
98756	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 2	1.5
98755	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 1	1.5
168811	Peritonealmesotheliom, malignes	1.5 *
168956	Hypereosinophile Syndrome	1.5 *
183	Churg-Strauss-Syndrom	1.5
213	Cystinose	1.5 *
512	Leukodystrophie, metachromatische	1.47 BP*
664	Ornithin-Transcarbamylase-Mangel	1.4 *
474	Jeune-Syndrom	1.4 BP*
79269	Sanfilippo-Krankheit Typ A	1.4 BP
195	Katzenaugensyndrom	1.35 BP*
3287	Takayasu-Arteriitis	1.34 *
72	Angelman-Syndrom	1.3 BP*
199	Cornelia de Lange-Syndrom	1.3 BP*
355	Gaucher-Krankheit	1.3 BP
79434	Albinismus, okulokutaner, Typ 1B	1.3
79431	Albinismus, okulokutaner, Typ 1A	1.3
281090	Ichthyose, syndromale X-chromosomal	1.3 *
1880	Ebstein-Malformation	1.25 *
2481	Melanozytose, neurokutane	1.25 *
628	Dysplasie, diastrophe	1.2 *
464	Incontinentia pigmenti	1.2 BP*
2750	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 1	1.2 BP*
46485	Pemphigus superficial	1.2 *
731	Nierenkrankheit, polyzystische, autosomal-rezessive	1.17 *
263432	Naevus Ito	1.17 *
475	Joubert-Syndrom	1.125 BP
1896	EEC-Syndrom	1.11 BP*
289	Ellis Van Creveld-Syndrom	1.1 BP
224	Diabetes mellitus, neonataler	1.1 BP*
140874	Joubert-Syndrom und verwandte Krankheiten	1.1 BP
275766	Pulmonale arterielle Hypertonie, idiopathische	1.1 *
377	Gorlin-Syndrom	1.1
487	Krabbe-Syndrom	1.0 *
614	Myotonia congenita Typ Thomsen und Becker	1.0
16	Blauzapfenmonochromasie	1.0

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
16	Blauzapfenmonochromasie	1.0 BP
681	Paralyse, hypokaliämische periodische	1.0 *
53	Osteopetrosis Albers-Schönberg	1.0
205	Crigler-Najjar-Syndrom	1.0 *
370	Glykogenose durch Phosphorylase-Kinase-Mangel	1.0 BP*
217	Dandy-Walker-Malformation, isolierte	1.0 BP*
23	Argininbersteinsäure-Krankheit	1.0 *
33	Isovalerianazidämie	1.0 *
2308	Jacobsen-Syndrom	1.0 BP*
606	Myopathie, myotone proximale	1.0 *
355	Gaucher-Krankheit	1.0 *
364	Glykogenose Typ 1	1.0 BP
646	Niemann-Pick-Krankheit Typ C	1.0 *
2134	Hämolytisch-urämisches Syndrom, atypische Form	1.0 *
267	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2A	1.0 *
1552	Curarino-Triade	1.0 *
189	Dysplasie, ektodermale hidrotische	1.0 *
254	Dysplasie, spondylometaphysäre	1.0 BP*
2578	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom Typ 2	1.0 BP*
296	Enchondromatose	1.0 *
647	Nijmegen-Chromosomenbruch-Syndrom	1.0 BP
2924	Lebererkrankheit, isolierte polyzystische	1.0 *
422	Pulmonale arterielle Hypertonie, idiopathische und/oder familiäre	1.0 *
3403	Uhl-Anomalie	1.0 BP
3449	Weill-Marchesani-Syndrom	1.0
616	Medulloblastom	1.0 *
360	Glioblastom	1.0
1900	Ehlers-Danlos-Syndrom, kyphoskoliotischer Typ	1.0 BP
286	Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ	1.0 *
531	Miller-Dieker-Syndrom	1.0 BP*
396	Singultus, chronischer	1.0 *
5	Langketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	1.0 BP*
25	Glutaryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	1.0 BP
177	Chondrodysplasia punctata, rhizomeler Typ	1.0 *
34515	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2I	1.0 *
602	GNE-Myopathie	1.0
67043	Acanthamoeba-Keratitis	1.0 *
51577	Cobblestone-Lissenzephalie	1.0 BP*
79435	Albinismus, okulokutaner, Typ 4	1.0
79258	Glykogenose Typ 1a	1.0 BP*
77259	Gaucher-Krankheit Typ 1	1.0 *
90060	Hämorrhagie, alveolare diffuse	1.0 *

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
98863	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie, X-chromosomal	1.0
98863	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie, X-chromosomal	1.0 BP*
96263	48,XXXY-Syndrom	1.0 BP*
95715	Hypothyreose, kongenitale, bei transplazentarer Passage von maternalen TSH-bindenden inhibitorischen Antikörpern	1.0 *
94068	Dysplasie, spondyloepiphysäre, kongenitaler Typ	1.0 BP*
93685	Castleman-Krankheit, lokalisierte	1.0
99789	Dentindysplasie Typ 1	1.0 *
163703	Fieber-assoziierte Enzephalopathie mit refraktären Anfällen	1.0 *
180242	Maligner Tumor der Eileiter	1.0 *
264580	Glykogenose durch Leberphosphorylasekinasemangel	1.0 BP*
141	Canavan-Krankheit	1.0 BP
577	Mukolipidose Typ III	1.0 BP*
157	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel	1.0 *
79087	Lipodystrophie, partielle erworbene	1.0 *
746	Defekt des mitochondrialen trifunktionalen Proteins	1.0 *
98306	Lipodystrophie, partielle, familiäre Form	1.0 *
79086	Lipodystrophie, erworbene generalisierte	1.0 *
321	Osteochondrose, multiple	1.0 *
444490	Chylomikronämie-Syndrom, familiäres	1.0 *
87503	Mal de Meleda	1.0
90068	Kokain-Vergiftung	1.0 *
331206	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch kompletten RAG1/2-Mangel	1.0 *
3169	Sirenomelie	0.98 BP
79278	Protoporphyrin, erythropoetische, autosomale Form	0.92 *
207	Crouzon-Syndrom	0.9 BP*
882	Tyrosinämie Typ 1	0.9 BP
48162	Lewis-Sumner-Syndrom	0.9 *
98249	Ehlers-Danlos-Syndrom	0.9 BP*
581	Mukopolysaccharidose Typ 3	0.87 BP*
576	Mukolipidose Typ II	0.84 BP*
99429	Androgen-Insensitivität, komplett	0.83
579	Mukopolysaccharidose Typ 1	0.82 BP
365	Glykogenose Typ 2	0.8 BP*
52	Alagille-Syndrom	0.8 BP*
2346	Angio-osteohypertrophisches Syndrom	0.8 BP*
1461	Criss-Cross-Herz	0.8 BP*
79361	Epidermolysis bullosa, hereditäre	0.8 *
169793	Hämophilie B, schwere	0.8 *
3312	Thalidomid-Fetopathie	0.77
213	Cystinose	0.75 BP

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
181	Dysplasie, ektodermale hypohidrotische, X-chromosomal	0.75 BP*
354	GM1-Gangliosidose	0.75 BP*
667	Osteopetrose, maligne, autosomal-rezessive Form	0.75 BP*
1501	Nebennierenrinden-Karzinom	0.75 *
90795	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 11-beta-Hydroxylase-Mangel	0.75 BP*
95699	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch Cytochrom-P450-Oxydoreduktase-Mangel	0.75 BP*
487	Krabbe-Syndrom	0.7 BP
783	Rubinstein-Taybi-Syndrom	0.7 BP*
813	Silver-Russell-Syndrom	0.7 BP*
392	Holt-Oram-Syndrom	0.7 BP*
726	Alpers-Huttenlocher-Syndrom	0.7 BP*
110	Bardet-Biedl-Syndrom	0.7 *
303	Epidermolysis bullosa, dystrophe	0.7
93473	Hurler-Syndrom	0.7 BP*
250	Dysplasie, fronto-nasale	0.7 BP*
580	Mukopolysaccharidose Typ 2	0.68 BP
796	Sandhoff-Krankheit	0.67 BP*
124	Diamond-Blackfan-Anämie	0.67 BP*
511	Ahornsirup-Krankheit	0.67 BP
2591	Myofibromatose, infantile	0.67 BP*
3282	Multifokale atriale Tachykardie	0.67 BP
1335	Cantrell-Pentalogie	0.67 BP
448270	Ectopia cordis	0.67 BP
90053	Hämatopoetische Stammzell-Transplantation	0.65 *
84	Fanconi-Anämie	0.62 BP*
294975	Angeborenes Fehlen der Ober- und Unterarms mit vorhandener Hand	0.62 BP
994	Fetale Akinesie/Hypokinesie-Sequenz	0.6 BP*
2345	Klippel-Feil-Syndrom, isoliertes	0.6 BP*
79168	Gallensäuresynthesedefekt	0.6 *
79098	Sympathische Ophthalmie	0.6 *
98809	Paroxysmale kinesiogene Dyskinesie	0.6
240103	Progressive supranukleäre Blickparese - kortikobasales Syndrom	0.6 *
248111	Juvenile Huntington-Krankheit	0.6 *
169796	Hämophilie B, mittelschwere	0.6 *
169799	Hämophilie B, leichte	0.6 *
550	MELAS	0.6 *
54	Albinismus, okulärer rezessiver X-chromosomaler	0.58 BP*
275803	Pulmonale arterielle Hypertonie mit assoziierter kongenitaler Herzkrankheit	0.57 *
562	McCune-Albright-Syndrom	0.55 *
313	Ichthyose, lamelläre	0.55 *

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
96264	49,XXXXY-Syndrom	0.55 BP*
79276	Porphyrie, akute intermittierende	0.54 *
93929	Kloakenekstrophie	0.54 BP
682	Paralyse, hyperkaliämische periodische	0.5 *
915	Aarskog-Scott-Syndrom	0.5 BP*
255	Dopa-sensitive Dystonie	0.5
3320	Thrombozytopenie - Radiusaplasie	0.5 BP*
611	Einschlusskörper-Myositis	0.5 *
634	Netherton-Syndrom	0.5 BP*
634	Netherton-Syndrom	0.5 *
902	Werner-Syndrom	0.5 *
528	Lipodystrophie Typ Berardinelli	0.5 *
110	Bardet-Biedl-Syndrom	0.5 BP*
3427	Doppelausstromventrikel, linker	0.5 BP
811	Shwachman-Diamond-Syndrom	0.5 BP
747	Pulmonale Alveolarproteinose, autoimmune	0.5
782	Axenfeld-Rieger-Syndrom	0.5 *
35909	Faktor V und Faktor VIII, kombinierter Mangel	0.5 *
122	Birt-Hogg-Dubé-Syndrom	0.5 *
64742	Pleuro-pulmonales Blastom	0.5 BP*
79242	Holocarboxylase-Synthetase-Mangel	0.5 BP*
92050	Tufting-Enteropathie, kongenitale	0.5 BP*
281097	Ichthyose, autosomal-rezessive kongenitale	0.5 *
93473	Hurler-Syndrom	0.5 *
201	Cowden-Syndrom	0.5 *
100	Ataxia-Teleangiectasia	0.49 *
90795	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 11-beta-Hydroxylase-Mangel	0.47 *
379	Granulomatose, chronische	0.46 BP
23	Argininbernsteinsäure-Krankheit	0.46 BP
676	Pankreatitis, chronische hereditäre	0.43 *
2869	Peutz-Jeghers-Syndrom	0.4 *
1452	Dysostose, kleidokraniale	0.4 BP*
1215	Optikusatrophie-plus-Syndrom, autosomal- dominantes	0.4 *
2315	Johanson-Blizzard-Syndrom	0.4 BP*
3008	Pyruvat-Carboxylase-Mangel	0.4 BP*
256	Früh beginnende generalisierte Dystonie der Extremitäten	0.4 *
503	Larsen-Syndrom, autosomal-dominantes	0.4 BP*
42738	Neutropenie, kongenitale schwere	0.4 BP*
88	Aplastische Anämie, idiopathische	0.4 *
77293	Niemann-Pick-Krankheit Typ B	0.4 *
217085	Mukopolysaccharidose Typ 2, schwere Form	0.4 BP*
216804	Osteogenesis imperfecta Typ 2	0.4 BP*

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
631	Wachstumshormonmangel, isolierter, nicht erworber	0.39
99885	Diabetes mellitus, neonataler permanenter	0.38 BP*
3440	Waardenburg-Syndrom	0.37 BP*
290	Rötelnembryopathie	0.35 BP*
179	Chorioretinopathie Typ Birdshot	0.35
43393	Lambert-Eaton-Myasthenisches Syndrom	0.35
510	Lesch-Nyhan-Syndrom	0.34 BP*
96	Ataxie mit Vitamin E-Mangel	0.33 *
565	Menkes-Syndrom	0.33 BP*
327	Faktor VII-Mangel, kongenitaler	0.33 *
140	Dysplasie, kampomele	0.33 BP*
98850	Mastozytose, systemische, aggressive Form	0.33 *
79473	Porphyria variegata	0.32 *
79269	Sanfilippo-Krankheit Typ A	0.32 *
147	Carbamoyl-Phosphat-Synthetase-Mangel	0.31
261	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie	0.3 *
394	Homocystinurie, klassische	0.3 BP
628	Dysplasie, diastrophe	0.3 BP*
258	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ 1A	0.3 *
84	Fanconi-Anämie	0.3
581	Mukopolysaccharidose Typ 3	0.3 *
1300	Popliteales Pterygium-Syndrom, autosomal-dominantes	0.3
3004	Polydaktylie, spiegelbildliche - vertebrale Segmentierungsdefekte - Extremitätenanomalien	0.3 *
633	Laron-Syndrom	0.3 *
2299	Aortenbogenunterbrechung	0.3 BP*
277	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch Adenosin-Desaminase-Mangel	0.3 BP*
590	Kongenitales myasthenes Syndrom	0.3 *
219	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal- rezessive, Typ 2F	0.3 *
56970	Humane Prionkrankheit	0.3 *
79394	Erythrodermie, ichthyosiforme kongenitale, nicht-bullöse Form	0.3 *
90647	Jervell-Lange-Nielsen-Syndrom	0.3
90079	Anthracyclin-induzierte Extravasation	0.3 *
229717	Agammaglobulinämie, isolierte	0.3
182050	MYH9-assozierte Krankheiten	0.3 *
294963	Popliteales Pterygium-Syndrom	0.3 *
324964	Osteomyelitis, chronische multifokale rezidivierende	0.3
99886	Diabetes mellitus, neonataler transiente	0.3 BP*
845	Tay-Sachs-Krankheit	0.28 BP
811	Shwachman-Diamond-Syndrom	0.28
579	Mukopolysaccharidose Typ 1	0.25 *
702	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit	0.25 *
678	Papillon-Lefèvre-Syndrom	0.25

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
35173	Chondrodysplasia punctata, X-chromosomal-dominante	0.25 BP*
77292	Niemann-Pick-Krankheit Typ A	0.25 BP*
93571	Glomerulonephritis, membranoproliferative, Typ 2	0.25
275798	Pulmonale arterielle Hypertonie mit assoziierter Bindegewebskrankheit	0.25 *
910	Xeroderma pigmentosum	0.23 BP*
324	Fabry-Syndrom	0.22 BP*
47	Agammaglobulinämie, X-chromosomal	0.22
111	Barth-Syndrom	0.22 *
436	Hypophosphatasie	0.21 BP*
89936	Hypophosphatämie, X-chromosomal	0.21 *
534	Okulo-zerebro-renales Syndrom Lowe	0.2
893	WAGR-Syndrom	0.2 BP
385	Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn	0.2 *
235	Dubowitz-Syndrom	0.2 BP*
191	Cockayne-Syndrom	0.2 BP*
3006	Epilepsie, Pyridoxin-abhängige	0.2 BP*
2052	Fraser-Syndrom	0.2 BP*
277	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch Adenosin-Desaminase-Mangel	0.2 *
35	Propionazidämie	0.2 *
722	Hypoplasminogenämie	0.2 *
353	Gliedgürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2C	0.2 *
79270	Sanfilippo-Krankheit Typ B	0.2 *
98813	Hypohidrotische ektodermale Dysplasie mit Immundefekt	0.2 BP*
99870	Letterer-Siwe-Krankheit	0.2 *
238583	Hyperphenylalaninämie	0.2
178478	Säuglingsbotulismus	0.2 BP*
209916	Chondrosarkom, extraskelettales myxoides	0.2 *
596	Myopathie, zentronukleäre, X-chromosomal	0.2 *
79096	Pyridoxalphosphat-abhängige Epilepsie	0.2 *
1361	Carnosinämie	0.2 BP
2635	Metatrope Dysplasie	0.2 BP*
808	Seckel-Syndrom	0.2 BP*
2614	Nagel-Patella-Syndrom	0.2 BP*
1456	Aortenisthmusstenose, atypische	0.17 BP*
407	Glycin-Enzephalopathie	0.17 *
79404	Epidermolysis bullosa, junktionale, Typ Herlitz	0.17 BP
280219	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, klassische Form	0.17 *
583	Mukopolysaccharidose Typ 6	0.16 BP*
583	Mukopolysaccharidose Typ 6	0.16 *
85	Anämie, dyserythropoetische kongenitale	0.16 BP*

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
745	Hereditäre Thrombophilie durch kongenitalen Protein-C-Mangel	0.16 BP
335	Fibrinogen-Mangel, kongenitaler	0.15 *
538	Lymphangiomyomatose	0.15
223	Diabetes insipidus, nephrogener	0.15 *
79430	Hermansky-Pudlak-Syndrom	0.15
157850	Pantothenat-Kinase-assozierte Neurodegeneration	0.15 *
118	Beta-Mannosidose	0.14 BP*
763	Pyknodysostose	0.13
3463	Wolfram-Syndrom	0.13
183669	Agammaglobulinämie	0.13 *
33364	Trichothiodystrophie	0.12 BP*
1308	C-Syndrom	0.11 *
34149	Nierenkrankheit, tubulointerstitielle, autosomal-dominante	0.11 *
61	Alpha-Mannosidose	0.1 *
367	Glykogenose Typ 4	0.1 BP
512	Leukodystrophie, metachromatische	0.1 *
906	Wiskott-Aldrich-Syndrom	0.1 *
205	Crigler-Najjar-Syndrom	0.1 BP*
773	Refsum-Krankheit	0.1 *
1452	Dysostose, kleidokraniale	0.1
1775	Dyskeratosis congenita	0.1 *
204	Creutzfeldt-Jakob-Krankheit, sporadische	0.1 *
1959	Evans-Syndrom	0.1 *
326	Faktor V-Mangel, kongenitaler	0.1 *
507	Leishmaniose	0.1 *
3329	Tibiaaplasie - Ektrodaktylie	0.1 *
329	Faktor XI-Mangel, kongenitaler	0.1 *
2686	Neutropenie, zyklische	0.1 *
298	Enzephalomyopathie, mitochondriale neurogastrointestinale	0.1 *
225	Diabetes - Schwerhörigkeit, maternal vererbt	0.1 *
209	Cutis laxa	0.1 BP*
31824	Kolchizin-Vergiftung	0.1 *
119	Gliedgürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2E	0.1 *
142	Schilddrüsenkarzinom, anaplastisches	0.1 *
73274	Hämophilie, erworbene	0.1 *
90793	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 17-alpha-Hydroxylase-Mangel	0.1 *
93262	Crouzon-Syndrom - Acanthosis nigricans	0.1 BP
93322	Tibia-Hemimelie	0.1 BP*
86834	Leukämie, juvenile myelomonozytäre	0.1 *
98810	Paroxysmale nicht-kinesiogene Dyskinesie	0.1
99842	Leukozytenadhäsionsdefekt Typ I	0.1 *
247257	Anthrax durch Inhalation	0.1 *

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Prävalenzen (/100 000)
209335	Proximale spinale Muskelatrophie mit Beginn im Erwachsenenalter, autosomal-dominant	0.1 *
289560	Mitochondrienmembran-Protein-Assoziierte Neurodegeneration	0.1
391665	Familiäre Hypercholesterinämie bei homozygoter Mutation	0.1
32960	Tumornekrosefaktor-Rezeptor 1-assoziiertes periodisches Fieber-Syndrom	0.1 *
2485	Melorheostose	0.09 *
48818	Aceruloplasminämie	0.09
189427	Cushing-Syndrom durch makronoduläre Nebennierenhyperplasie	0.08 *
275777	Pulmonale arterielle Hypertonie, hereditäre	0.08 *
726	Alpers-Huttenlocher-Syndrom	0.07 *
42738	Neutropenie, kongenitale schwere	0.07
217563	Akute neonatale Atemnot durch SP-B-Mangel	0.067 BP
337	Fibrodysplasia ossificans progressiva	0.05
2442	Lymphoproliferative Krankheit, X-chromosomal	0.05 *
2788	Osteoporose-Pseudoglioma-Syndrom	0.05 *
325	Faktor II-Mangel, kongenitaler	0.05 *
331	Faktor XIII-Mangel, kongenitaler	0.05 *
77261	Gaucher-Krankheit Typ 3	0.05 *
309294	Sialidose	0.05 BP*
99718	Leber plus-Krankheit	0.04 *
189439	Primäre pigmentierte noduläre adrenokortikale Krankheit	0.04 *
69087	Naegeli-Franceschetti-Jadassohn-Syndrom	0.035 *
34520	Kongenitale Myopathie mit Integrin-alpha-7-Mangel	0.03 *
280210	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, kongenitale Form	0.03 *
280224	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, transitionale Form	0.03 *
93976	Anotie	0.028 BP*
740	Hutchinson-Gilford-Syndrom	0.025 BP
227	Diphallie	0.02 BP
584	Mukopolysaccharidose Typ 7	0.01 *
3169	Sirenomelie	0.01
77260	Gaucher-Krankheit Typ 2	0.01 *
90308	Klippel-Trénaunay-Syndrom	0.007 *
740	Hutchinson-Gilford-Syndrom	0.005
330009	Poliomyelitis in Risiko-Patienten mit Immundefekt	8.0E-4 *

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

Liste der Krankheiten oder Krankheitsgruppen sortiert nach absteigender Häufigkeit

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Häufigkeit (/100 000)
99828	Dengue-Fieber	714.0
3389	Tuberkulose	139.0
673	Malaria	73.0
65250	Perineurallzyste	50.0*
558	Marfan-Syndrom	25.0*
507	Leishmaniose	25.0
178320	Lungenverletzung, akute	25.0*
91546	Lyme-Krankheit	21.9
63443	Seltener epithelialer Tumor des Magens	18.6*
171915	B-Zell-Non-Hodgkin-Lymphom	17.45*
98715	Uveitis	17.0*
813	Silver-Russell-Syndrom	15.5*
461	Ichthyose, X-chromosomal-rezessive	15.0*
418	Nebennierenhyperplasie, kongenitale	13.35*
268316	Komplikationen bei der Hämodialyse	13.0*
56044	Karzinom der Gallenblase und der extrahepatischen Gallengänge	12.0
547	Non-Hodgkin-Lymphom	11.6*
1546	Kryptokokkose	11.0*
435	Hypomelanose Typ Ito	10.85*
137839	Lemierre-Syndrom	10.0*
2209	Phenylketonurie, maternale	10.0*
398934	Maligner epithelialer Tumor des Ovars	9.39*
3467	Xanthinurie, hereditäre	9.05*
217071	Nierenzellkarzinom	8.35*
1941	Absencen-Epilepsie, juvenile	7.5*
70482	Speiseröhrenkrebs	7.0
3002	Purpura, immune thrombozytopenische	6.75*
448	Hämophilie	6.25*
29073	Myelom, multiples	6.0
213504	Adenokarzinom, ovarielles	5.97*
182095	Interstitielle Lungenkrankheit	5.4*
182067	Gliom	5.35*
146	Schildrüsenkarzinom, differenziertes	5.25
171901	Primär kutanes T-Zell-Lymphom	5.2*
99977	Plattenepithelkarzinom des Ösophagus	5.2
3099	Rheumatisches Fieber	5.0*
1306	Buschke-Ollendorff-Syndrom	5.0
94	Astrozytom	4.8*
3394	Weichteilsarkom	4.74*
494550	Plattenepithelkarzinom des Larynx	4.61*

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Häufigkeit (/100 000)
1489	Keuchhusten	4.37*
213767	Squamöses Zellkarzinom des Cervix uteri	4.28*
70567	Cholangiokarzinom	4.2
217074	Seltenes Pankreaskarzinom	3.9
2929	Polyposis, gastrointestinale juvenile	3.85*
2032	Lungenfibrose, idiopathische	3.81*
182130	Tumor der endokrinen Drüsen	3.75*
548	Lepra	3.7
213528	Seltenes Adenokarzinom der Brust	3.55*
502363	Squamous cell carcinoma of the oral cavity	3.51*
70587	Akutes Atemnotsyndrom des Kindes	3.5*
100087	Schildrüsentumor	3.2
363472	Testikulärer und paratestikulärer Tumor	3.15*
500478	Squamous cell carcinoma of the oropharynx	3.12*
100088	Schildrüsenkarzinom	3.1
88673	Hepatozelluläres Karzinom	3.09*
98274	Myeloproliferative Neoplasie	3.07*
186	Cholangitis, primär biliäre	3.0
360	Glioblastom	3.0
96061	Mosaik-Trisomie 8	3.0*
99745	Typhus	3.0*
99429	Androgen-Insensitivität, komplett	3.0*
154	Kardiomyopathie, dilatative familiäre	2.91*
544	B-Zell-Lymphom, diffuses großzelliges	2.79*
513	Leukämie, akute lymphoblastische	2.75*
454821	Speicheldrüsenadenom, pleomorphes	2.725
95716	Schildrüsen-Dyshormonogenese, familiäre	2.67
424991	Adenokarzinom der Gallenblase und extrahepatischen Gallengänge	2.62*
70	Spinale Muskelatrophie, proximale	2.6*
877	Tumor, neuroendokriner	2.53*
2038	Fehlbildung, arteriovenöse pulmonale	2.5
519	Leukämie, akute myeloische	2.5
324964	Osteomyelitis, chronische multifokale rezidivierende	2.5
98293	Hodgkin-Lymphom	2.4*
391	Hodgkin-Lymphom, klassisches	2.38*
707	Pest	2.2*
545	Lymphom, folliculäres	2.12*
352	Galaktosämie	2.1*
79239	Galaktosämie, klassische	2.1*
98375	Anämie, autoimmun-hämolytische	2.02*
1866	Fokale, segmentale oder multifokale Dystonie	2.0*
319276	Nierenzellkarzinom, klarzelliges	1.99*
1549	Kryptosporidiose	1.96*
729	Polycythaemia vera	1.9*
50251	Mesotheliom	1.9*
102	Multiple Systematrophie	1.8

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Häufigkeit (/100 000)
842	Testikulärer Keimzelltumor, seminomatöser	1.71*
355	Gaucher-Krankheit	1.7*
139417	Myelitis, akute transverse	1.6
810	Shigellose	1.59*
92	Arthritis, idiopathische juvenile	1.5*
35	Propionazidämie	1.5
618	Melanom, familiäres	1.5*
26106	Magenkarzinom, diffuses hereditäres	1.5*
52688	Myelodysplastische Syndrome	1.5*
2103	Guillain-Barré-Syndrom	1.45
801	Sklerodermie	1.41
803	Amyotrophe Lateralsklerose	1.35
250923	Aniridie, isolierte	1.31*
77	Aniridie	1.3*
98843	Klassisches Hodgkin-Lymphom, nodulär-sklerosierendes	1.28*
494547	Plattenepithelkarzinom des Hypopharynx	1.27*
635	Neuroblastom	1.26
521	Leukämie, chronische myeloische	1.25*
83418	Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 2	1.23*
363494	Testikulärer Keimzelltumor, nicht-seminomatöser	1.21*
2137	Hepatitis, autoimmune	1.2
313920	Epstein-Barr Virus-assoziiertes Magenkarzinom	1.2
83419	Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 3	1.1*
398043	Maligner Tumor des Penis	1.075*
91349	Hypophysenadenom, nicht-funktionelles	1.05
502366	Squamous cell carcinoma of the lip	1.02
213772	Adenokarzinom des Cervix uteri	1.01*
848	Beta-Thalassämie	1.0
710	Pfeiffer-Syndrom	1.0*
727	Polyangiitis, mikroskopische	1.0*
3148	Schwannom, malignes	1.0
400	Hydatidose	1.0*
2781	Osteopetrosis	1.0*
44890	Stroma-Tumor, gastrointestinaler	1.0
824	Primäre Myelofibrose	1.0*
69078	Liposarkom	1.0*
54595	Kraniopharyngom	1.0
157798	Polyposis-Syndrom, hyperplastisches	1.0
209964	Solitary-rectal-ulcer-Syndrom	1.0*
171918	T-Zell-Non-Hodgkin-Lymphom	0.99*
549	Legionellose	0.97*
2023	Sarkom, undifferenziertes pleomorphes	0.9*
2467	Mastozytose, systemische	0.9*
900	Granulomatose mit Polyangiitis	0.85*
398961	Muzinöses Adenokarzinom des Ovars	0.85*
33226	Makroglobulinämie Waldenström	0.81*

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Häufigkeit (/100 000)
454723	Endometriumskarzinom des Ovars	0.81*
223727	Knochensarkom	0.8*
930	Achalasie, idiopathische	0.77
542	Lymphom, kutanes primäres	0.75*
48104	Pyoderma gangraenosum	0.74
424019	Plattenepithelkarzinom des Analkanals	0.73*
276145	Speicheldrüsentumor, epithelialer maligner	0.73*
100070	Aphasie, nicht-flüssige progrediente	0.7*
99976	Adenokarzinom, ösophageales	0.7
683	Progressive supranukleäre Blickparese	0.65
171	Primäre sklerosierende Cholangitis	0.65
79139	Japanische Enzephalitis	0.65*
340	Hämorrhagisches Fieber mit renalem Syndrom	0.65*
83597	Enzephalomyelitis, akute disseminierte	0.6*
101330	Porphyria cutanea tarda (PCT)	0.6*
780	Rhabdomyosarkom	0.59*
178566	Mycosis fungoides-Varianten	0.59*
732	Polymyositis	0.585*
398058	Squamöses Karzinom des Penis	0.57*
104075	Adenokarzinom des Dünndarms	0.57*
221	Dermatomyositis	0.55*
99892	Cushing-Syndrom, ACTH-abhängiges	0.55
589	Myasthenia gravis	0.53
86830	Myeloproliferative Krankheit, nicht klassifizierbare	0.53*
99971	Liposarkom, hochdifferenziertes	0.51*
180275	Paget-Krankheit der Brustwarze	0.51*
191	Cockayne-Syndrom	0.5*
2584	Mycosis fungoides	0.5*
980	Pulmonalarterienagenesie	0.5*
39044	Aderhautmelanom	0.5*
167714	Akute myeloische Leukämie, unklassifizierte	0.49*
3318	Essentielle Thrombozythämie	0.48*
398940	Maligner nicht-epithelialer Tumor des Ovars	0.43*
98844	Klassisches Hodgkin-Lymphom, gemischtzelliges	0.42*
820	Sneddon-Syndrom	0.4*
86872	T-Zell-Leukämie mit großen granulären Lymphozyten	0.4*
101959	Nebenniereninsuffizienz, chronische primäre	0.4*
399	Huntington-Krankheit	0.38
83484	St.-Louis-Enzephalitis	0.38*
36426	Stevens-Johnson-Syndrom	0.36*
150	Nasopharynxkarzinom	0.36*
963	Akromegalie	0.35
728	Polychondritis, rezidivierende	0.35
46484	Oligodendroglialer Tumor	0.35*
49041	Retroperitonealfibrose, IgG4-assoziierte	0.35*

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Häufigkeit (/100 000)
329217	Zerebrale Sinus- und Venenthrombose	0.35*
500464	Squamous cell carcinoma of the nasal cavity and paranasal sinuses	0.35
33276	Kaposi-Sarkom	0.34*
533	Listeriase	0.337
1070	Anisakiasis	0.32
83420	Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 4	0.32*
398971	Klarzelliges Adenokarzinom des Ovars	0.32*
1930	Herpes-simplex-Enzephalitis	0.3
29072	Phäochromozytom-Paragangliom-Syndrom, hereditäres	0.3
873	Desmoidtumor	0.3*
52417	MALT-Lymphom	0.3*
178478	Säuglingsbotulismus	0.3*
293173	Dermatitis, akute exanthematische generalisierte pustulöse	0.3
300912	Marginalzonenlymphom	0.3*
93672	Dermatomyositis, juvenile	0.295
58017	Haarzell-Leukämie, klassische	0.29*
98275	Myeloproliferative/Myelodysplastische Krankheit	0.29*
98823	Leukämie, chronische myelomonozytäre	0.29*
79140	Karzinom, kutanes neuroendokrines	0.27
99970	Liposarkom, dedifferenziertes	0.27*
83330	Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 1	0.26*
168999	Malignes Melanom der Mukosa	0.26*
424016	Adenokarzinom des Analkanals	0.26*
97279	Insulinom	0.25
139423	Myelitis, akute transverse, idiopathische	0.25*
329977	Neuroendokriner Tumor des Appendix, klassischer	0.25
251627	Oligodendrogiom	0.25*
55880	Chondrosarkom	0.24*
668	Osteosarkom	0.23*
1332	Schilddrüsenkarzinom, medulläres	0.22*
251852	Tumor, embryonaler, des neuroepithelialen Gewebes	0.22*
97253	Pankreastumor, neuroendokriner	0.21*
424943	Adenokarzinom der Leber und intrahepatischen Gallengänge	0.21*
301	Tumor, ependymaler	0.2*
96253	Cushing-Krankheit	0.2*
100085	Tumor, neuroendokriner, primär hepatischer	0.2
95455	Nekrose, epidermale toxische	0.19
781	Q-Fieber	0.19*
541	Primär kutane CD30-positive T-Zell-Lymphoproliferation	0.18*
183	Churg-Strauss-Syndrom	0.18*
543	Burkitt-Lymphom	0.17*
3398	Thymom, epitheliales	0.17*

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Häufigkeit (/100 000)
142	Schilddrüsenkarzinom, anaplastisches	0.17*
423786	Magenkarzinom, undifferenziertes	0.17*
517	Myelomonozytenleukämie, akute	0.17*
284	Echinokokkose, alveoläre	0.16*
251636	Ependymom	0.16*
204	Creutzfeldt-Jakob-Krankheit, sporadische	0.15
2495	Meningeom	0.15*
553	Cushing-Syndrom	0.15*
56970	Humane Prionkrankheit	0.15*
33402	Karzinom, hepatozelluläres, des Kindes	0.15*
329918	Glomerulonephritis, membranoproliferative, nicht Immunoglobulin-vermittelte	0.15*
86839	Refraktäre Anämie mit Blastenexzess	0.15*
654	Nephroblastom	0.14*
99867	Thymom	0.14*
319298	Nierenzellkarzinom, papilläres	0.14*
319	Ewing-Sarkom	0.13*
514	Leukämie, akute monoblastische	0.13*
35808	Maligne Keimstrang-Stroma-Tumoren des Ovars	0.13*
182114	Urogenitaler Tumor, seltener	0.13*
418959	Plattenepithelkarzinom des Magens	0.13*
363579	Keimzelltumor, extragonadaler	0.13*
913	Zollinger-Ellison-Syndrom	0.125
2086	Optikusgliom	0.12
86893	Hodgkin-Lymphom, lymphozytenprädominantes noduläres	0.12
3392	Tularämie	0.12*
213716	Plattenepithelkarzinom des Corpus uteri	0.12*
99915	Maligner Granulosazelltumor des Ovars	0.12*
213512	Maligner Müllerscher Mischtumor des Ovars	0.12*
509	Leptospirose	0.11*
616	Medulloblastom	0.11*
520	Promyelozytenleukämie, akute	0.11*
251651	Tumor, oligoastrozytischer	0.11*
98277	Akute myeloblastische Leukämie mit rekurrenter genetischer Anomalie	0.11*
112	Bartter-Syndrom	0.1*
2314	Hyper-IgE-Syndrom, autosomal-dominantes	0.1*
2382	Lennox-Gastaut-Syndrom	0.1*
37553	Periodische Paralyse, Kalium-sensitive kardiodynamische	0.1*
26790	Pseudomyxoma peritonei	0.1
53035	Caroli-Krankheit	0.1
99967	Liposarkom, myxoides/rundzelliges	0.1*
98919	Miller-Fisher-Syndrom	0.1*
228371	Botulismus, ernährungsbedingter	0.1*
178475	Wundbotulismus	0.1*
1822	Dysplasia epiphysealis hemimelica	0.1

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Häufigkeit (/100 000)
98845	Klassisches Hodgkin-Lymphom, lymphozytenreiches	0.1*
251630	Oligodendrogiom, anaplastisches	0.09*
75564	Anämie, sideroachrestische, erworbene idiopathische	0.09*
3287	Takayasu-Arteriitis	0.084*
375	Antikörper vermittelte Krankheit der glomerulären Basalmembran	0.08*
35807	Maligne Keimzelltumoren des Ovars	0.08*
73274	Hämophilie, erworbene	0.08
1304	Brucellose	0.07*
424002	Plattenepithelkarzinom des Rektums	0.07*
418951	Ösophaguskarzinom, undifferenziertes	0.07*
251870	Primitiver neuroektodermaler Tumor des Zentralnervensystems	0.07*
398987	Malignes Teratom des Ovars	0.07*
79277	Porphyrie, erythropoetische kongenitale	0.065*
863	Trichinellose	0.06*
213531	Metaplastisches Karzinom der Brust	0.06*
86843	Akute Panmyelose mit Myelofibrose	0.06*
790	Retinoblastom	0.05*
99969	Liposarkom, pleomorphes	0.05*
213557	Mammatumor vom Speichelrüsentyp	0.05*
98287	Histiozytischer und dendritischer Zell-Tumor	0.05*
86852	B-Zell-Prolymphozytenleukämie	0.05*
99931	Lungen-Hämösiderose, idiopathische	0.0425*
331	Faktor XIII-Mangel, kongenitaler	0.04*
248111	Juvenile Huntington-Krankheit	0.04*
300385	Hypophysenkarzinom	0.04*
747	Pulmonale Alveolarproteinose, autoimmune	0.04
83476	West-Nil-Enzephalitis	0.04*
3299	Tetanus	0.04*
454714	Plasmazell-Leukämie	0.04*
424996	Plattenepithelkarzinom der Gallenblase und extrahepatischen Gallengänge	0.04*
98846	Klassisches Hodgkin-Lymphom, lymphozytenarmes	0.04*
99912	Maligner dysgerminomatöser Keimzelltumor des Ovars	0.04*
168960	Refraktäre Anämie mit Vermehrung von Blasten in Transformation	0.04*
357034	Retinoblastom, unilaterales	0.038*
2573	Moyamoya-Krankheit	0.035*
290	Rötelnembryopathie	0.03*
1501	Nebennierenrinden-Karzinom	0.03*
33355	Retikuläre Dysgenesie	0.03*
46487	Epidermolysis bullosa, erworbene	0.03*
99865	Seminom, spermatozytisches	0.03*
424039	Plattenepithelkarzinom des Pankreas	0.03*
251576	Gliosarkom	0.03*

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Häufigkeit (/100 000)
329984	Becherzellkarzinoid	0.025
449	Hepatoblastom	0.02*
1267	Botulismus	0.02*
1957	Ästhesioneuroblastom	0.02*
1183	Opsoklonus-Myoklonus-Syndrom	0.02*
143	Nebenschilddrüsen-Karzinom	0.02*
99928	Plazentabett-Tumor (PSST)	0.02*
251909	Pineoblastom	0.02*
251679	Astroblastom	0.02*
363489	Keimstrang-Stromatumor, testikulärer	0.02*
424970	Undifferenziertes Karzinom der Leber und intrahepatischen Gallengänge	0.02*
424046	Azinuszellkarzinom des Pankreas	0.02*
423994	Plattenepithelkarzinom des Dickdarms	0.02*
86850	Myelosarkom	0.02*
518	Akute Megakaryoblastenleukämie	0.02*
98834	Leukämie, akute myeloische, mit Ausreifung	0.02*
251579	Riesenzell-Glioblastom	0.02*
31837	Pulmonale veno-okklusive Krankheit	0.015*
538	Lymphangiomyomatose	0.0135
79276	Porphyrie, akute intermittierende	0.013*
79278	Protoporphyrrie, erythropoetische, autosomale Form	0.012*
2030	Fibrosarkom	0.01*
55881	Adamantinom	0.01*
251899	Choroid-Plexuskarzinom	0.01*
173	Cholera	0.01*
324625	Chikungunyafeber	0.01*
424975	Plattenepithelkarzinom der Leber und intrahepatischen Gallengänge	0.01*
424053	Muzinöses Zystadenokarzinom des Pankreas	0.01*
423968	Plattenepithelkarzinom des Dünndarms	0.01*
423781	Magenkrebs vom Speichelrüsentyp	0.01*
418945	Ösophaguskarzinom vom Speichelrüsentyp	0.01*
168966	Kombinationslymphom	0.01*
98833	Leukämie, akute myeloische, ohne Ausreifung	0.01*
98832	Leukämie, akute myeloische, mit minimaler Ausreifung	0.01*
251863	Medulloblastom, desmoplastisches/noduläres	0.01*
251607	Xanthoastrozytom, pleomorphes	0.01*
251598	Astrozytom, protoplasmisches	0.01*
251582	Gliomatosis cerebri	0.01*
180234	Keimzelltumor, gemischter	0.01*
180226	Embryonales Karzinom	0.01*
319303	Nierenzellkarzinom, chromophobes	0.01*
79473	Porphyria variegata	0.008*
284343	Prädisposition für die familiäre Form des Pleuropulmonalen Blastom-Syndroms	0.007
356	Gerstmann-Sträussler-Scheinker-Syndrom	0.0055

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Geschätzte Häufigkeit (/100 000)
97280	Glucagonom	0.005*
97283	Somatostatinom	0.0025*

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

Liste der Krankheiten oder Krankheitsgruppen sortiert nach Anzahl veröffentlichter Fälle oder Familien

Anzahl veröffentlichter Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
319218	Ebola hämorrhagisches Fieber	28220 Fälle
227972	Toxic-oil-Syndrom	20000 Fälle
454745	Kuru	2700 Fälle
50918	Kikuchi-Fujimoto-Krankheit	1052 Fälle
2309	Pachyonychia congenita	1000 Fälle
158014	Rosaï-Dorfman-Krankheit	1000 Fälle
64	Alström-Syndrom	950 Fälle
454836	Vogelgrippe	826 Fälle
1917	Methylquecksilber-Embryopathie	800 Fälle
83312	Rickettsienpocken	800 Fälle
85	Anämie, dyserythropoetische kongenitale	740 Fälle
99825	Nipah-Viruskrankheit	556 Fälle
167	Chédiak-Higashi-Syndrom	500 Fälle
26	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie	500 Fälle
2138	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XX, ovotestikuläre	500 Fälle
2930	Cronkhite-Canada-Syndrom	500 Fälle
2896	Pitt-Hopkins-Syndrom	500 Fälle
3261	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom	500 Fälle
34526	Hypomagnesiämie, familiäre primäre	500 Fälle
42642	PFAPA-Syndrom	500 Fälle
35687	Erdheim-Chester-Krankheit	500 Fälle
69077	Tumor, rhabdoider	500 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
73256	Neurozytom, zentrales	500 Fälle
79282	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cbl C	500 Fälle
99826	Marburg hämorrhagisches Fieber	500 Fälle
85448	Agel-Amyloidose	475 Fälle
22	Succinat-Semialdehyd-Dehydrogenase-Mangel	450 Fälle
79312	Methylmalonazidämie, Vitamin B12-resistente, Typ mut-	450 Fälle
411593	Antiinsulinantikörper-Syndrom	404 Fälle
649	Norrie-Syndrom	400 Fälle
125	Bloom-Syndrom	400 Fälle
662	Gelbe-Nägel-Syndrom	400 Fälle
35125	Syndrom des epidermalen Naevus	400 Fälle
100025	Alpha-Schwerkettenkrankheit	400 Fälle
3348	Tracheobronchopathia osteochondroplastica	400 Fälle
352540	Osteomalazie, onkogene	400 Fälle
974	Adams-Oliver-Syndrom	398 Fälle
238606	Tremor, orthostatischer primärer	390 Fälle
83453	Vulvovagina-Gingiva-Syndrom	380 Fälle
2968	Leukozytenadhäsionsdefekt	350 Fälle
64741	Pulmonales Blastom	350 Fälle
85458	Hereditäre zerebrale Hämorrhagie mit Amyloidose	350 Fälle
3269	Radio-ulnare Synostose, kongenitale	350 Fälle
96170	Emanuel-Syndrom	350 Fälle
59	Allan-Herndon-Dudley-Syndrom	320 Fälle
838	Susac-Syndrom	304 Fälle
1556	Cutis marmorata teleangiectatica congenita	300 Fälle
570	Moebius-Syndrom	300 Fälle
3071	Costello-Syndrom	300 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
157	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel	300 Fälle
184	Cherubismus	300 Fälle
1340	Kardio-fazio-kutanes Syndrom	300 Fälle
1328	Camurati-Engelmann-Syndrom	300 Fälle
2092	Hypoplasie, fokale dermale	300 Fälle
2909	Rothmund-Thomson-Syndrom	300 Fälle
1467	Cogan-Syndrom	300 Fälle
2330	Kasabach-Merritt-Syndrom	300 Fälle
3347	Mounier-Kühn-Syndrom	300 Fälle
42775	PHACE-Syndrom	300 Fälle
530	Lipoidproteinose	300 Fälle
41	Dyschromatosis symmetrica hereditaria	300 Fälle
482	Kimura-Krankheit	300 Fälle
525	Lichen planopilaris	300 Fälle
840	Schweißdrüsadenom, papilläres	300 Fälle
73	Gorham-Stout-Krankheit	300 Fälle
83469	Rundzelltumor, desmoplastischer	300 Fälle
99147	Von-Willebrand-Syndrom, erworbene	300 Fälle
228302	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel, myopathische Form	300 Fälle
247245	Superfizielle Siderose	300 Fälle
206569	Immunvermittelte nekrotisierende Myopathie	300 Fälle
237	Urethra-Duplikation	300 Fälle
501	Lafora-Krankheit	300 Fälle
309025	Mevalonatkinese-Mangel	300 Fälle
500	Noonan-Syndrom mit multiplen Lentigines	296 Fälle
363549	Akute Enzephalopathie mit biphasischen Krämpfen und spät reduzierter Diffusion	283 Fälle
2070	Gastroenteritis, eosinophile	280 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
137667	Kapilläre Fehlbildung - arteriovenöse Fehlbildung	261 Fälle
2908	Kindler-Syndrom	250 Fälle
79087	Lipodystrophie, partielle erworbene	250 Fälle
100006	Abeta-Amyloidose vom holländischen Typ	250 Fälle
98954	Meesmann-Hornhautdystrophie	250 Fälle
163634	Maffucci-Syndrom	250 Fälle
167635	Skleromyxödem	250 Fälle
373	Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom	250 Fälle
90283	Lupus erythematodes tumidus	250 Fälle
221074	Marchiafava-Bignami-Krankheit	250 Fälle
199318	Mikrodeletionssyndrom 15q13	246 Fälle
2710	Dysplasie, okulo-dento-digitale	243 Fälle
464453	Methämoglobinämie, erworbene	242 Fälle
169105	Good-Syndrom	241 Fälle
99642	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Handigodu	234 Fälle
2241	Megazystis-Mikrokolon-intestinale Hypoperistaltik-Syndrom	230 Fälle
1708	Mosaik-Trisomie 16	226 Fälle
65285	Lhermitte-Duclos-Krankheit	220 Fälle
587	Muir-Torre-Syndrom	205 Fälle
2796	Pachydermoperiostose	204 Fälle
2510	Mikro-Syndrom	203 Fälle
33364	Trichothiodystrophie	201 Fälle
193	Cohen-Syndrom	200 Fälle
1059	Blue rubber bleb-Nävus-Syndrom	200 Fälle
3165	Fasziitis, eosinophile	200 Fälle
847	Alpha-Thalassämie-X-chromosomal Intelligenzminderung-Syndrom	200 Fälle
1986	Gollop-Wolfgang-Komplex	200 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
1980	Striopallidodentate Kalzinose, bilaterale	200 Fälle
2616	3M-Syndrom	200 Fälle
575	Muckle-Wells-Syndrom	200 Fälle
559	Marinesco-Sjögren-Syndrom	200 Fälle
343	Hyperimmunglobulinämie D mit Rückfallfieber	200 Fälle
414	Atrophia gyrata der Chorioidea und Retina	200 Fälle
1451	CINCA-Syndrom	200 Fälle
317	Erythrokeratodermia variabilis	200 Fälle
302	Epidermodyplasia verruciformis	200 Fälle
2088	Glykogenose Typ 11	200 Fälle
1063	Angiom, büschelartiges	200 Fälle
220	Denys-Drash-Syndrom	200 Fälle
36412	Vaskulitis, hypokomplementämische urtikarielle	200 Fälle
523	Hereditäre Leiomyomatose mit Nierenzellkrebs	200 Fälle
901	Wells-Syndrom	200 Fälle
679	Papulose, atrophische maligne	200 Fälle
66630	Pseudoarthrose der Klavikula, kongenitale	200 Fälle
48377	Dermatose, pustuläre subkorneale	200 Fälle
48686	Primäres Effusionslymphom	200 Fälle
48652	Monosomie 22q13	200 Fälle
79277	Porphyrie, erythropoetische kongenitale	200 Fälle
79255	GM1-Gangliosidose Typ 1	200 Fälle
75563	Anämie, sideroblastische, X-chromosomal	200 Fälle
91385	Angioödem, erworbene	200 Fälle
97360	Robinow-Syndrom	200 Fälle
97231	Konjunktivitis, lignöse	200 Fälle
139436	Retikulohistiozytose, multizentrische	200 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
139491	Hämochromatose Typ 4	200 Fälle
137867	Motoneuron-Krankheit Madras	200 Fälle
99050	Pulmonalarterie, der Aorta entstammend	200 Fälle
220407	Systemische Sklerose, limitierte	200 Fälle
221016	Rothmund-Thomson-Syndrom Typ 2	200 Fälle
199267	Fibromatose, digitale infantile	200 Fälle
293848	Frontotemporale Demenz, rechtstemporale Variante	200 Fälle
306516	Familiäre primäre Hypomagnesiämie mit Hyperkalziurie und Nephrokalzinose	200 Fälle
261183	Mikrodeletionssyndrom 15q11.2	200 Fälle
1540	Jackson-Weiss-Syndrom	200 Fälle
457	Harlekin-Ichthyose	200 Fälle
627	Nance-Horan-Syndrom	196 Fälle
402035	Eosinophile Kolitis	196 Fälle
28	Methylmalonazidämie, Vitamin B12-sensible	192 Fälle
1465	Coffin-Siris-Syndrom	190 Fälle
293381	Rezidivierende Epithelerosions-Dystrophie	186 Fälle
1475	Renales-Kolobom-Syndrom	180 Fälle
254509	Botulismus, iatrogener	180 Fälle
319552	Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch kompletten IL12RB1-Defekt	180 Fälle
572	Immundefekt durch HLA-Klasse II-Expressionsdefekt	179 Fälle
98960	Thiel-Behnke-Hornhautdystrophie	173 Fälle
1459	Zöliakie-Epilepsie-zerebrale Verkalkungen-Syndrom	170 Fälle
48431	Katarakte, kongenitale - faziale Dysmorphien - Neuropathie	170 Fälle
60040	Megalenzephalie-Kapillarfehlbildungen-Polymikrogyrie-Syndrom	170 Fälle
97685	Mikrodeletionssyndrom 17q11	170 Fälle
252212	Triton-Tumor, maligner	170 Fälle
324636	Erythrozytenautosensibilisierung	170 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
96121	Mikroduplikationssyndrom 7q11.23	163 Fälle
261243	Mikroduplikationssyndrom 16p13.11	162 Fälle
1522	Dysplasie, kranio-metaphysäre	160 Fälle
1359	Carney-Komplex	160 Fälle
300324	B-Zell Lymphozytose, persistente polyklonale	154 Fälle
226	Dihydropteridinreduktase-Mangel	150 Fälle
3467	Xanthinurie, hereditäre	150 Fälle
3103	Roberts-Syndrom	150 Fälle
2048	Foix-Chavany-Marie-Syndrom	150 Fälle
2108	Hallermann-Streiff-Syndrom	150 Fälle
3197	Hyperekplexie, hereditäre	150 Fälle
3265	Synostose, humero-radiale	150 Fälle
2637	Kleinwuchs, mikrozephaler osteodysplastischer primordialer, Typ II	150 Fälle
35069	Infantile neuroaxonale Dystrophie	150 Fälle
28378	Tyrosinämie Typ 2	150 Fälle
37042	Immun-Dysregulation-Polyendokrinopathie-Enteropathie-Syndrom, X-chromosomal	150 Fälle
37748	Schnitzler-Syndrom	150 Fälle
188	Capillary-Leak-Syndrom, systemisches	150 Fälle
71274	Peritoneale Leiomyomatose, disseminierte	150 Fälle
52503	Kreatin-Transporter-Mangel, X-chromosomaler	150 Fälle
79259	Glykogenose Typ 1b	150 Fälle
84142	Isaacs-Syndrom	150 Fälle
93682	Castleman-Krankheit des Kindesalters	150 Fälle
139411	Carney-Trias (Triade)	150 Fälle
168816	Peritonealmesotheliom, zystisches	150 Fälle
314777	Hypophysenadenom, isoliertes familiäres	150 Fälle
284454	Retinopathie, akute äußere okkulte zonale	150 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
3156	Senior-Loken-Syndrom	150 Fälle
236	Duplikation 9p partial	150 Fälle
498474	Hyaline fibromatosis syndrome	150 Fälle
1590	Deletion 13q32	150 Fälle
135	CACH-Syndrom	148 Fälle
398166	Fokale faziale dermale Dysplasie	147 Fälle
166113	Bazex-Syndrom	145 Fälle
457083	Splenogonadale Fusion, isolierte	145 Fälle
113	Basex-Dupré-Christal-Syndrom	143 Fälle
2576	MULIBREY-Kleinwuchs	140 Fälle
83450	Odontodysplasie, regionale	140 Fälle
79314	L-2-Hydroxyglutaryl-Azidurie	140 Fälle
90003	Hepatopathie, IgG4-assozierte	140 Fälle
2290	Mikrovillöse Einschluss-Krankheit	137 Fälle
291	Varizellen-Syndrom, kongenitales	130 Fälle
3400	Aorto-ventrikulärer Tunnel	130 Fälle
178307	Retikuläre Hyperpigmentierung vom Typ Kitamura	130 Fälle
834	Sialinsäure-Speicherkrankheit	130 Fälle
800	Schwartz-Jampel-Syndrom	129 Fälle
98920	Spinale Muskelatrophie mit Atemnot Typ 1	128 Fälle
137898	Leukoenzephalopathie mit Hirnstamm- und Rückenmarkbeteiligung - Laktaterhöhung	127 Fälle
650	LCAT-Mangel	125 Fälle
1305	Feingold-Syndrom	123 Fälle
2343	Kleeblattschädel-Syndrom, isoliertes	120 Fälle
51	Aicardi-Goutières-Syndrom	120 Fälle
90117	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, Typ Okinawa	120 Fälle
100026	Gamma-Schwerkettenkrankheit	120 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
391641	Feingold-Syndrom Typ 1	120 Fälle
440727	Kombiniertes Hamartom der Retina und des retinalen Pigmentepithels	120 Fälle
261272	Mikroduplikationssyndrom 17q12	118 Fälle
3138	Ulna-Mamma-Syndrom	117 Fälle
398073	Prader-Willi-ähnliches Syndrom	117 Fälle
1001	Mikrodeletionssyndrom 2q37	115 Fälle
48918	Myositis, fokale	115 Fälle
98967	Schnyder-Hornhautdystrophie	115 Fälle
293181	Maligne migrierende Partialepilepsie des Kindes	114 Fälle
261494	Kleefstra-Syndrom	114 Fälle
420584	Post-axiale Polydaktylie-vordere Hypophysenanomalien-Gesichtsdysmorphien-Syndrom	112 Fälle
415	Hyperornithinämie-Hyperammonämie-Homozitrullinämie-Syndrom	111 Fälle
31043	Familiäre Hypomagnesiämie mit Hyperkalzurie und Nephrokalzinose ohne schwere Augenbeteiligung	110 Fälle
79113	Mandibulo-faziale Dysostose-Mikrozephalie-Syndrom	107 Fälle
86909	Myoklonusepilepsie des Kindesalters	106 Fälle
88637	Hypomyelinisierung-Hypogonadotroper Hypogonadismus-Hypodontie-Syndrom	105 Fälle
221150	Pitt-Hopkins-ähnliches Syndrom	105 Fälle
261265	Mikrodeletionssyndrom 17q12	103 Fälle
79477	Griscelli-Syndrom Typ 2	102 Fälle
488239	Neuroretinopathie, akute makuläre	101 Fälle
349	Fukosidose	100 Fälle
371	Glykogenose Typ 7	100 Fälle
45	Adenosinmonophosphat-Desaminase-Mangel	100 Fälle
833	Enzephalopathie durch Sulfitoxidase-Mangel	100 Fälle
245	Nager-Syndrom	100 Fälle
2053	Freeman-Sheldon-Syndrom	100 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
2785	Osteopetrosis - renale tubuläre Azidose	100 Fälle
2414	Lymphangiektasie, pulmonale, kongenitale	100 Fälle
477	KID-Syndrom	100 Fälle
2882	Sitosterolämie	100 Fälle
274	Bernard-Soulier-Syndrom	100 Fälle
897	Waardenburg-Shah-Syndrom	100 Fälle
955	Akroosteolysie, autosomal-dominante	100 Fälle
869	Triple-A-Syndrom	100 Fälle
981	Agenesie der Arteria carotis interna	100 Fälle
1507	Robinow-Syndrom, autosomal-rezessives	100 Fälle
672	Pallister-Hall-Syndrom	100 Fälle
2222	Hypertrichosis lanuginosa, kongenitale	100 Fälle
1826	Dysplasie, fronto-metaphysäre	100 Fälle
2780	Osteopathia striata - kraniale Sklerose	100 Fälle
2697	Arthrogrypose - Nierenfunktionsstörung - Cholestase	100 Fälle
2704	Ochoa-Syndrom	100 Fälle
2363	Lakrimo-aurikulo-dento-digitales Syndrom	100 Fälle
2342	Haim-Munk-Syndrom	100 Fälle
3107	Robinow-Syndrom, autosomal-dominantes	100 Fälle
746	Defekt des mitochondrialen trifunktionalen Proteins	100 Fälle
332	Intrinsic-Faktor-Mangel, kongenitaler	100 Fälle
3243	Sweet-Syndrom	100 Fälle
3319	Thrombozytopenie, amegakaryozytische, kongenitale	100 Fälle
1929	Rasmussen-Enzephalitis	100 Fälle
2478	Megalenzephale Leukoenzephalopathie mit subkortikalen Zysten	100 Fälle
33110	Agammaglobulinämie, autosomal-rezessive	100 Fälle
31150	Tangier-Krankheit	100 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
30924	Primäre Hypomagnesiämie mit sekundärer Hypokalzämie	100 Fälle
35708	Aromatische-L-Aminosäuredecarboxylase-Mangel	100 Fälle
898	Wagner-Krankheit	100 Fälle
724	Pneumonie, eosinophile idiopathische, akute Form	100 Fälle
71517	Dystonie-Parkinsonismus mit rapidem Beginn	100 Fälle
70593	Immundefekt durch selektiven Antipolysaccharid-Antikörper-Mangel	100 Fälle
59306	McLeod Neuro-Akanthozytose-Syndrom	100 Fälle
59315	Rhombenzephalosynapsis	100 Fälle
79403	Junktionale Epidermolysis bullosa mit Pylorusatresie	100 Fälle
79409	Epidermolysis bullosa inversa, dystrophe, rezessive	100 Fälle
77258	Tricho-rhino-phalangeales Syndrom Typ 1 und 3	100 Fälle
75326	Tortuositas der retinalen Arterien	100 Fälle
91136	Erworbenes monoklonales Ig-Leichtketten-assoziertes Fanconi-Syndrom	100 Fälle
89937	Rachitis, hypophosphatämische, autosomal-dominante	100 Fälle
86813	Chorioretinale Degeneration, helikoid-peripapilläre	100 Fälle
94087	Pannikulitis, histiozytäre zytophagische	100 Fälle
93686	Multizentrische Castleman-Krankheit (MCD)	100 Fälle
99015	Spastische Paraplegie Typ 2	100 Fälle
221008	Rothmund-Thomson-Syndrom Typ 1	100 Fälle
238769	Mikrodeletionssyndrom 1q44	100 Fälle
254478	Lichen planus pemphigoides	100 Fälle
251295	Pigmentierte paravenöse retinochoroidale Atrophie	100 Fälle
140957	Makrothrombozytopenie, autosomal-dominante	100 Fälle
168569	H-Syndrom	100 Fälle
209905	Hirn-Lunge-Schildrüsen-Syndrom	100 Fälle
199241	Hämangiomatose, kapilläre pulmonale	100 Fälle
306741	Hemidystonie-Hemiatrophie-Syndrom	100 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
1293	Brachyolmie	100 Fälle
1310	Caffey-Krankheit	100 Fälle
1221	Cheilitis glandularis	100 Fälle
351	Galaktosialidose	100 Fälle
352723	Chédiak-Higashi-Syndrom, attenuiertes	100 Fälle
99880	Hyperparathyreoidismus-Kieftumor-Syndrom (HPT-JT)	100 Fälle
65748	Multiple selbstheilende squämöse Epitheliome	100 Fälle
502	Langer-Giedion-Syndrom	100 Fälle
79493	Brooke-Spiegler-Syndrom	100 Fälle
261476	Monosomie Xp21	100 Fälle
1446	Ringchromosom 22	100 Fälle
166305	Krämpfe, benigne infantile, assoziiert mit milder Gastroenteritis	100 Fälle
3344	Weismann-Netter-Syndrom	100 Fälle
96095	Mikroduplikationssyndrom 3q26	100 Fälle
99063	Shone-Komplex	100 Fälle
199282	Harlequin-Syndrom	100 Fälle
329211	Vitreoretinopathie, inflammatorische neovaskuläre, autosomal-dominante	99 Fälle
71276	Silent Sinus-Syndrom	98 Fälle
75381	Makuladystrophie, zystoide	97 Fälle
333	Farber-Lipogranulomatose	96 Fälle
699	Pearson-Syndrom	95 Fälle
2671	Neu-Laxova-Syndrom	91 Fälle
52368	Mohr-Tranebjærg-Syndrom	91 Fälle
1885	Ectopia lentis, isolierte	90 Fälle
742	Prolidase-Mangel	90 Fälle
276198	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 36	90 Fälle
53719	Wyburn-Mason-Syndrom	90 Fälle
2473	McKusick-Kaufman-Syndrom	90 Fälle
498228	Phyllode tumor of the prostate	90 Fälle
1642	Distale Monosomie 9p	89 Fälle
347	Frasier-Syndrom	88 Fälle
2044	Floating-Harbor-Syndrom	87 Fälle
96147	Kleefstra-Syndrom durch Mikrodeletion 9q34	86 Fälle
1738	Trisomie 4p	85 Fälle
3403	Uhl-Anomalie	84 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
34587	Glykogenose durch LAMP-2-Mangel	84 Fälle
254519	Kagami-Ogata-Syndrom	84 Fälle
2635	Metatrophe Dysplasie	81 Fälle
79133	Dysplasie, dermale faziale fokale, Typ I	81 Fälle
98961	Reis-Bücklers-Hornhautdystrophie	81 Fälle
1935	Enzephalopathie, frühkindliche myoklonische	80 Fälle
526	Liddle-Syndrom	80 Fälle
709	Peters-plus-Syndrom	80 Fälle
382	Guanidinoacetat-Methyltransferase-Mangel	80 Fälle
1440	Ringchromosom 14	80 Fälle
3342	Arterial-Tortuosity-Syndrom	80 Fälle
49	Penisagenesie	80 Fälle
49827	Thiamin-responsive megaloblastäre Anämie mit Diabetes mellitus und sensorineuraler Schwerhörigkeit	80 Fälle
79315	D-2-Hydroxyglutaryl-Azidurie	80 Fälle
97229	Brown-Vialetto-van Laere-Syndrom	80 Fälle
238569	Immun-Dysregulation-inflammatorische Darmerkrankung-Arthritis-rezidivierende Infekte-Syndrom	80 Fälle
231401	Alpha-Thalassämie-myelodysplastisches Syndrom	80 Fälle
950	Akrody sostose	80 Fälle
3152	Sklerosteose	80 Fälle
98769	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 15/16	80 Fälle
600	Myopathie, distale, mit Stimmbandschwäche	78 Fälle
2396	Lipomatose, enzephalo-kranio-kutane	77 Fälle
1393	Zerebro-kosto-mandibuläres Syndrom	75 Fälle
238722	Spiegelbewegungen, familiäre kongenitale	75 Fälle
320406	Spastische Paraplegie-Optikusatrophie-Neuropathie-Syndrom	75 Fälle
79230	Hämochromatose Typ 2	74 Fälle
209981	IRIDA-Syndrom	74 Fälle
622	Homocystinurie ohne Methylmalonazidurie	73 Fälle
659	Mutilierende Palmoplantarikeratose mit periorfiziellen keratotischen Plaques	73 Fälle
2196	Familiäre Hypomagnesiämie - Hyperkalzurie - Nephrokalzinose - Augenbeteiligung	72 Fälle
1830	Knochendysplasie, immuno-ossäre, Typ Schimke	71 Fälle
1442	Ringchromosom 18	70 Fälle
760	Purin-Nukleosid-Phosphorylase-Mangel	70 Fälle
32	Glutathionsynthetase-Mangel	70 Fälle
2123	Hämangiomatose, diffuse neonatale	70 Fälle
2006	Mediane Unterlippenspalte	70 Fälle
2028	Fibromatose, hyaline juvenile	70 Fälle
2484	Melnick-Needles-Syndrom	70 Fälle
756	Pseudohypoaldosteronismus Typ 1	70 Fälle
65759	Carpenter-Syndrom	70 Fälle
79293	LCAT-Mangel, familiärer	70 Fälle
79257	GM1-Gangliosidose Typ 3	70 Fälle

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
404546	DITRA	70 Fälle
357043	Amyotrophe Lateralsklerose Typ 4	70 Fälle
3310	Tetrasomie 9p	70 Fälle
90791	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 3-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase-Mangel	68 Fälle
98975	Endotheldystrophie, hereditäre kongenitale 1	68 Fälle
319581	Autosomal-dominante Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch partiellen IFN-gamma-R1-Defekt	68 Fälle
306669	Hemiparkinson-Hemiatrophie-Syndrom	68 Fälle
2554	Ohr-Patella-Kleinwuchs-Syndrom	67 Fälle
2062	Wirbelfusion, progrediente, nicht-infektiöse syndromale Form	67 Fälle
160148	Kappen-Polypose	67 Fälle
2268	ICF-Syndrom	66 Fälle
2333	Kenny-Caffey-Syndrom	65 Fälle
51636	WHIM-Syndrom	65 Fälle
90354	Brittle-Cornea-Syndrom	65 Fälle
163	Hyperferritinämie, hereditäre, mit kongenitaler Katarakt	64 Fälle
3242	Renpenning-Syndrom	64 Fälle
55595	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1F	64 Fälle
96184	Uniparentale Disomie 14, maternale	64 Fälle
69736	Irisdepigmentierung, akute bilaterale	62 Fälle
83473	Megalenzephalie-Polymikrogyrie-postaxiale Polydaktylie-Hydrozephalus-Syndrom	62 Fälle
75392	Ehlers-Danlos-Syndrom, Periodontose Typ	62 Fälle
1988	Femoral-faziales Syndrom	62 Fälle
2855	Perrault-Syndrom	61 Fälle
3051	Geistige Retardierung - spärliches Haar - Brachydaktylie	61 Fälle
2771	Bruck-Syndrom	60 Fälle
239	Dyggve-Melchior-Claussen-Syndrom	60 Fälle
677	Pankreasblastom	60 Fälle
381	Griscelli-Krankheit	60 Fälle
969	Dysplasie, akromikrische	60 Fälle
156	Carnitin-Palmitoyl-Transferase IA-Mangel	60 Fälle
1270	Bowen-Conradi-Syndrom	60 Fälle
1667	Wolcott-Rallison-Syndrom	60 Fälle
139	CHILD-Syndrom	60 Fälle
2065	Galloway-Syndrom	60 Fälle
2462	Shprintzen-Goldberg-Syndrom	60 Fälle
708	Peters-Anomalie	60 Fälle
159	Carnitin-Acylcarnitin-Translokase-Mangel	60 Fälle
2995	Baraitser-Winter zerebro-fronto-faziales Syndrom	60 Fälle
3411	Uterusverdoppelung - Hemivagina - Nierenagenesie	60 Fälle
2221	Hypertrichosis lanuginosa, erworbene	60 Fälle
721	Gray-platelet-Syndrom	60 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
52530	Pseudo-von-Willebrand-Syndrom	60 Fälle
63455	Pemphigus, paraneoplastischer	60 Fälle
79310	Methylmalonazidämie, Vitamin B12-sensible, Typ cblA	60 Fälle
90349	Cutis laxa, autosomal-rezessive, Typ 1	60 Fälle
98870	Anämie, dyserythropoetische, kongenitale, Typ III	60 Fälle
99803	Haddad-Syndrom	60 Fälle
158029	Histiozytose, seeblaue	60 Fälle
300493	Sagliker-Syndrom	60 Fälle
773	Refsum-Krankheit	60 Fälle
352490	Autismus-Spektrum-Störung durch AUTS-Mangel	60 Fälle
83467	Morvan-Syndrom	60 Fälle
468635	Kryptogene multifokale ulzeröse stenosierende Enteritis	60 Fälle
451607	Kutanes Pseudolymphom	60 Fälle
2332	KBG-Syndrom	59 Fälle
3338	Toriello-Carey-Syndrome	59 Fälle
293642	Blepharophimose- Intelligenzminderung	58 Fälle
79327	ALG1-CDG	57 Fälle
88644	Ataxie, autosomal-rezessive, Typ Beauce	57 Fälle
331176	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch G6PC3-Mangel	57 Fälle
46	Adenylosuccinat-Lyase-Mangel	56 Fälle
90024	Schwerhörigkeit mit Labyrinthaplasie - Mikrotie - Mikrodontie	56 Fälle
3206	Stüve-Wiedemann-Syndrom	56 Fälle
71	Chylomikronen-Retentionssyndrom	55 Fälle
2588	Myhre-Syndrom	55 Fälle
2556	Mikrophthalmie-lineares Hautdefekt-Syndrom	55 Fälle
3405	Nabelschnur-Ulzera - Darmatresie	55 Fälle
3455	Wiedemann-Rautenstrauch-Syndrom	54 Fälle
57782	Mazabaud-Syndrom	54 Fälle
79320	ALG6-CDG	54 Fälle
83628	LUMBAR-Syndrom	54 Fälle
314603	Autosomal-rezessive spastische Ataxie mit Leukoenzephalopathie	54 Fälle
329284	Beta-propeller-Protein-assoziierte Neurodegeneration	54 Fälle
2833	Stiff-skin-Syndrom	54 Fälle
464306	DYRK1A-abhängiges Intelligenzminderung-Syndrom	54 Fälle
79099	Dermatitis, granulomatöse interstitielle mit Arthritis	53 Fälle
254516	Entwicklungsstörung, motorische, durch 14q32.2 paternal exprimierten Gendefekt	53 Fälle
251515	Arthrogrypose, distale, Typ 10	53 Fälle
178509	Perry-Syndrom	53 Fälle
398088	Kryohydrozytose mit normalem Stomatin, hereditäre Form	53 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
98806	Dystonie, primäre, Typ DYT6	53 Fälle
251282	Spastische Ataxie, autosomal-dominante, Typ 1	53 Fälle
3473	Zimmerman-Laband-Syndrom	52 Fälle
251671	Gliom, angiozentrisches	52 Fälle
449566	Eosinophile angiozentrische Fibrose	52 Fälle
98767	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 11	51 Fälle
1766	Dysäquilibrium-Syndrom	51 Fälle
585	Sulfatase-Mangel, multipler	50 Fälle
868	Triosephosphat-Isomerase-Mangel	50 Fälle
9	Tetrasomie X	50 Fälle
2801	Paget-Syndrom, juveniles	50 Fälle
3111	Rotor-Syndrom	50 Fälle
574	Monosomie 21	50 Fälle
808	Seckel-Syndrom	50 Fälle
871	Familiäre progressive kardiale Reizleitungsstörungen	50 Fälle
1444	Ringchromosom 20	50 Fälle
40	Dysplasie, akromesomele, Typ Maroteaux	50 Fälle
1253	Ascher-Syndrom	50 Fälle
127	Borjeson-Forssman-Lehmann-Syndrom	50 Fälle
1297	Branchio-okulo-faziales Syndrom	50 Fälle
978	ADULT-Syndrom	50 Fälle
1125	Apraxie, okulomotorische, Typ Cogan	50 Fälle
1118	Fibula-Aplasie-Ektrodaktylie-Syndrom	50 Fälle
1573	Hypotrichose - juvenile Makuladegeneration	50 Fälle
1517	Hypertrichose mit Osteochondrodysplasie vom Typ Cantu	50 Fälle
1493	Vici-Syndrom	50 Fälle
1425	Desbuquois-Syndrom	50 Fälle
165	Neutralfett-Speicherkrankheit	50 Fälle
2078	Geroderma osteodysplastica	50 Fälle
2143	Donnai-Barrow-Syndrom	50 Fälle
2136	Hennekam-Syndrom	50 Fälle
1997	Blepharo-cheilo-dentales Syndrom	50 Fälle
2632	Kleinwuchs, mesomeler, Typ Langer	50 Fälle
2461	Marden-Walker-Syndrom	50 Fälle
2407	LOC-Syndrom	50 Fälle
2805	Pankreasagenesie, partielle	50 Fälle
712	Hämolytische Anämie durch Glukosephosphat-Isomerase-Mangel	50 Fälle
851	Paris-Trousseau-Syndrom	50 Fälle
3231	Schwerhörigkeit-Onychodystrophie-Syndrom	50 Fälle
3253	Zlotogora-Ogur-Syndrom	50 Fälle
361	Glukokortikoid-Mangel, familiärer	50 Fälle
1902	Ehrlichiose, granulozytäre humane	50 Fälle
33111	Haut, granulomatöse schlaffe	50 Fälle
29822	Spontane periodische Hypothermie	50 Fälle
71518	Torticollis, benigner paroxysmaler, des Kindesalters	50 Fälle
53540	Goldmann-Favre-Syndrom	50 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
79500	DOORS-Syndrom	50 Fälle
79143	Anonychie, isolierte kongenitale	50 Fälle
79256	GM1-Gangliosidose Typ 2	50 Fälle
75382	Oguchi-Krankheit	50 Fälle
91496	Vitreoretinale Schneeflocken-Degeneration	50 Fälle
90342	Xeroderma pigmentosum Variante (XPV)	50 Fälle
90348	Cutis laxa, autosomal-dominante	50 Fälle
86816	Analalbuminämie, kongenitale	50 Fälle
85136	Zystische Leukoenzephalopathie ohne Megalenzephalie	50 Fälle
85212	Gaucher-Krankheit, fetale	50 Fälle
98811	Paroxysmale anstrengungsinduzierte Dyskinesie	50 Fälle
97234	Glykogenose durch Phosphoglycerat-Mutase-Mangel	50 Fälle
93600	Hyperoxalurie, primäre, Typ 3	50 Fälle
137888	Aurikulo-kondyläres Syndrom	50 Fälle
101150	Dopa-responsive Dystonie, autosomal-rezessive	50 Fälle
100012	Lissenzephalie mit zerebellärer Hypoplasie Typ B	50 Fälle
99872	Hashimoto-Pritzker-Syndrom	50 Fälle
217385	Mikroduplikationssyndrom 17p13	50 Fälle
221046	Poikilodermie mit Neutropenie	50 Fälle
157846	Neuroferritinopathie	50 Fälle
171929	Trisomie 10p	50 Fälle
208513	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 29	50 Fälle
206583	Polyglukosankörper-Krankheit, adulte	50 Fälle
300512	Onychomatrikom	50 Fälle
284448	CLIPPERS	50 Fälle
371428	Multizentrische Osteolyse-Nodulose-Arthropathie-Spektrum	50 Fälle
404507	Chondromyxoidfibrom	50 Fälle
352636	Transitorische Osteolyse der Phalangen	50 Fälle
3130	Satoyoshi-Syndrom	50 Fälle
454710	Anti-p200-Pemphigoid	50 Fälle
79147	Kollagenose, familiäre reaktive perforierende	50 Fälle
79395	Keratoderma hereditarium mutilans mit Ichthyose	50 Fälle
262941	Chromosom 14, partielle Duplikation des langen Arms	50 Fälle
494	Keratoderma hereditarium mutilans	50 Fälle
443197	Protoporphyrrie, erythropoetische, X-chromosomal	50 Fälle
96177	Ringchromosom 15	50 Fälle
99776	Mosaik-Trisomie 9	50 Fälle
1873	Jalili-Syndrom	49 Fälle
70592	Immundefekt durch Interleukin-1-Rezeptor assoziierten Kinase-4-Mangel	49 Fälle
54251	Abzesse, aseptische kortikosteroid-sensitive	49 Fälle
319558	Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch kompletten IL12B-Defekt	49 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
255229	Navajo-Neurohepatopathie	49 Fälle
3447	Weaver-Syndrom	48 Fälle
2897	Pityriasis rubra pilaris	48 Fälle
293987	Frühkindliche Adipositas - Hypothalamus Dysfunktion - Hypoventilation -autonome Dysregulation - neurale Tumoren	48 Fälle
391372	Intelligenzminderung-ausgeprägte Sprachverzögerung-milde Dysmorphien-Syndrom	48 Fälle
404553	Vaskulitis durch ADA2-Mangel	48 Fälle
1414	Cholestase-Lymphödem-Syndrom	47 Fälle
989	Hypoglossie-Hypodaktylie-Syndrom	47 Fälle
1509	Small-Patella-Syndrom	47 Fälle
216828	Osteogenesis imperfecta Typ 5	47 Fälle
250994	Mikroduplikationssyndrom 1q21.1	46 Fälle
798	Schinzel-Giedion-Syndrom	46 Fälle
319646	PGM-CDG	46 Fälle
53721	Cobb-Syndrom	45 Fälle
86788	Neutropenie, kongenitale schwere, X-chromosomal	45 Fälle
99749	Kostmann-Syndrom	45 Fälle
166286	Ostiumnaevus, ekkrine porokeratotischer	45 Fälle
209932	Zapfendystrophie mit supernormalen Stäbchen-B-Wellen	45 Fälle
279947	Postorgasmic-Illness-Syndrom	45 Fälle
284984	Aneurysma-Osteoarthritis-Syndrom	45 Fälle
254875	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, myopathische Form	45 Fälle
84064	Diarrhoe, syndromale	44 Fälle
168606	Seborrhö-ähnliche Dermatitis mit psoriasiformen Ausschlägen	44 Fälle
99938	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2D	44 Fälle
221126	Fowler-Syndrom	44 Fälle
2470	Matthew-Wood-Syndrom	43 Fälle
70594	Dopa-responsive Dystonie durch Sepiapterin-Reduktase-Mangel	43 Fälle
77301	Mikrodeletion 9q22.3	42 Fälle
352629	Mikrodeletionssyndrom 16q24.1	42 Fälle
1621	Mikrodeletionssyndrom 3q13	42 Fälle
1052	Variables Aneuploidie-Mosaik-Syndrom	41 Fälle
254351	Mikrodeletionssyndrom 7q11.23, distal	41 Fälle
398156	Okulo-aurikulo-fronto-nasales Syndrom	41 Fälle
2301	Kurzdarm-Syndrom, kongenitales	41 Fälle
1369	Kongenitale Katarakt-hypertrophe Kardiomyopathie-mitochondriale Myopathie-Syndrom	40 Fälle
2971	Acyl-CoA-Oxidase-Mangel, peroxisomal	40 Fälle
1745	Trisomie 6p, distale	40 Fälle
1742	Trisomie 5p	40 Fälle
1699	Trisomie 12p	40 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
1023	Kongenitale generalisierte Hypertrichose Typ Ambras	40 Fälle
1923	Methimazol-Embryofetopathie	40 Fälle
859	Transcobalamin-Mangel	40 Fälle
2273	Ichthyosis follicularis-alopecia-photophobia syndrome	40 Fälle
2457	Dysplasie, mandibulo-akrale	40 Fälle
1832	Knochendysplasie, osteosklerotische, letale Form	40 Fälle
2962	De Barsy-Syndrom	40 Fälle
24	Fumarazidurie	40 Fälle
257	Epidermolysis bullosa simplex mit Muskeldystrophie	40 Fälle
1810	Dysplasie, ektodermale hypohidrotische, autosomal-dominante	40 Fälle
51188	Ethylmalonsäure-Enzephalopathie	40 Fälle
52022	Potocki-Shaffer-Syndrom	40 Fälle
79134	DEND-Syndrom	40 Fälle
90350	Cutis laxa, autosomal-rezessive, Typ 2	40 Fälle
96102	Trisomie 10q, distale	40 Fälle
96148	Monosomie 10q, distale	40 Fälle
95159	Porphyrie, hepatoerythropoetische (HEP)	40 Fälle
99844	Leukozytenadhäsionsdefekt Typ III	40 Fälle
210548	Makrozephalie-Intelligenzminderung-Autismus-Syndrom	40 Fälle
228384	Mikrodeletionssyndrom 5q14.3	40 Fälle
163746	Periphere demyelinisierende Neuropathie-zentrale demyelinisierende Leukodystrophie-Waardenburg-Syndrom-Hirschsprung Krankheit	40 Fälle
140944	CLOVE-Syndrom	40 Fälle
140966	Palmoplantarkeratose Typ Nagashima	40 Fälle
210122	Dysplasie, alveolar-kapilläre, kongenitale	40 Fälle
183678	Hermansky-Pudlak-Syndrom mit Neutropenie	40 Fälle
314422	Karzinom, ameloblastisches	40 Fälle
263534	Peeling-Skin-Syndrom, lokalisiertes	40 Fälle
280785	Mastozytose, bullöse diffuse kutane	40 Fälle
280651	Akrodyostose mit multipler Hormonresistenz	40 Fälle
281190	Erythrodermie, ichthyosiforme retikuläre, kongenitale Form	40 Fälle
411777	Keratoakanthom, eruptives generalisiertes	40 Fälle
438117	Steel-Syndrom	40 Fälle
324977	Störung der Proteasom-Funktionalität	40 Fälle
79	Alpha-2 Antiplasmin-Mangel, kongenitaler	40 Fälle
90652	Oto-palato-digitales Syndrom Typ 2	40 Fälle
217008	Bockenheimer-Syndrom	40 Fälle
1515	Dysplasie, kranioektodermale	39 Fälle
458758	Hämangioendotheliom, zusammengesetztes	39 Fälle
36	Akrokallosal-Syndrom	38 Fälle
1647	Okulo-zerebro-kutanes Syndrom	38 Fälle
2067	GAPO-Syndrom	38 Fälle
69085	Limb-Mammary-Syndrom	38 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
55654	Hypotrichosis simplex	38 Fälle
85162	Neuropathie, fazial beginnende, sensorische und motorische	38 Fälle
163696	Aktionsmyoklonus-Nierenversagen-Syndrom	38 Fälle
171629	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 35	38 Fälle
209867	Netzhautablösung, rhegmatogene, autosomal-dominante	38 Fälle
314621	Hypophysen-Verdoppelung	38 Fälle
99852	Ravine-Syndrom	38 Fälle
457260	X-chromosomal Intelligenzminderung-Hypotonie-Bewegungsstörungen-Syndrom	38 Fälle
485350	CLCN4-assoziiertes X-chromosomal Intelligenzminderung-Syndrom	38 Fälle
1993	Pai-Syndrom	37 Fälle
3208	Succinat-Coenzym-Q-Reduktase-Mangel, isolierter	37 Fälle
79406	Epidermolysis bullosa, junktionale, spät beginnende	37 Fälle
329457	Arthrogrypose, distale, Typ 5D	37 Fälle
391417	HSD10-Krankheit	37 Fälle
100044	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ B	37 Fälle
493342	Vibrationsurtikaria	37 Fälle
494428	Pleuroparenchymale Fibroelastose, idiopathische	37 Fälle
96334	Uniparentale Disomie 14, paternale	37 Fälle
1532	Gómez-López-Hernández-Syndrom	36 Fälle
1855	Dysplasie, spondyloenchondrale	36 Fälle
98955	Lisch-epitheliale Hornhautdystrophie	36 Fälle
98908	Neutralfett-Speicherkrankheit mit Myopathie	36 Fälle
168583	Hereditäre infantile Zirrhose der nordamerikanischen Indianer	36 Fälle
300573	Polymikrogyrie durch TUBB2B-Genmutation	36 Fälle
166308	Fokalepilepsie, benigne infantile, mit Midline-Spikes und Waves im Schlaf	36 Fälle
446	Hämochromatose, neonatale	35 Fälle
2040	Fistel, broncho-biliäre kongenitale	35 Fälle
1437	Ringchromosom 1	35 Fälle
970	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 2	35 Fälle
91	Aromatase-Mangel	35 Fälle
98773	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 21	35 Fälle
96125	Monosomie 6p, distale	35 Fälle
100024	Mu-Schwerkettenkrankheit	35 Fälle
293621	Endothel-Hornhautdystrophie, X-chromosomal	35 Fälle
2777	Osteomesopyknose	35 Fälle
443073	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2S	35 Fälle
464311	Intelligenzminderung durch Punktmutationen im DYRK1A-Gen	35 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
100045	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediaire, Typ C	35 Fälle
101001	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 21	35 Fälle
83	Antley-Bixler-Syndrom	34 Fälle
943	Malonazidurie	34 Fälle
69126	Pyogene Arthritis - Pyoderma gangraenosum - Akne	34 Fälle
2874	Phakomatosis pigmento-keratotica	34 Fälle
363528	Intelligenzminderung-Strabismus-Syndrom	34 Fälle
391677	Kleinwuchs-Optikusatrophie-Pelger-Huët-Anomalie-Syndrom	34 Fälle
398097	Anti-Phospholipid-Syndrom, neonatales	34 Fälle
93269	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ Majewski	34 Fälle
1620	Monosomie 3p, distale	34 Fälle
2406	Locked-In-Syndrome	33 Fälle
1388	Catel-Manzke-Syndrom	33 Fälle
2783	Osteopetrosie, autosomal-dominante, Typ 1	33 Fälle
561	Marshall-Smith-Syndrom	33 Fälle
3102	Richieri-Costa-Pereira-Syndrom	33 Fälle
2170	Methylcobalamin-Mangel Typ cbl G	33 Fälle
832	Succinyl-CoA:3-Ketosäure-CoA-Transferase-Mangel	33 Fälle
3322	Hoyeraal-Hreidarsson-Syndrom	33 Fälle
2795	Polyzystische Ovarien - Dysfunktion des Urethra-Sphinkters	33 Fälle
123	Björnstad-Syndrom	33 Fälle
225123	Hämochromatose Typ 3	33 Fälle
447977	Progressive skapulo-humerale peroneale distale Myopathie	33 Fälle
1681	Diprosopus	33 Fälle
488280	14q32-Duplikationssyndrom	33 Fälle
3163	SHORT-Syndrom	32 Fälle
35664	DeBarys-Syndrom, ALDH18A1-abhängiges	32 Fälle
67039	Dysplasie, odonto-maxilläre segmentale	32 Fälle
141096	Nasenlöcher, überzählige	32 Fälle
293843	3MC-Syndrom	32 Fälle
314373	Diarrhoe, chronische, durch Guanylatcyclasen 2C-Überaktivität	32 Fälle
324535	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 11	32 Fälle
458763	Retiformes Hämangioendotheliom	32 Fälle
139485	Ataxie, autosomal-rezessive, durch Ubiquinon-Mangel	31 Fälle
231573	Dermatose, erosive und vesikuläre, kongenital	31 Fälle
276435	Untere Vorderhornerkrankung mit Beginn im späten Erwachsenenalter	31 Fälle
431255	Muskelatrophie, scapuloperoneale spinale	31 Fälle
96173	Ringchromosom 9	31 Fälle
99898	Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch kompletten IFN-gamma-R1-Defekt	31 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
1711	Mosaik-Trisomie 17	31 Fälle
1747	Mosaik-Trisomie 7	31 Fälle
246	Dysostose, akrofaziale postaxiale	30 Fälle
29	Mevalonazidurie	30 Fälle
2746	Opsismodysplasie	30 Fälle
715	Glykogenose durch muskulären Phosphorylasekinase-Mangel	30 Fälle
1752	Trisomie 8q	30 Fälle
957	Dysplasie, akro-pectoro-vertebrale	30 Fälle
2615	Nakajo-Nishimura-Syndrom	30 Fälle
1229	Intrauterines infektionsähnliches Syndrom, kongenitales	30 Fälle
1225	Baller-Gerold-Syndrom	30 Fälle
1314	Thalamus-Kalzifikationen, symmetrische	30 Fälle
1662	Restriktive Dermopathie	30 Fälle
1545	Crisponi-Syndrom	30 Fälle
1525	Kranio-Osteoarthropathie	30 Fälle
1427	Dysplasie, oto-spondylo-megaepiphysäre	30 Fälle
2036	Kopfhaut-Ohr-Mamilien-Syndrom	30 Fälle
2763	Osteokraniostenose	30 Fälle
2733	Omodyplasie	30 Fälle
2721	Dysplasie, odonto-onycho-dermale	30 Fälle
2728	Ohdo-Blepharophimose-Syndrom	30 Fälle
2636	Kleinwuchs, mikrozephaler osteodysplastischer primordialer, Typ I und III	30 Fälle
2399	Nasopalpebrales Lipom-Kolobom-Syndrom	30 Fälle
3005	Pyle-Krankheit	30 Fälle
2834	Wrinkly-Skin-Syndrom	30 Fälle
3266	Synostose, humero-radio-ulnare	30 Fälle
3258	Cenani-Lenz-Syndaktylie	30 Fälle
3352	Tricho-dento-ossäres Syndrom	30 Fälle
3464	Woodhouse-Sakati-Syndrom	30 Fälle
2849	Perlman-Syndrom	30 Fälle
35705	Neurometabolische Störung durch Serin-Mangel	30 Fälle
66628	Adipositas durch angeborenen Leptinmangel	30 Fälle
79411	Dermolyse, bullöse transiente, des Neugeborenen	30 Fälle
79456	Mastozytose, kutane, diffuse Form	30 Fälle
79292	Fischaugen-Syndrom	30 Fälle
79155	Enzephalopathie durch Hydroxylkynureninurie	30 Fälle
79157	2-Methylbutyryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	30 Fälle
77298	Anophthalmie/Mikrophthalmie - Ösophagusatresie	30 Fälle
91481	Ringdermoid der Kornea	30 Fälle
93315	Dysplasie, spondylometaphysäre, Corner-fracture-Typ	30 Fälle
93346	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Strudwick	30 Fälle
88924	Nierenkrankheit, polyzystische, autosomal-dominante, Typ 1, mit tuberöser Sklerose	30 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
90045	Folat-Malabsorption, hereditäre	30 Fälle
85164	Kamptodaktylie - Hochwuchs - Skoliose - Hörverlust	30 Fälle
85277	Intelligenzminderung, X-chromosomal, Typ Cantagrel	30 Fälle
85278	Christianson-Syndrom	30 Fälle
85202	Keutel-Syndrom	30 Fälle
98764	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 27	30 Fälle
97297	Bohring-Opitz-Syndrom	30 Fälle
94065	Mikrodeletionssyndrom 15q24	30 Fälle
93940	Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte Typ 3	30 Fälle
140933	Atrophoderma, lineares, Typ Moulin	30 Fälle
137834	Frank-ter Haar-Syndrom	30 Fälle
99944	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2K	30 Fälle
98970	Fleckchen-Hornhautdystrophie	30 Fälle
220295	Xeroderma pigmentosum/Cockayne-Syndrom-Komplex	30 Fälle
228415	Mikroduplikationssyndrom 5q35	30 Fälle
228116	Hughes-Stovin-Syndrom	30 Fälle
228236	Elastose, fokale lineare	30 Fälle
238446	Mikroduplikationssyndrom 15q11q13	30 Fälle
141163	Ankylose, glossopalatine	30 Fälle
209370	Enzephalopathy, neonatale schwere - Mikrozephalie	30 Fälle
209943	IRVAN-Syndrom	30 Fälle
294049	Reunion Insel-Variante des Larsen-Syndroms	30 Fälle
325004	CANDLE-Syndrom	30 Fälle
275523	Autoimmun-lymphoproliferative Krankheit vom Typ Dianzani	30 Fälle
397709	Intelligenzminderung-grobe Gesichtszüge-Makrozephalie-zerebelläre Hypoplasie-Syndrom	30 Fälle
2063	Splenogonadale Fusion-Extremitätenfehlbildung-Mikrognathie-Syndrom	30 Fälle
91396	Kryptophthalmie, isolierte	30 Fälle
477650	Rheumatismus, fibroblastischer	30 Fälle
139552	Neuropathie, distale hereditäre motorische, Typ Jerash	30 Fälle
458768	Primär intralymphatisches Angioendotheliom	30 Fälle
497623	C12ORF65-related combined oxidative phosphorylation defect	30 Fälle
178345	Aromatase-Exzess-Syndrom	30 Fälle
1596	Distale Monosomie 15q	30 Fälle
1943	Epilepsie, infantile mit wandernden fokalen Anfällen	29 Fälle
2753	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 4	29 Fälle
3255	Filippi-Syndrom	29 Fälle
2460	Van den Ende-Gupta-Syndrom	29 Fälle
139444	Leukoenzephalopathie mit beiderseitigen vorderen Temporallappen-Zysten	29 Fälle
101000	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 20	29 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
466775	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, Typ 2X	29 Fälle
500150	Brain malformation-musculoskeletal abnormalities-facial dysmorphism-intellectual disability syndrome	29 Fälle
2220	Hypertrichosis cubiti	28 Fälle
3459	Wilson-Turner-Syndrom	28 Fälle
34528	Primäre Hypomagnesiämie mit Hypokalziurie, autosomal-dominant	28 Fälle
50814	Dysplasie, kranio-lentikulo-suturale	28 Fälle
79124	Lebervenen-Verschlusskrankheit - Immunschwäche	28 Fälle
228174	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2N	28 Fälle
314022	Gastrisches Adenokarzinom und proximale Polyposis des Magens	28 Fälle
329466	Dystonie, fokale, autosomal-dominante, DYT25	28 Fälle
398069	Prader-Willi-Syndrom durch Punktmutation	28 Fälle
352577	Schwere Fütterprobleme - Gedeihstörungen - Mikrozephalie durch ASXL3-Mangel	28 Fälle
391392	Familiäres episodisches Schmerzsyndrom mit vorwiegender Beteiligung der unteren Körperregion	28 Fälle
457077	TAFRO-Syndrom	28 Fälle
139547	Spinale Muskelatrophie, distale, Typ 3	28 Fälle
466	Insomnie, familiäre fatale	27 Fälle
966	Syndrom des akromegaloiden Gesichtes mit Hypertrichose	27 Fälle
1040	Anadysplasie, metaphysäre	27 Fälle
2169	Methylcobalamin-Mangel Typ cbl E	27 Fälle
1955	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 34	27 Fälle
2701	Noonan-ähnliches Syndrom mit Iosem Anagenhaar	27 Fälle
2623	Kleinwuchs, geleophysischer	27 Fälle
100993	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 12	27 Fälle
99812	LIG4-Syndrom	27 Fälle
251287	Makuladystrophie, anuläre benigne konzentrische	27 Fälle
313808	Hereditäre diffuse Leukoenzephalopathie mit axonalen Sphäroiden und pigmentierter Glia	27 Fälle
329235	X-chromosomal kongenitale zentrale Hypothyreose mit spät-beginnender testikulärer Vergrößerung	27 Fälle
261250	Mikrodeletionssyndrom 16q24.3	27 Fälle
280133	Komplement-Komponente 3-Mangel	27 Fälle
93358	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre - kurze Extremitäten - anormale Kalzifizierung	27 Fälle
96078	Mikroduplikationssyndrom 16p13.3	27 Fälle
319635	Amyloidosis cutis dyschromia	27 Fälle
1262	Book-Syndrom	26 Fälle
1974	Fazio-digito-genitales Syndrom, autosomal-rezessive Form	26 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
40366	Acitretin/Etretinat-Embryofetopathie	26 Fälle
52994	Leiomyom, orbitales	26 Fälle
98771	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 18	26 Fälle
199343	EAST-Syndrom	26 Fälle
357332	Syndaktylie - Kamptodaktylie und Klinodaktylie des fünften Fingers - bifide Zehen	26 Fälle
1032	Aminoazidurie, hyperdibasische, Typ 1	26 Fälle
2574	Moynahan-Syndrom	26 Fälle
488613	Allgemeine Entwicklungsverzögerung-neuroophthalmologische Anomalien-Krämpfe-Intelligenzminderung-Syndrom	26 Fälle
7	3C-Syndrom	25 Fälle
1186	Ataxie, infantile spinozerebelläre	25 Fälle
1519	Hypertelorismus vom Typ Teebi	25 Fälle
2201	Palmoplantarkeratose - spastische Lähmung	25 Fälle
2499	Metachondromatose	25 Fälle
3472	Yunis-Varon-Syndrom	25 Fälle
39041	Omenn-Syndrom	25 Fälle
50944	Schöpf-Schulz-Passarge-Syndrom	25 Fälle
54028	Plummer-Vinson-Syndrom	25 Fälle
56305	Atelosteogenesis Typ III	25 Fälle
56304	Atelosteogenesis Typ II	25 Fälle
79319	MPI-CDG	25 Fälle
93109	Megakalikose, kongenitae	25 Fälle
85173	IMAGE-Syndrom	25 Fälle
85203	Akro-pektorales Syndrom	25 Fälle
251019	Mikrodeletionssyndrom 2q32	25 Fälle
314597	Chudley-McCullough-Syndrom	25 Fälle
268249	Mycophenolat-Mofetil-Embryopathie	25 Fälle
281122	Selbstheilendes Kolloidum-Baby	25 Fälle
397941	MAN1B1-CDG	25 Fälle
363454	Proximale spinale Muskelatrophie ohne Krämpfe mit Beginn im Kindesalter, autosomal-dominant	25 Fälle
1715	Duplikation 18p	25 Fälle
458803	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 42	25 Fälle
488632	TBCK-assoziertes Intelligenzminderung-Syndrom	25 Fälle
1448	Ringchromosom 6	25 Fälle
1234	Bartsocas-Papas-Syndrom	24 Fälle
1490	Hornhautdystrophie - Schallempfindungs-Schwerhörigkeit	24 Fälle
1361	Carnosinämie	24 Fälle
3275	Spondyo-karpo-tarsale Synostose	24 Fälle
34521	Myopathie, distale, mit früher Beteiligung der Atemmuskulatur	24 Fälle
98972	Zentral-wolkenförmige Dystrophie François	24 Fälle
247262	Hyperphosphatasie-Intelligenzminderung-Syndrom	24 Fälle
251383	CK-Syndrom	24 Fälle
171607	Spastische Paraplegie, X-chromosomal, Typ 34	24 Fälle

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

BP kennzeichnet Geburtsprävalenzen.

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
209902	Hypercholesterinämie durch Cholesterol 7-alpha-Hydroxylase-Mangel	24 Fälle
183713	Pyogene Bakterieninfektion durch MyD88-Mangel	24 Fälle
300525	Pseudohypoaldosteronismus Typ 2D	24 Fälle
314404	Autosomal-dominante zerebelläre Ataxie mit Schwerhörigkeit und Narkolepsie	24 Fälle
313846	Familiäre kutane Telangiaktasie-Oropharyngealer Krebs-Prädispositionssyndrom	24 Fälle
438216	Schwere neonatale Hypotonie-Krämpfe-Enzephalopathie-Syndrom durch Punktmutationen im PURA-Gen	24 Fälle
480864	Rezidivierende metabolische enzephalomyopathische Krisen-Rhabdomyolyse-Herzrhythmusstörung-Intelligenzminderung-Syndrom	24 Fälle
2069	Gastro-kutanes Syndrom	24 Fälle
438213	PURA-abhängige schwere neonatale Hypotonie-Krämpfe-Enzephalopathie-Syndrom	24 Fälle
487809	Gastritis, kollagene, des Kindes	24 Fälle
488333	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2W	24 Fälle
965	Syndrom der akromegalie Gesichtszüge (AFA)	23 Fälle
1617	Mikrodeletionssyndrom 2q24	23 Fälle
93329	Omodysplasie, autosomal-rezessive Form	23 Fälle
88630	Terminale Knochendysplasie - Pigmentstörungen	23 Fälle
101028	Transaldolase-Mangel	23 Fälle
99901	Acyl-CoA-Dehydrogenase 9-Mangel	23 Fälle
238475	Hypercholanämie, familiäre	23 Fälle
157973	Muskeldystrophie, kongenitale, durch Lamin-A/C-Mangel	23 Fälle
314588	Tetrasomie 15q, distal	23 Fälle
261652	Kleefstra-Syndrom durch Punktmutationen	23 Fälle
411493	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 10	23 Fälle
445018	Immundefekt, kombinierter, durch LRBA-Mangel	23 Fälle
477817	PMP22-RAI1-Contiguous gene duplication-Syndrom	23 Fälle
364198	Bipartite Talus	23 Fälle
2953	Ehlers-Danlos-Syndrom, muskulo-kontrakturaler Typ	22 Fälle
71271	Spalthand - Spaltfuß - Schwerhörigkeit	22 Fälle
79499	Schwerhörigkeit-Onychodystrophie-Syndrom, autosomal-dominantes	22 Fälle
91387	Familiäres thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion	22 Fälle
85191	Singleton-Merten-Dysplasie	22 Fälle
85201	Genito-patellares Syndrom	22 Fälle
93953	Fistel, familiäre thyroglossale	22 Fälle
228423	Monozytopenie mit erhöhter Infektionsanfälligkeit	22 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
228429	Generalisierte kongenitale Lipodystrophie mit Muskeldystrophie	22 Fälle
163690	Hypotonie - Cystinurie-Syndrom	22 Fälle
209908	Sprech- und Sprachstörungen Typ 1	22 Fälle
314718	Letales Arteriopathie-Syndrom durch Fibulin-4-Mangel	22 Fälle
329195	Entwicklungsverzögerung mit Autismus-Spektrum-Störung und Gang-Unsicherheit	22 Fälle
269229	Pontine Tegmentale Capdysplasie	22 Fälle
363677	Im Kindesalter beginnende autosomal-rezessive Myopathie mit externer Ophthalmoplegie	22 Fälle
398173	Fokale faziale dermale Dysplasie Typ II	22 Fälle
98805	Dystonie, primäre, Typ DYT4	22 Fälle
448372	X-chromosomaler Akrogiantismus durch Mikroduplikation Xq26	22 Fälle
431272	X-chromosomal scapulo-peroneale Muskeldystrophie	22 Fälle
445038	3-Methylglutaconazidurie Typ 7	22 Fälle
168612	Alpha-Fetoprotein-Mangel, kongenitaler	22 Fälle
2492	Extremitätenfehlbildungen, transversale - Kardiopathie	22 Fälle
466943	WAC-assoziiertes Syndrom der Gesichtsdysmorphie mit Entwicklungsverzögerung und Verhaltensstörungen	22 Fälle
496641	Early-onset progressive diffuse brain atrophy-postnatal microcephaly-muscle weakness-optic atrophy syndrome	22 Fälle
1723	Mosaik-Trisomie 2	22 Fälle
3063	X-chromosomal Intelligenzminderung Typ Snyder	21 Fälle
1578	Pterin-4-alpha-Carbinolamin-Dehydratase-Mangel	21 Fälle
230	Dopamin-beta-Hydroxylase-Mangel	21 Fälle
69082	Odonto-tricho-ungual-digitopalmare Syndrom	21 Fälle
66625	Zerebro-okulo-nasales Syndrom	21 Fälle
79091	Hereditäre Einschlusskörperchenmyopathie - Gelenkkontrakturen - Ophthalmoplegie	21 Fälle
93114	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediaire, Typ E	21 Fälle
93606	Nephrogenes Syndrom mit unverhältnismäßiger Antidiurese	21 Fälle
217330	Hyperurikämie - Anämie - Nierenversagen	21 Fälle
221145	Cutis laxa mit schweren Lungen-, Magen-, Darm- und Harnwegs-Anomalien	21 Fälle
168593	Plötzlicher Kindstod - Hodendysgenesie	21 Fälle
171881	Cap-Myopathie	21 Fälle
199326	Hypomagnesiämie, isolierte, autosomal-dominante, Typ Glaudemans	21 Fälle
402003	Autosomal-dominante fokale nicht-epidermolytische Palmoplantarkeratose mit Blasenbildungen an den Füßen	21 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
401869	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 1	21 Fälle
363649	Manibuläre Hypoplasie-Schwerhörigkeit-Progeride Merkmale-Syndrom	21 Fälle
391389	Familiäres episodisches Schmerzsyndrom mit vorwiegender Beteiligung der oberen Körperregion	21 Fälle
398189	Fokale faziale dermale Dysplasie Typ IV	21 Fälle
447964	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2V	21 Fälle
482077	Zerebrale Mikroangiopathie, HTRA1-abhängige, autosomal-dominante	21 Fälle
466768	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2Z	21 Fälle
324972	MAGIC-Syndrom	21 Fälle
30	Orotazidurie, hereditäre	20 Fälle
3137	Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel	20 Fälle
1358	Carey-Fineman-Ziter-Syndrom	20 Fälle
971	Akrorenales Syndrom	20 Fälle
1807	Dysplasie, dermale faziale fokale, Typ III	20 Fälle
1513	Dysplasie, kraniodiaphysäre	20 Fälle
1394	Dysplasie, zerebro-fazio-thorakale	20 Fälle
1387	Katarakt - geistige Retardierung - Hypogonadismus	20 Fälle
1466	COFS-Syndrom	20 Fälle
455	Ichthyose, epidermolytische superfizielle	20 Fälle
2021	Fibrochondrogenesie	20 Fälle
2755	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 8	20 Fälle
2751	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 2	20 Fälle
2375	Abduktorenlähmung, laryngeale - geistige Retardierung	20 Fälle
3021	RAPADILINO-Syndrom	20 Fälle
3047	Blepharophimose-Intelligenzminderung, Typ SBBYS	20 Fälle
2847	Perikarddefekt - Hernia diaphragmatica	20 Fälle
3226	Taubheit-Lymphödem-Leukämie-Syndrom	20 Fälle
3387	Hypertrichose, ventrale zervikale, isolierte	20 Fälle
1134	Arrhinie, isolierte	20 Fälle
2394	Pyruvat-Dehydrogenase E3-Mangel	20 Fälle
198	Okzipitalhorn-Syndrom	20 Fälle
33445	Neuroektodermale melanolysosomale Krankheit	20 Fälle
26137	Arteriitis temporalis, juvenile	20 Fälle
69084	Dysplasie, ektodermale, reiner Haar-Nagel-Typ	20 Fälle
67046	3-Methylglutaconazidurie Typ 1	20 Fälle
69723	Tyrosinämie Typ 3	20 Fälle
65283	Timothy-Syndrom	20 Fälle
71289	Radioulnar-Synostose - amegakaryozytische Thrombozytopenie	20 Fälle
73271	Hämorrhagische Diathese durch Kollagen-Rezeptor-Mangel	20 Fälle
63442	Dysplasie, engelförmige phalango-epiphysäre	20 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
83616	Rubella-Panenzephalitis	20 Fälle
79154	2-Aminoadipin-2-Oxo-Adipin-Azidurie	20 Fälle
79084	Lipodystrophie, familiäre partielle, Typ Köbberling	20 Fälle
88642	Schmerzunempfindlichkeit, Ionenkanal-abhängige	20 Fälle
88639	Neurodegeneration durch 3-Hydroxyisobutyryl-CoA-Hydrolase-Mangel	20 Fälle
86797	Lichen myxoedematosus, atypischer	20 Fälle
88628	Hinterstrangataxie - Retinitis pigmentosa	20 Fälle
86919	Keratosis palmaris et plantaris - Klinodaktylie	20 Fälle
85192	Doughnut-förmige Läsionen der Schädelkalotte - Knochenfragilität	20 Fälle
98791	Alpha-Thalassämie-Intelligenzminderung-Syndrom, gekoppelt an Chr. 16	20 Fälle
98768	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 13	20 Fälle
97232	Fingerprint-Body-Myopathie	20 Fälle
93941	Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte Typ 4	20 Fälle
139455	Bestrophinopathie, autosomal-rezessive	20 Fälle
137678	Tschechische Dysplasie, metatarsaler Typ	20 Fälle
101110	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 20	20 Fälle
100976	Bathing-suit-Ichthyose	20 Fälle
228179	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2M	20 Fälle
228247	Pseudoxanthoma elasticum, erworbene	20 Fälle
247522	Primäre Ziliendyskinesie - Retinitis pigmentosa	20 Fälle
251393	Epidermolysis bullosa, junktionale lokalisierte, non-Herlitz Typ	20 Fälle
251061	Mikrodeletionssyndrom 7q31	20 Fälle
251028	Mikrodeletionssyndrom 2q33.1	20 Fälle
178364	Syndromale Mikrophthalmie Typ 5	20 Fälle
309854	Zirrhose-Dystonie-Polyzythämie-Hypermagnesiämie-Syndrom	20 Fälle
352328	MEGDEL-Syndrom	20 Fälle
268114	RAS-assoziierte autoimmun-lymphoproliferative Krankheit	20 Fälle
280779	Vaskulopathie, kutane kollagenöse	20 Fälle
289863	Glycin-Enzephalopathie, atypische	20 Fälle
369897	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, enzephalomyopathische Form mit variablen kraniofazialen Anomalien	20 Fälle
391376	Kongenitale Mikrozephalie-schwere Enzephalopathie-progressive zerebrale Atrophie-Syndrom	20 Fälle
457240	X-chromosomal Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Übergewicht-Syndrom	20 Fälle
420179	Malan-Großwuchssyndrom	20 Fälle
100043	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediaire, Typ A	20 Fälle
3416	Hyperostosis corticalis generalisata	20 Fälle
79476	Griscelli-Syndrom Typ 1	20 Fälle
448242	Brachyolmie, autosomal-rezessive	20 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
443811	PGM3-CDG	20 Fälle
86920	Dermatopathia pigmentosa reticularis	20 Fälle
1447	Ringchromosom 4	20 Fälle
96175	Ringchromosom 11	20 Fälle
53583	Paroxysmale dystonische Choroathetose mit episodischer Ataxie und Spastik	20 Fälle
2717	Okulo-tricho-anales Syndrom	20 Fälle
3339	Toriello-Lacassie-Droste-Syndrom	19 Fälle
43115	Hereditäre Myopathie mit Laktatazidose durch ISCU-Mangel	19 Fälle
75857	Terminales 6q-Deletion-Syndrom	19 Fälle
89838	Epidermolysis bullosa simplex, autosomal-rezessive	19 Fälle
94063	Mikrodeletionssyndrom 12q14	19 Fälle
139441	Hypomyelinisierung mit Atrophie der Basalganglien und des Kleinhirns	19 Fälle
139447	Leukoenzephalopathie, kaviterende progressive	19 Fälle
217371	Akutes infantiles Leberversagen durch Synthesedefekt mtDNA-kodierter Proteine	19 Fälle
228410	Syndrom der polyvalvulären Herzfehlbildung	19 Fälle
228387	Dysplasie, spondylo-megaepiphysäre-metaepiphysäre	19 Fälle
251046	Mikrodeletionssyndrom 6p22	19 Fälle
178487	Botulismus, intestinaler, adulter	19 Fälle
171848	Polyneuropathie - Hörverlust - Ataxie - Retinitis pigmentosa - Katarakt	19 Fälle
268261	DYRK1A-assoziierte Intelligenzminderung durch Mikrodeletion 21q22.13q22.2	19 Fälle
280671	Muskeldystrophie, kongenitale, durch Phosphatidylcholin-Biosynthesestörung	19 Fälle
401973	MEND-Syndrom	19 Fälle
397946	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 58	19 Fälle
391320	Bluterkrankheit vom Ost-Texanischen Typ	19 Fälle
438159	STAT3-assoziierte früh bedinnende multisystemische Autoimmunkrankheit	19 Fälle
247868	NLRP12-assoziiertes hereditäres Periodisches Fiebersyndrom	19 Fälle
466962	Sarkom des Thorax bei SMARCA4-Mangel	19 Fälle
505248	Hematopoietic disorder-congenital heart defects-mucopolysaccharidosis-like syndrome	19 Fälle
497757	MME-related autosomal dominant Charcot Marie Tooth disease type 2	19 Fälle
494433	MIRAGE-Syndrom	19 Fälle
482601	Adenylosuccinat-Synthase ähnliche 1-abhängige distale Myopathie	19 Fälle
935	Skelettdysplasie mit verkürzten Extremitäten und schwerem kombinierten Immundefekt	19 Fälle
2353	Schilbach-Rott-Syndrom	18 Fälle
1272	Fine-Lubinsky-Syndrom	18 Fälle
1441	Ringchromosom 17	18 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
66637	Diaphano-spondylo-Dysostose	18 Fälle
86309	DPAGT1-CDG	18 Fälle
85167	Dysplasie, spondylometaphysäre - Zapfen-Stäbchendystrophie	18 Fälle
139515	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4J	18 Fälle
228402	Mikrodeletionssyndrom 2q23.1	18 Fälle
158025	Histiozytose, progressive, muzinöse, hereditäre	18 Fälle
300319	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2P	18 Fälle
319569	Autosomal-rezessive Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch partiellen IFN-gamma-R1-Defekt	18 Fälle
324588	Familiäre Dyskinesie und faziale Myokymie	18 Fälle
397596	Aktivierendes PIK3-delta-Syndrom	18 Fälle
369962	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cblX	18 Fälle
370046	Didymosis aplasticosebacea	18 Fälle
363417	Temptamy präaxiales Brachydaktylie-Syndrom	18 Fälle
1827	Dysplasie, akromele frontonasale	18 Fälle
481152	PYCR2-abhängige Mikrozephalie-progressive Leukoenzephalopathie	18 Fälle
319182	Wiedemann-Steiner-Syndrom	18 Fälle
1449	Ringchromosom 7	18 Fälle
2501	Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Spahr	18 Fälle
468641	Enteropathie, chronische, SLC02A1-Gen-assoziierte	18 Fälle
171719	Cutix laxa-mafanoides Syndrom	18 Fälle
99741	King-Denborough-Syndrom	18 Fälle
261344	Trisomie 1q	18 Fälle
96171	Ringchromosom 2	18 Fälle
1692	Mosaik-Trisomie 1	18 Fälle
2318	Joubert-Syndrom mit okulo-renalem Defekt	17 Fälle
560	Marshall-Syndrom	17 Fälle
3204	Stormorken-Sjaastad-Langslet-Syndrom	17 Fälle
1325	Kamptodaktylie - Taurinurie	17 Fälle
1104	Anophthalie plus-Syndrom	17 Fälle
1954	Erythrodermie, kongenitale letale	17 Fälle
1908	Aminopterin/Methotrexat-Embryopathie	17 Fälle
2117	Hartsfield-Syndrom	17 Fälle
69744	Hypokeratose, palmoplantare zirkumskripte	17 Fälle
79283	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cbl D	17 Fälle
91131	DK1-CDG	17 Fälle
93282	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Pakistan	17 Fälle
210141	Spastische Tetraplegie, kongenitale	17 Fälle
230839	Ehlers-Danlos-Syndrom, ähnlich klassischer Typ	17 Fälle
238505	Lymphoproliferative Krankheit, autosomal-rezessive	17 Fälle
210115	Sterile multifokale Osteomyelitis mit Periostitis und Pustulose	17 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
300530	Pseudohypoaldosteronismus Typ 2E	17 Fälle
324381	Einschlusskörperchenmyopathie, hereditäre, Typ 4	17 Fälle
319595	Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch partiellen STAT1-Defekt	17 Fälle
436159	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom durch CTLA4-Haploinsuffizienz	17 Fälle
435988	Syndrom der chronischen atrialen und intestinalen Rhythmusstörung	17 Fälle
99853	Ovarioleukodystrophie	17 Fälle
480880	X-chromosomale Gesichtsdysmorphien-Kleinwuchs-Choanalatresie-Intelligenzminderung-Syndrom, auf das weibl. Geschl. beschränkt	17 Fälle
477673	Postnatale Microzephalie-infantile Hypotonie-spastische Diplegie-Dysarthrie-Intelligenzminderung-Syndrom	17 Fälle
3350	Tremor - Nystagmus - Ulkus	17 Fälle
399058	Alpha-B Crystallin-abhängige spät beginnende distale Myopathie	17 Fälle
464760	Familiäre kavitäre Papillenomalie	17 Fälle
502434	STAG1-related intellectual disability-facial dysmorphism-gastroesophageal reflux syndrome	17 Fälle
500533	Polyhydramnios-megalencephaly-symptomatic epilepsy syndrome	17 Fälle
363429	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie-Pyramidenbahnzeichen-Nystagmus-okulomotorische Apraxie-Syndrom	17 Fälle
227976	Optikusatrophie, autosomal-rezessive, Typ 7	17 Fälle
1195	Atransferrinämie, kongenitale	16 Fälle
2102	GTP-Cyclohydrolase I-Mangel	16 Fälle
1438	Ringchromosom 10	16 Fälle
920	Ablepharon-Makrostomie-Syndrom	16 Fälle
1231	Barber-Say-Syndrom	16 Fälle
2089	Glykogen-Speicherkrankheit durch hepatischen Glykogensynthase-Mangel	16 Fälle
2538	Mikrogastrie - Extremitätenverkürzung	16 Fälle
34514	Gliedgürtemuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2G	16 Fälle
33067	Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Jansen	16 Fälle
69737	Bosley-Salih-Alorainy-Syndrom	16 Fälle
71528	Adipositas durch Prohormon-Konvertase I-Mangel	16 Fälle
63273	Distale Myopathie mit Beteiligung der posterioren Bein- und anterioren Handmuskulatur	16 Fälle
85198	Dysspondyloenchondromatose	16 Fälle
93972	Juberg-Marsidi-Syndrom	16 Fälle
238455	Dystonie-Parkinson-Syndrom, infantiles	16 Fälle
293864	Hypoplastischer Pankreas-Intestinalatresie-Hypoplastische Gallenblase-Syndrom	16 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
314376	Intestinale Obstruktion des Neugeborenen durch Guanylatcyclasen 2C-Mangel	16 Fälle
314566	Sprachapraxie, primäre progressive	16 Fälle
319171	Mikrodeletionssyndrom 17p13.1, distal	16 Fälle
261257	Mikrodeletionssyndrom 17p13.3, distal	16 Fälle
279943	Neutrophilie, hereditäre	16 Fälle
369852	Rezidivierende Infekte-Myelofibrose-Nephromegalie-Syndrom	16 Fälle
369861	Kongenitale sideroblastische Anämie-B-Zell-Immundefekt-periodisches Fieber-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	16 Fälle
397606	PrP-Amyloidose, systemische	16 Fälle
289601	Multiple Kalzifikation der Gelenke und Arterien, hereditäre Form	16 Fälle
457193	Autosomal-dominante Intelligenzminderung-kraniofaziale Anomalien-Herzfehler-Syndrom	16 Fälle
457279	Intelligenzminderung-Makrozephalie-Hypotonie-Verhaltensstörungen-Syndrom	16 Fälle
306734	Dystonie, primäre, Typ DYT21	16 Fälle
306674	Kufor-Rakeb-Syndrom	16 Fälle
53296	Kollagenom, familiäres kutanes	16 Fälle
93357	SPONASTRIME-Dysplasie	16 Fälle
464282	Spastische Paraplegie-schwere Entwicklungsverzögerungen-Epilepsie-Syndrom	16 Fälle
319524	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 15	16 Fälle
488191	Infertilität, weibliche, durch Stillstand der meiotischen Eizellreifung	16 Fälle
2731	Taurodontie - fehlende Zähne - spärliches Haar	15 Fälle
1901	Ehlers-Danlos-Syndrom, Dermatospraxis Typ	15 Fälle
69063	Kongenitale membranöse Nephropathie durch Alloimmunisierung gegen maternale anti-neutrale Endopeptidase	15 Fälle
79284	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cbl F	15 Fälle
79321	ALG3-CDG	15 Fälle
79325	ALG8-CDG	15 Fälle
90400	Skleromyxödem ohne monoklonale Gammopathie	15 Fälle
88620	Anosmie, isolierte kongenitale	15 Fälle
103908	Natrium-Diarrhoe, kongenitale	15 Fälle
99954	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4H	15 Fälle
221043	Hereditäre fibröse Poikilodermie-Sehnenkontraktur-Myopathie-Lungenfibrose-Syndrom	15 Fälle
250984	Stickler-Syndrom, autosomal-rezessives	15 Fälle
171680	Lissenzephalie durch TUBA1A-Genmutation	15 Fälle
300496	Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krampfanfälle-Syndrom Typ 2	15 Fälle
314432	Spieghel-Hernie-Kryptorchismus-Syndrom	15 Fälle
314647	Zerebelläre Ataxie, nicht-progressive, mit Intelligenzminderung	15 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
329324	Inverses Klippel-Trenaunay-Syndrom	15 Fälle
280763	Intelligenzminderung, schwere, mit progressiver spastischer Paraplegie	15 Fälle
397744	Periphere Neuropathie-Myopathie-Heiserkeit-Hörverlust-Syndrom	15 Fälle
397615	Adipositas durch CEP19-Mangel	15 Fälle
401768	Proximale Myopathie mit extrapyramidalen Zeichen	15 Fälle
2075	Genito-palato-kardiales Syndrom	15 Fälle
453499	Neurologische Entwicklungsstörungen-kraniofaziale Dysmorphie-Herzfehler-Hüftdysplasie-Syndrom	15 Fälle
457050	Autosomal-dominante mitochondriale Myopathie mit Belastungsintoleranz	15 Fälle
79149	Dystrophie, dermo-chondro-corneale	15 Fälle
456369	Polyglucosan-Körper-Myopathie Typ 2	15 Fälle
447997	Spastische Tetraplegie-dünnes Corpus callosum-progressive postnatale Mikrozephalie-Syndrom	15 Fälle
436144	Intrauterine Wachstumsretardierung-Kleinwuchs-im frühen Erwachsenenalter beginnender Diabetes-Syndrom	15 Fälle
436169	Thrombomodulin-abhängige Blutgerinnungsstörung	15 Fälle
98949	Kryptophthalmie, komplett	15 Fälle
439212	Früh-beginnende Myopathie-Areflexie-Atemnot-Dysphagie-Syndrom	15 Fälle
79351	3-Phosphoglycerat-Dehydrogenase-Mangel, infantile/juvenile Form	15 Fälle
90796	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY, durch isolierten 17,20-Lyase-Mangel	15 Fälle
500163	SIN3A-related intellectual disability syndrome	15 Fälle
482606	X-chromosomal keloide Vernarbung-verminderte Gelenkmobilität-erhöhte Papillenexkavation-Syndrom	15 Fälle
53696	Arthrogrypose, letale - Verlust von Vorderhornzellen	15 Fälle
96181	Uniparentale Disomie 6, maternale	15 Fälle
1193	Atkin-Flaitz-Syndrom	14 Fälle
1660	Dermoodontodysplasie	14 Fälle
1516	Dyssynostose, kraniofaziale	14 Fälle
2707	Okulo-zerebro-faziales Syndrom, Typ Kaufman	14 Fälle
2789	Syndrom der lateralen Meningozele	14 Fälle
3363	Trichomegalie - retinale Pigmentdegeneration - Kleinwuchs	14 Fälle
36355	P2Y12-Mangel	14 Fälle
75378	Zäpfchenmangel-Trichromasie	14 Fälle
90390	Anonychie - Onychodystrophie	14 Fälle
93356	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Missouri	14 Fälle
139578	Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie mit spastischer Paraplegie	14 Fälle
238750	Mikrodeletionssyndrom 4q21	14 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
168796	Herz-Hand-Syndrom, slowenischer Typ	14 Fälle
199351	Dystonie-Parkinsonismus mit Beginn im Erwachsenenalter	14 Fälle
306507	LAMB2-assoziiertes nephrotisches Syndrom mit Beginn im Kindesalter	14 Fälle
314394	Kleinwuchs-Onychodysplasie-Gesichtsdysmorphie-Hypotrichose-Syndrom	14 Fälle
314051	Leukoenzephalopathie-Thalamus und Hirnstamm-Anomalien-Hoher Laktatwert-Syndrom	14 Fälle
397758	Netzhautdystrophie mit Dysfunktion der inneren Retina und Ganglienzell anomalien	14 Fälle
401849	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 72	14 Fälle
369970	Mikrokornea-myopische chorioretinale Atrophie-Telekanthus-Syndrom	14 Fälle
369920	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 9	14 Fälle
1791	Dysplasie, fronto-fazio-nasale	14 Fälle
457351	Mikrozephalie-Intelligenzminderung-sensorineuraler Hörverlust-Epilepsie-abnormer Muskeltonus-Syndrom	14 Fälle
2435	Maculae, hypopigmentierte und hyperpigmentierte, hereditäre kongenitale	14 Fälle
423384	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch JAG1-Mangel	14 Fälle
480907	X-chromosomal Intelligenzminderung-globale Entwicklungsverzögerung-Gesichtsdysmorphie-sakraler kaudaler Überrest	14 Fälle
480483	Cholestase, intrahepatische progressive, familiäre, Typ 4	14 Fälle
88659	Nephropathie, progressive mit Hypertension, autosomal-dominante Form	14 Fälle
307766	Kaushaar-akrales Keratoderm-Karies-Syndrom	14 Fälle
320375	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 55	14 Fälle
466718	Martinique zerknitterte retinale Pigmentepitheliopathie	14 Fälle
2719	Okulozerebrales Hypopigmentierungs-Syndrom Typ Cross	14 Fälle
137783	Syndrom der letalen Kontrakturen Typ 3	14 Fälle
364028	Intelligenzminderung, X-chromosomal, durch GRIA3-Anomalie	14 Fälle
2378	Laurin-Sandrow-Syndrom	14 Fälle
284289	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie mit Beginn im Erwachsenenalter	14 Fälle
284139	Larsen-ähnliches Syndrom, B3GAT3 Typ	14 Fälle
371007	Kongenitale Muskeldystrophie mit Gelenkinstabilität	14 Fälle
1788	Dysostose, akrofaziale, Typ Rodriguez	13 Fälle
2319	Juberg-Hayward-Syndrom	13 Fälle
3097	Meacham-Syndrom	13 Fälle
69739	Athabasken-Hirnstammdysgenesie-Syndrom	13 Fälle
66631	CEDNIK-Syndrom	13 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
50945	Chondrodysplasie Typ Blomstrand	13 Fälle
79329	MGAT2-CDG	13 Fälle
85174	Dysplasie, pseudodiastrophische	13 Fälle
101102	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2H	13 Fälle
231720	Nicht erworbener kombinierter Hypophysenhormon-Mangel-sensorineuraler Hörverlust-spinale Fehlbildungen-Syndrom	13 Fälle
168549	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, axiale Form	13 Fälle
178377	Osteosklerose - Entwicklungsverzögerung - Kraniosynostose	13 Fälle
171612	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 37	13 Fälle
293958	Hypertelorismus-Präaurikulärer Sinus - punktuelle Löcher -Schwerhörigkeit-Syndrom	13 Fälle
306530	Kongenitale hereditäre Fazialisparese mit variablem Hörverlust	13 Fälle
313936	PENS-Syndrom	13 Fälle
319605	Suszeptibilität für Mykobakteriosen, X-chromosomal	13 Fälle
319547	Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch kompletten IFN-gamma-R2-Defekt	13 Fälle
329249	Schwere früh-beginnende Adipositas mit Insulin-Resistenz-Syndrom durch SH2B1-Mangel	13 Fälle
280406	Nephrotisches Syndrom, steroid-resistente, mit sensorineuraler Hörstörung, familiäre Form	13 Fälle
284160	Mikrodeletionssyndrom 8q21.11	13 Fälle
404443	Hochwuchs-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	13 Fälle
401953	Episodische Ataxie mit undeutlicher Aussprache	13 Fälle
356978	D,L-2-Hydroxyglutarazidurie	13 Fälle
357008	Hämolytisch-urämisches Syndrom, atypische Form mit DGKE-Mangel	13 Fälle
363412	Hypomyelinisierung mit Hirnstamm- und Rückenmarkbeteiligung und Beinspastik	13 Fälle
352665	Neurologische Entwicklungsstörungen-kraniofaziale Dysmorphien-Herzfehler-Hüftdysplasie-Syndrom durch Mikrodeletion 9q21	13 Fälle
3268	Radioulnare Synostose-Mikrozephalie-Skoliose-Syndrom	13 Fälle
448251	Ataxie-Taubheit-Syndrom, progressives, autosomal-rezessives	13 Fälle
436274	Pseudoxanthoma elasticum-ähnliche Hautmanifestationen mit Retinis pigmentosa	13 Fälle
435438	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 7	13 Fälle
443098	Hyperostosis cranialis interna	13 Fälle
436151	Intelligenzminderung-expressive Aphasie-Gesichtsdysmorphien-Syndrom	13 Fälle
476102	Behcet-ähnliche Krankheit des Kindes, hereditäre	13 Fälle
79502	Palmoplantarkeratose, punktierte, Typ II	13 Fälle
939	3-Hydroxy-Isobuttersäure-Krankheit	13 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
476394	PMP2-abhängige Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1	13 Fälle
3042	Geistige Retardierung - Katarakt - kalzifizierte Ohrknorpel - Myopathie	13 Fälle
466934	Hypomyelinisierte Leukodystrophie, VPS11-abhängige, autosomal-rezessive	13 Fälle
79478	Griscelli-Syndrom Typ 3	13 Fälle
329813	Genomweite paternale uniparentale Disomie im Mosaik	13 Fälle
96055	Tetrasomie 21	13 Fälle
844	Lown-Ganong-Levine-Syndrom	12 Fälle
1473	Uvea-Kolobom - Lippen-Gaumenspalte - geistige Retardierung	12 Fälle
1008	Alopezie-Epilepsie-Pyorrhoe-Intelligenzminderung-Syndrom	12 Fälle
1190	Atelosteogenesis Typ I	12 Fälle
1784	Dysostose, akro-fronto-fazio-nasale	12 Fälle
1487	Anonychie - Onychodystrophie mit Hypoplasie oder Fehlen der distalen Phalangen	12 Fälle
1555	Cutis gyrata - Acanthosis nigricans - Kraniosynostose	12 Fälle
1458	CODAS-Syndrom	12 Fälle
2224	Hypertryptophanämie, familiäre	12 Fälle
2919	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 5	12 Fälle
3460	Torg-Winchester-Syndrom	12 Fälle
59303	Neonatale Ichthyose-sklerosierende Cholangitis-Syndrom	12 Fälle
79328	ALG9-CDG	12 Fälle
85320	X-chromosomale Intelligenzminderung-Makrozephalie-Makroorchidie-Syndrom	12 Fälle
98772	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 19/22	12 Fälle
93395	Ballard-Syndrom	12 Fälle
217346	Mikrodeletionssyndrom 19q13.11	12 Fälle
217377	Mikroduplikations-Syndrom Xp11.22-p11.23	12 Fälle
210571	Dystonie 16	12 Fälle
238763	Megalokornea - Sphärophakie - sekundäres Glaukom	12 Fälle
254531	14q32.2 Hypomethylierungs-Syndrom, paternales	12 Fälle
247794	Juvenile Katarakt - Mikrokornea - renale Glukosurie	12 Fälle
166035	Chondrodysplasie, metaphysäre - Retinitis pigmentosa	12 Fälle
171829	Mikrodeletionssyndrom 6q16	12 Fälle
209973	Alternierende Hemiplegie des Kindesalters, benigne nächtliche	12 Fälle
199340	Muskeldystrophie Typ Selcen	12 Fälle
300570	Kortikale Dysgenese mit pontozerebelläre Hypoplasie durch TUBB3-Genmutation	12 Fälle
300547	Hyperkalzämie, infantile, autosomal-rezessive	12 Fälle
313892	Entwicklungs- und Sprachverzögerung durch SOX5-Mangel	12 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
314585	15q-Großwuchs-Syndrom	12 Fälle
261323	Mikrodeletionssyndrom 21q22	12 Fälle
280384	Intelligenzminderung - motorische Dysfunktion - multiple Gelenkkontrakturen, rezessiv	12 Fälle
280620	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 6	12 Fälle
284460	Retinopathie, akute äußere ringförmige	12 Fälle
412066	PRKAR1B-assoziierte neurodegenerative Demenz mit intermediären Filamenten	12 Fälle
363523	Hypohidrose-Schmelzhypoplasie-Palmoplantarkeratose-Intelligenzminderung-Syndrom	12 Fälle
96186	Uniparentale Disomie 20, maternale	12 Fälle
437572	Scapulo-peroneale Muskeldystrophie, MYH7-abhängige, spät beginnende Form	12 Fälle
442582	AH-Amyloidose	12 Fälle
1179	Ataxie mit tonischer Aufwärtsabweichung der Augen	12 Fälle
2662	Keipert-Syndrom	12 Fälle
100046	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ D	12 Fälle
2935	Polysyndaktylie, gekreuzte	12 Fälle
468631	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, durch RTTN-Mangel	12 Fälle
284169	Gesichtsdysmorphie-Entwicklungsverzögerung-Verhaltensstörungen-Syndrom durch Mikrodeletionssyndrom 10p11.21p12.31	12 Fälle
459033	Ataxie - okulomotorische Apraxie, Typ 4	12 Fälle
505237	Early-onset seizures-distal limb anomalies-facial dysmorphism-global developmental delay syndrome	12 Fälle
496689	Spina bifida-lateral tongue atrophy-hereditary spastic paraparesis syndrome	12 Fälle
99672	Zahn-Nagel-Syndrom Typ Fried	12 Fälle
141148	Myohyperplasie, hemifaziale	12 Fälle
2253	Foveahypoplasie - präseneile Katarakt	11 Fälle
1031	Amelogenesis imperfecta-Nephrokalzinose-Syndrom	11 Fälle
1757	Fibuläre Dimelie - Diplopodie	11 Fälle
1497	Corpus callosum-Dysgenesie, komplizierte, X-chromosomal	11 Fälle
2016	Gaumenspalte-Laterale Synechie-Syndrom	11 Fälle
2329	Karsch-Neugebauer-Syndrom	11 Fälle
1479	Atriumseptumdefekt mit Reizleitungsstörung	11 Fälle
2959	Progerie - Kleinwuchs - Pigmentnaevi	11 Fälle
2987	Pterygium-Syndrom, antekubitales	11 Fälle
2832	Tarsus, kurzer - Fehlen der unteren Augenwimpern	11 Fälle
2854	Fuhrmann-Syndrom	11 Fälle
79324	ALG12-CDG	11 Fälle
79076	Polyposis-Syndrom, juveniles, frühkindliche Form	11 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
91135	Hyperlaxität der Haut durch Mangel an Vitamin K-abhängigen Koagulationsfaktoren	11 Fälle
91132	Ichthyose-Hypotrichose-Syndrom	11 Fälle
85336	Neurodegeneratives Syndrom, X-chromosomal, Typ Hamel	11 Fälle
88619	Enzephalopathie, akute nekrotisierende, familiäre Form	11 Fälle
217390	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch DOCK8-Mangel	11 Fälle
228169	Neurodegeneration, striatale, autosomal-dominante	11 Fälle
238744	Mammary-digital-nail-Syndrom	11 Fälle
238755	Gliedgürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1H	11 Fälle
168588	Hyperandrogenismus durch Cortison-Reduktase-Mangel	11 Fälle
168624	Skaphozephalie-Syndrom, familiäres, Typ McGillivray	11 Fälle
166272	Goldblatt-Syndrom	11 Fälle
166282	Sick-Sinus-Syndrom, familiäres	11 Fälle
210133	Leukonychia totalis - Acanthosis-nigricans-artige Läsionen - Haarveränderungen	11 Fälle
300293	Transiente infantile Hypertriglyceridämie und Hepatosteatose	11 Fälle
313855	FGFR2-abhängige Dysplasie mit gekrümmten Knochen	11 Fälle
313850	Zerebellär-retinale Degeneration, infantile	11 Fälle
261349	Mikrodeletionssyndrom 2p15p16.1	11 Fälle
280553	Fatale infantile hypertone myofibrilläre Myopathie	11 Fälle
397937	Polyglucosan-Körper-Myopathie Typ 1	11 Fälle
352712	Gesichtsdysmorphie-Immundefekt-Livedo-Kleinwuchs-Syndrom	11 Fälle
2163	Holoprosenzephalie - Kraniosynostose	11 Fälle
457185	Neonatale Enzephalomyopathie-Kardiomyopathie-Atemnot-Syndrom	11 Fälle
444013	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 23	11 Fälle
443988	Ventrikulomegalie mit zystischer Nierenkrankheit	11 Fälle
444051	Mikrodeletionssyndrom 20q11.2	11 Fälle
477749	Pontine autosomal-dominante Mikroangiopathie mit Leukoenzephalopathie	11 Fälle
98912	Spät-beginnende distale Myopathie Typ Markesberry-Griggs	11 Fälle
464724	Fieber-assoziiertes akutes infantiles Leberversagen-Syndrom	11 Fälle
319189	Kortikaler Myoklonus, familiärer	11 Fälle
468661	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 74	11 Fälle
96172	Ringchromosom 3	11 Fälle
221120	Pseudoaminopterin-Syndrom	11 Fälle
1627	Deletion 5q35	10 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
968	Dysplasie, akromesomele, Typ Hunter-Thompson	10 Fälle
958	Akro-reno-mandibuläres Syndrom	10 Fälle
916	Aase-Smith-Syndrom	10 Fälle
1313	Plexus choroideus-Kalzifizierung - geistige Retardierung, infantile Form	10 Fälle
1336	Hyperkeratose-Hyperpigmentierungs-Syndrom	10 Fälle
1263	Boomerang-Dysplasie	10 Fälle
1010	Palmoplantarikeratose - kongenitale Alopezie, autosomal-dominant	10 Fälle
1150	Arthrogryposis multiplex congenita - Whistling-face-Syndrom	10 Fälle
1568	X-chromosomal Intelligenzminderung-Dandy-Walker-Malformation-Basalganglienkrankheit-Krämpfe-Syndrom	10 Fälle
1471	Makula-Kolobom - Brachydaktylie Typ B	10 Fälle
1426	Greenberg-Dysplasie	10 Fälle
2255	Pankreashypoplasie - Diabetes - Herzkrankheit, kongenital	10 Fälle
2072	Gaucher-Krankheit - Ophthalmoplegie - kardiovaskuläre Verkalkungen	10 Fälle
2047	Flynn-Aird-Syndrom	10 Fälle
2658	Kleinwuchs, hyperostotischer, Typ Lenz-Majewski	10 Fälle
2579	Muskelatrophie - Ataxie - Retinitis pigmentosa - Diabetes mellitus	10 Fälle
2590	Spinale Muskelatrophie-progressive Myoklonusepilepsie-Syndrom	10 Fälle
3032	NPHP3-assoziiertes Meckel-ähnliches Syndrom	10 Fälle
2839	Becken-Schulter-Dysplasie	10 Fälle
2880	Phosphoenolpyruvat-Carboxykinase-Mangel	10 Fälle
1171	Zerebelläre Ataxie - Areflexie - Pes cavus - Optikusatrophie - sensorineurale Schwerhörigkeit	10 Fälle
3317	Dysostose, thorakopelvine	10 Fälle
3469	XK-Aprosenzephalie-Syndrom	10 Fälle
3439	Von-Voss-Cherstvoy-Syndrom	10 Fälle
33574	Gamma-Glutamylcystein-Synthetase-Mangel	10 Fälle
39	Akromelanose	10 Fälle
71212	Hyperinsulinismus durch Kurzketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	10 Fälle
46627	Char-Syndrom	10 Fälle
79503	Ichthyosis hystrix Curth-Macklin	10 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
79083	Lipodystrophie, familiäre partielle, durch PPARG-Genmutation	10 Fälle
90398	Lichen myxoedematosus, lokalisierte, mit gemischten Eigenschaften der Subtypen	10 Fälle
89841	Epidermolysis bullosa, dystrophe zentripetale	10 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
85329	Geistige Retardierung, X-chromosomal - Hypotonie - faziale Dysmorphien - aggressives Verhalten	10 Fälle
86918	Diffuse palmoplantare Keratose-Akrozyanose-Syndrom	10 Fälle
85163	Hypomyelinisierung - kongenitale Katarakt	10 Fälle
85274	Intelligenzminderung, X-chromosomal, syndromale Typ 7	10 Fälle
97340	Hunter-McAlpine-Kraniosynostose	10 Fälle
97240	Zebra-Körperchen-Myopathie	10 Fälle
93599	Hyperoxalurie, primäre, Typ 2	10 Fälle
93406	Syndaktylie Typ 5	10 Fälle
139406	Enzephalopathie durch Prosaposin-Mangel	10 Fälle
139426	Periorale Myoklonie mit Absencen	10 Fälle
101111	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 25	10 Fälle
100994	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 13	10 Fälle
101007	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 27	10 Fälle
220465	Laron-Syndrom mit Immundefekt	10 Fälle
217335	RIN2-Syndrom	10 Fälle
210144	Letales polymalformatives Syndrom Typ Boissel	10 Fälle
228426	Autoimmunkrankheit, multisystemische syndromale, durch Itch-Mangel	10 Fälle
240112	Progressive supranukleäre Blickparese mit nicht-flüssiger progredienter Aphasie	10 Fälle
254504	Botulismus, inhalativer	10 Fälle
254411	Annulärer atrophischer Lichen planus	10 Fälle
163966	Chondrodysplasie, X-chromosomal-dominante, Typ Chassaing-Lacombe	10 Fälle
140969	Saldino-Mainzer-Syndrom	10 Fälle
141007	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 9	10 Fälle
169090	Immundefekt, kombinierter, durch Defekt des CRAC-Kanals	10 Fälle
166073	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 6	10 Fälle
168486	Ceroid-Lipofuszinose, neuronale, kongenitale	10 Fälle
178330	Heinz-Körper-Anämie	10 Fälle
294016	Microzephalie mit kapillären Malformationen	10 Fälle
313906	Pankreaszysten, kongenitale	10 Fälle
314662	Segmental-progressives Großwuchssyndrom mit fibroadipöser Hyperplasie	10 Fälle
324262	Autosomal-rezessive kongenitale zerebelläre Ataxie durch MGLUR1-Mangel	10 Fälle
263458	Hyperinsulinismus durch INSR-Mangel	10 Fälle
263482	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Maroteaux	10 Fälle
276280	Hemihyperplasie-multiples Lipomatosis-Syndrom	10 Fälle
280615	Hämoglobinopathie Toms River	10 Fälle
280794	Kutane Mastozytose, diffuse pseudoxanthomatöse	10 Fälle
280633	Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krampfanfälle-Syndrom	10 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
284227	TEMPI-Syndrom	10 Fälle
404448	ADNP-abhängige Autismus-Spektrum-Störung mit multiplen kongenitalen Anomalien und Intelligenzminderung	10 Fälle
401901	Chorea Huntington-ähnliches Syndrom durch C9ORF72-Expansionen	10 Fälle
363400	Schweres Neurodegeneratives Syndrom mit Lipodystrophie	10 Fälle
352641	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, mit spät-einsetzender Spastik	10 Fälle
352734	Albinismus, okulokutaner minimal-pigmentierter, Typ 1	10 Fälle
352737	Albinismus, okulokutaner, Typ TS	10 Fälle
99807	PEHO-ähnliches Syndrom	10 Fälle
420789	Autoimmune Enzephalopathie mit Parasomnie und obstruktiver Schlafapnoe	10 Fälle
309246	GM2-Gangliosidose, AB-Variante	10 Fälle
439854	Fatale kongenitale hypertrophe Kardiomyopathie durch Glykogenose	10 Fälle
93398	Genochondromatose Typ 2	10 Fälle
399081	KLHL9-abhängige distale Myopathie mit Beginn in der Kindheit	10 Fälle
3259	Syndaktylie-Polydaktylie-Ohrmuschel-Syndrom	10 Fälle
3023	Gehörgangsatresie-vertikaler Talus-Hypertelorismus-Syndrom	10 Fälle
464443	COG6-CGD	10 Fälle
468699	SLC39A8-CGD	10 Fälle
466950	Gesichtsdysmorphie-Entwicklungsverzögerungs-Verhaltensstörungen-Syndrom durch Punktmutation im WAC-Gen	10 Fälle
319671	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, Typ Alazami	10 Fälle
93347	Dysplasie, anauxetische	10 Fälle
506358	Gabriele de Vries syndrome	10 Fälle
494344	RERE-assoziierte neurologische Entwicklungsstörungs-Syndrom	10 Fälle
495274	Charcot-Marie-Tooth Krankheit Typ 2T	10 Fälle
1439	Ringchromosom 12	10 Fälle
96178	Ringchromosom 16	10 Fälle
99329	48,XYY-Syndrom	10 Fälle
1443	Ringchromosom 19	10 Fälle
1000	Okulärer Albinismus mit spät einsetzender sensorineuraler Schwerhörigkeit	9 Fälle
1345	Kardiomyopathie - Katarakt - Anomalien von Wirbelsäule und Becken	9 Fälle
1264	Tricho-retino-dento-digitales Syndrom	9 Fälle
1292	Brachymorphie - Onychodysplasie - Dysphalangie	9 Fälle
1553	Curry-Jones-Syndrom	9 Fälle
2213	Hypertelorismus - Mikrotie - Gesichtsspalten	9 Fälle
2081	Gigantismus, zerebraler - Kieferzysten	9 Fälle
2008	Akro-kardio-faziales Syndrom	9 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
2557	Mietens-Syndrom	9 Fälle
2952	Daumen, adduzierte - Arthrogrypose, Typ Christian	9 Fälle
35701	3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA-Synthase-Mangel	9 Fälle
35704	L-Arginin:Glycin-Amidinotransferase-Mangel	9 Fälle
35107	Desmosterolose	9 Fälle
79405	Epidermolysis bullosa junctionalis inversa	9 Fälle
79322	DPM1-CDG	9 Fälle
93317	Dysplasie, spondylometaphysäre, Typ Sedaghatian	9 Fälle
85338	Ataxie - Apraxie - geistige Retardierung, X-chromosomal	9 Fälle
83619	Makrostomie - präaurikuläre Anhängsel - externe Ophthalmoplegie	9 Fälle
85199	Kraniosynostose - anale Anomalien - Oorokeratose	9 Fälle
85286	Intelligenzminderung, X-chromosomal, Typ Shashi	9 Fälle
137628	Herzanomalien-Heterotaxie-Syndrom	9 Fälle
231154	Immundefekt, kombinierter, durch partiellen RAG1-Mangel	9 Fälle
254525	Mikrodeletionssyndrom 14q32.2, paternal	9 Fälle
251279	Mikrophthalmie-Retinitis pigmentosa-Foveoschisis-Drusenpapille-Syndrom	9 Fälle
163979	X-chromosomal Intelligenzminderung - kraniofazio-skelettales Syndrom	9 Fälle
163982	X-chromosomal Intelligenzminderung - spastische Quadriparese	9 Fälle
140936	Lelis-Syndrom	9 Fälle
168558	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY - Nebenniereninsuffizienz, durch CYP11A1-Mangel	9 Fälle
209951	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 18	9 Fälle
293939	Mikroduplikationssyndrom Xq28, distal	9 Fälle
293948	Mikrodeletionssyndrom 1p21.3	9 Fälle
300179	Ehlers-Danlos-Syndrom, kyphoskoliotischer Typ mit Schwerhörigkeit	9 Fälle
314466	Meigs-Syndrom, atypisches	9 Fälle
314679	Zerebro-fazio-artikuläres Syndrom	9 Fälle
324585	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, dominant-intermediäre, mit neuropathischem Schmerz	9 Fälle
329478	Distale Myopathie durch VCP-Genmutation mit Beginn im Erwachsenenalter	9 Fälle
261190	Mikrodeletionssyndrom 15q14	9 Fälle
263487	COG5-CDG	9 Fälle
280679	Moyamoya-Krankheit-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphien-hypergonadotroper Hypogonadismus-Syndrom	9 Fälle
397750	Periodische Paralyse mit später einsetzender distaler motorischer Neuropathie	9 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
397787	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch IKK2-Mangel	9 Fälle
397612	Makrocephalie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	9 Fälle
1120	Lungenagenesie-Herzfehler-Daumenanomalien-Syndrom	9 Fälle
401945	Moyamoya-Krankheit mit früh-einsetzender Achalasie	9 Fälle
363710	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 37	9 Fälle
352745	Albinismus, okulokutaner, Typ 7	9 Fälle
370927	SSR4-CDG	9 Fälle
3056	X-chromosomal Intelligenzminderung Typ Brooks	9 Fälle
319199	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 53	9 Fälle
438075	Ketoazidose durch Monocarboxylat-Transporter 1-Mangel	9 Fälle
425120	STING-assoziierte Vaskulopathie mit Beginn in der Kindheit	9 Fälle
1512	Crane-Heise-Syndrom	9 Fälle
480851	Hereditäre Thrombozytopenie mit frühbeginnender Myelofibrose	9 Fälle
2680	Hypomyelinisierung-Neuropathie-Arthrogrypose-Syndrom	9 Fälle
477814	Progressive Mikrocephalie-Krämpfe-Kortikale Blindheit-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	9 Fälle
169095	Alymphoide zystische Thymus-Dysgenesie	9 Fälle
94124	Ataxie, spinozerebelläre mit axonaler Neuropathie, Typ 1	9 Fälle
93952	Intelligenzminderung, X-chromosomal, Typ Hedera	9 Fälle
2808	Kehlkopfmuskulatur, Lähmung der	9 Fälle
79022	Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom Typ 2	9 Fälle
502423	Mitochondrial myopathy-cerebellar ataxia-pigmentary retinopathy syndrome	9 Fälle
505208	3-methylglutaconic aciduria type 8	9 Fälle
488197	Familiäre progressive Netzhautdystrophie-Iriskolobom-kongenitale Katarakt-Syndrom	9 Fälle
221039	Poikilodermie, hereditäre sklerosierende, Typ Weary	9 Fälle
99014	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomal, Typ 5	9 Fälle
1226	Bamforth-Syndrom	8 Fälle
1318	Kampomelie Typ Cumming	8 Fälle
1327	Kamptodaktylie Guadalajara Typ 1	8 Fälle
1278	Brachydaktylie, präaxiale - Hallux varus	8 Fälle
1188	Ataxie-Schwerhörigkeit-Intelligenzminderung-Syndrom	8 Fälle
1824	Lowry-Wood-Syndrom	8 Fälle
1366	Palmoplantarkeatose - kongenitale Alopecia, autosomal-rezessiv	8 Fälle
1454	Joubert-Syndrom mit hepatischem Defekt	8 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
2180	Hydrozephalus - costovertebrale Dysplasie - Sprengel-Anomalie	8 Fälle
2206	Hyperostose, ankylosierende vertebrale mit Tylose	8 Fälle
2107	Hall-Riggs-Syndrom	8 Fälle
2563	MOMO-Syndrom	8 Fälle
2561	Ackerman-Syndrom	8 Fälle
2371	Larsen-ähnliches Syndrom, letale Form	8 Fälle
2351	Kousseff-Syndrom	8 Fälle
2958	Geistige Retardierung, X-chromosomal - Dysmorphie - zerebrale Atrophie	8 Fälle
2934	Polysyndaktylie - Herzfehler	8 Fälle
3219	Fountain-Syndrom	8 Fälle
1655	Müller-Gang-Derivate - Lymphangioklasie - Polydaktylie	8 Fälle
2326	Kallmann-Syndrom - Kardiopathie	8 Fälle
3474	CHIME-Syndrom	8 Fälle
33572	5-Oxoprolinase-Mangel	8 Fälle
79323	MPDU1-CDG	8 Fälle
79333	COG7-CDG	8 Fälle
85282	MEHMO-Syndrom	8 Fälle
85273	Intelligenzminderung, X-chromosomal, Typ Abidi	8 Fälle
137639	Leukoenzephalopathie-Ataxie-Hypodontie-Hypomyelinisierung-Syndrom	8 Fälle
221054	Akrocephalopolidaktylie	8 Fälle
244310	RFT1-CDG	8 Fälle
231736	Mikrokornea - Lenticonus posterior - persistierender primärer Vitreus - Kolobom	8 Fälle
254528	Mikrodeletionssyndrom 14q32.2, maternal	8 Fälle
251290	Foramina parietalia mit klavikulärer Hypoplasie	8 Fälle
178506	Verkalkung des Gehirns vom Typ Rajab	8 Fälle
178389	Osteopetrosen - Hypogammaglobulinämie	8 Fälle
171836	Amelogenesis imperfecta-Zahnfleischhyperplasie-Syndrom	8 Fälle
306577	Natrium-Ionenkanalkrankheit-bedingte Small-fiber-Neuropathie	8 Fälle
306547	Porenzephalie-Mikrozephalie-bilaterale kongenitale Katarakte-Syndrom	8 Fälle
314811	Kleinwuchs durch GHSR-Mangel	8 Fälle
314637	Kardiomyopathie, hypertrophe mitochondriale, mit Laktatazidose durch MTO1-Mangel	8 Fälle
324321	Sinusknöten-Dysfunktion und Schwerhörigkeit	8 Fälle
329258	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2Q	8 Fälle
352479	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch ISPD-Mangel	8 Fälle
261211	Mikrodeletionssyndrom 16p11.2-p12.2	8 Fälle
261483	Mikroduplikationssyndrom Xq27.3-q28	8 Fälle
263665	NK-Zellen-Enteropathie	8 Fälle
276432	Ogden-Syndrom	8 Fälle
280325	Monosomie 12p, distale	8 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
280071	ALG11-CDG	8 Fälle
397715	Joubert-Syndrom mit Jeune asphyxiierender Thoraxdystrophie	8 Fälle
404454	Alakrimie-Choreoathetose-Leberdysfunktion-Syndrom	8 Fälle
401942	Mediane Spalte der Ober- und Unterlippe, familiäre Form	8 Fälle
397590	Silver-Russell-Syndrom durch Punktmutation	8 Fälle
352649	Störung des zerebralen vesikulären Dopamin-Serotonin-Transportes	8 Fälle
352487	Fingeranomalien-Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Syndrom	8 Fälle
352670	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, dominant-intermediäre, Typ F	8 Fälle
352675	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomal, Typ 6	8 Fälle
370943	Autismus-Spektrum-Störung-Epilepsie-Arthrogrypose-Syndrom	8 Fälle
391408	Primäre Mikrozephalie-milde Intelligenzminderung-früh beginnender Diabetes-Syndrom	8 Fälle
922	Syndrom der fehlenden Nasenzilien, familiäre Form	8 Fälle
2013	Gaumenspalte - große Ohren - Kleinwuchs	8 Fälle
457485	Makrozephalie-Intelligenzminderung-neurologische Entwicklungsstörungen-schmaler Thorax-Syndrom	8 Fälle
457406	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 4	8 Fälle
98807	Dystonie, primäre, Typ DYT13	8 Fälle
420573	Immundefekt, kombinierter schwerer, T+B+, durch CTPS1-Genmutation	8 Fälle
435845	Letale neonatale Spastik-epileptische Enzephalopathie-Syndrom	8 Fälle
420686	Wollhaare-Palmoplantarikeratose-Syndrom	8 Fälle
399096	Anoactinopathie, distale	8 Fälle
435638	Mikrodeletionssyndrom 3p25.3	8 Fälle
438274	GCGR-abhängige Hyperglucagonämie	8 Fälle
3216	Schalleitungsschwerhörigkeit - Fehlbildungen des äußeren Ohres	8 Fälle
1852	Retinadysplasie, X-chromosomal	8 Fälle
79350	3-Phosphoserin-Phosphatase-Mangel	8 Fälle
476093	Autosomal-dominante distale axonale motorische Neuropathie-myofibrilläre Myopathie-Syndrom	8 Fälle
3019	Ramon-Syndrom	8 Fälle
2812	Parana-Syndrom	8 Fälle
2252	Radiushypoplasie - triphalangeale Daumen - Hypospadie - Progenie - maxilläres Diastema	8 Fälle
464336	BENTA-Krankheit	8 Fälle
163956	Geistige Retardierung, X-chromosomal, Typ Nascimento	8 Fälle
468684	CCDC115-CDG	8 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
459061	Kraniofaziale Dysplasie-Kleinwuchs-ektodermale Anomalien-Intelligenzminderung-Syndrom	8 Fälle
1450	Chromosom-8 entstammendes überzähliges Marker/Ring-Chromosom	8 Fälle
502430	Metopic ridging-ptosis-facial dysmorphism syndrome	8 Fälle
494444	Sensorineuraler Hörverlust-Thrombozytopenie-Syndrom, DIAPH1-assoziertes	8 Fälle
494526	Infantile generalisierte Dyskinesie mit orofazialer Beteiligung	8 Fälle
496790	Optic atrophy-peripheral neuropathy-developmental delay syndrome	8 Fälle
331226	Suszeptibilität für Infektionen durch TYK2-Mangel	8 Fälle
99330	49,XXXXY-Syndrom	8 Fälle
929	Achaliasie - Mikrozephalie	7 Fälle
2598	Mitochondriale Myopathie und sideroblastische Anämie	7 Fälle
1299	Brachio-skeleto-genitales Syndrom	7 Fälle
1131	Dysostose, mandibulofaziale, X-chromosomal	7 Fälle
1842	Knochendysplasie, letale, Typ Holmgren	7 Fälle
1574	Netzhautdegeneration - Nanophthalmus - Glaukom	7 Fälle
2232	Hypergonadotroper Hypogonadismus, primärer - partielle Alopezie	7 Fälle
2095	Gorlin-Chaudhry-Moss-Syndrom	7 Fälle
2141	Diaphragma-Hernie - Extremitätenfehlbildung - Schädelanomalien	7 Fälle
2560	Moebius-Syndrom - axonale Neuropathie - hypogonadotroper Hypogonadismus	7 Fälle
2439	Spalthand mit mandibulofazialer Dysostose	7 Fälle
3194	Stern-Lubinsky-Durrie-Syndrom	7 Fälle
3087	Retino-hepato-endokrinologisches Syndrom	7 Fälle
3078	Geistige Retardierung, schwere X-chromosomal, Typ Gustavson	7 Fälle
2872	Kraniosynostose - kongenitale Herzerkrankung - Intelligenzminderung	7 Fälle
2920	Polydaktylie, postaxiale - geistige Retardierung	7 Fälle
3341	Torticollis-Keloide-Kryptorchidie-Nierendysplasie-Syndrom	7 Fälle
33573	Gamma-Glutamyltranspeptidase-Mangel	7 Fälle
338	Fibrofollikulom, familiäres multiples	7 Fälle
65282	Wollhaare-Palmoplantarkeratose-dilatative Kardiomyopathie-Syndrom	7 Fälle
71526	Adipositas durch Proopiomelanocortin-Mangel	7 Fälle
79094	Grange-Syndrom	7 Fälle
93316	Dysplasie, spondylometaphysäre, Typ Schmidt	7 Fälle
85334	Neurodegeneratives Syndrom, X-chromosomal, Typ Bertini	7 Fälle
83620	Anendokrinose, enterische	7 Fälle
93382	Brachydaktylie A6	7 Fälle
139474	Mikrodeletionssyndrom 17q11.2	7 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
101078	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomal, Typ 4	7 Fälle
99843	Leukozytenadhäsionsdefekt Typ II	7 Fälle
211067	Ataxie, episodische, Typ 5	7 Fälle
228379	Trichodysplasia spinulosa, Virus-assoziierte	7 Fälle
228190	Persistierender Ducus arteriosus-bikuspide Aortenklappe-Handanomalien-Syndrom	7 Fälle
247198	PCCA	7 Fälle
254534	14q32.2 Hypomethylierungs-Syndrom, maternales	7 Fälle
163693	Mikrodeletionssyndrom 2p21	7 Fälle
163976	Intelligenzminderung, X-chromosomal, Typ Van Esch	7 Fälle
168566	Fatale mitochondriale Krankheit durch kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 3	7 Fälle
168448	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Bieganski	7 Fälle
178338	UV-sensitives Syndrom	7 Fälle
209970	Ataxie, episodische, Typ 7	7 Fälle
199332	Endokrin-zerebro-osteodysplastisches Syndrom	7 Fälle
293978	Störung des Hypophysenvorderlappens-variables Immundefekt-Syndrom	7 Fälle
300382	Marfan-Syndrom mit neonataler progeroid-Syndrom ähnlicher Lipodystrophie	7 Fälle
306558	Primäre Mikrozephalie-Epilepsie-permanentes neonatales Diabetes-Syndrom	7 Fälle
314689	Immundefekt, kombinierter, durch STK4-Mangel	7 Fälle
314655	Schwere neonatale Hypotonie-Krämpfe-Enzephalopathie-Syndrom durch Mikrodeletion 5q31.3	7 Fälle
317476	Immundefekt, X-chromosomal, mit Magnesium-Defekt, Epstein-Barr-Virus-Infektion und Neoplasie	7 Fälle
329329	Pachygyrie, frontotemporale, autosomal-rezessive	7 Fälle
329228	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, durch ZNF335-Mangel	7 Fälle
324632	Hendra-Virusinfektion	7 Fälle
329802	Mikroduplikationssyndrom 5p13	7 Fälle
261229	Mikroduplikationssyndrom 14q11.2	7 Fälle
261279	Mikrodeletionssyndrom 17q23.1q23.2	7 Fälle
263347	MRCS-Syndrom	7 Fälle
280365	Laminopathie, lipodystrophe schwere, autosomal-kodominant	7 Fälle
293165	Fragile Haut-Wollhaare-Palmoplantarkeratose-Syndrom	7 Fälle
397695	Mikrodeletionssyndrom 3q27.3	7 Fälle
404440	Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom durch SETD5-Hhaploinsuffizienz	7 Fälle
404463	Syndrom der multisystemische Dysfunktion der glatten Muskeln	7 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
401785	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 62	7 Fälle
369950	Intelligenzminderung-Krämpfe-Makrozephalie-Adipositas-Syndrom	7 Fälle
369939	Schwere motorische und intellektuelle Beeinträchtigung-sensorinsorinurale Schwerhörigkeit-Dystonie-Syndrom	7 Fälle
370022	Ataxie-Intelligenzminderung-okulomotorische Apraxie-zerebelläre Zysten-Syndrom	7 Fälle
363396	Hochgradige Myopie-sensorineurale Schwerhörigkeit-Syndrom	7 Fälle
357001	Mikrodeletionssyndrom 19p13.13	7 Fälle
363432	Zerebelläre Ataxie durch GRID2-Mangel, autosomal-rezessive kongenitale	7 Fälle
352587	Fokale Epilepsie - Intelligenzminderung - zerebro-zerebelläre Fehlbildung	7 Fälle
352582	Myoklonusepilepsie, infantile familiäre	7 Fälle
353298	Roifman-Syndrom	7 Fälle
391646	Feingold-Syndrom Typ 2	7 Fälle
1875	Muskeldystrophie, kongenitale - infantile Katarakt - Hygonadismus	7 Fälle
457375	ITPA-abhängige Enzephalopathie	7 Fälle
2645	Dysplasie, osteoglophone	7 Fälle
85194	Spondylo-okuläres Syndrom	7 Fälle
447896	Tremor-Ataxie-zentrale Hypomyelinisierung-Syndrom	7 Fälle
420561	Temple-Baraitser-Syndrom	7 Fälle
439822	PDE4D-Haploinsuffizienz-Syndrom	7 Fälle
436242	Familiäre atriale Tachyarrhythmie mit infrahissärer Leitungsstörung	7 Fälle
435387	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2Y	7 Fälle
477857	Mendelsche Anfälligkeit für Erkrankungen durch Mykobakterien, autosomal-rezessive, durch kompletten RORgamma-Rezeptor-Mangel	7 Fälle
459051	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Stanescu	7 Fälle
1767	Vestibulocochleäre Dysfunktion, progressive, familiärer Typ	7 Fälle
261204	Mikroduplikationssyndrom 16p11.2p12.2	7 Fälle
399086	Distale Myopathie der obere Extremitäten mit Beginn im Erwachsenenalter, Finnischer Typ	7 Fälle
1818	Dysplasie, ektodermale, tricho-odonto-onychaler Typ	7 Fälle
1858	Skelettdysplasie - Epilepsie - Kleinwuchs	7 Fälle
464738	Kongenitale Katarakt-Microzephalie-Naevus flammeus simplex-schwere Intelligenzminderung-Syndrom	7 Fälle
468666	Anhidrose, generalisierte isolierte, mit normalen Schweißdrüsen	7 Fälle
466703	TMEM199-CDG	7 Fälle
467166	Tubulinopathie-assozierte Dysgyrie	7 Fälle
320355	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 41	7 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
319504	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 8	7 Fälle
254930	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 7	7 Fälle
500180	Childhood-onset motor and cognitive regression syndrome with extrapyramidal movement disorder	7 Fälle
504530	Combined immunodeficiency due to moesin deficiency	7 Fälle
497764	Spinocerebellar ataxia type 43	7 Fälle
500548	Osteosclerotic metaphyseal dysplasia	7 Fälle
496693	Omphalocele-diaphragmatic hernia-cardiovascular anomalies-radial ray defect syndrome	7 Fälle
90103	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit - Schwerhörigkeit - Intelligenzminderung	7 Fälle
308425	Methylmalonazidämie durch Methylmalonyl-CoA-Epimerase-Mangel	7 Fälle
319623	X-chromosomal Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch CYBB-Defekt	7 Fälle
487825	Pierpont-Syndrom	7 Fälle
488650	Myopathie, distale, Typ Tateyama	7 Fälle
999	Albinismus, kutaner, Hermelin-Phänotyp	6 Fälle
1951	Epilepsie-Telangiaktasie-Syndrom	6 Fälle
1307	Distale Gliedmaßenreduktionen-Mikrognathie-Syndrom	6 Fälle
991	PAGOD-Syndrom	6 Fälle
1078	Steifer Daumen - Brachydaktylie - geistige Retardierung	6 Fälle
1115	Aplasia cutis congenita der Gliedmaßen, rezessive	6 Fälle
1808	Dysplasie, ektodermale hidrotische, Typ Christianson-Fourie	6 Fälle
1661	Korneales Demoid, X-chromosomal	6 Fälle
2306	Isotretinoin-ähnliches-Syndrom	6 Fälle
1051	Ramos-Arroyo-Syndrom	6 Fälle
2230	Hypogonadotroper Hypogonadismus - frontoparietale Alopezie	6 Fälle
2057	Blepharophimose - Ptosis - Esotropie - Syndaktylie - Kleinwuchs	6 Fälle
2824	Paraplegie - geistige Retardierung - Hyperkeratosen	6 Fälle
2339	Keratosis follicularis - Kleinwuchs - zerebrale Atrophie	6 Fälle
2328	Kapur-Toriello-Syndrom	6 Fälle
3175	X-chromosomal Spastik-Intelligenzminderung-Epilepsie-Syndrom	6 Fälle
3077	Geistige Retardierung, X-chromosomal - Psychose - Makroorchidie	6 Fälle
2804	W-Syndrom	6 Fälle
3246	Sympalangismus mit multiplen Anomalien der Hände und Füße	6 Fälle
66518	Insulinresistenz - kurzes 5. Metakarpale	6 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
79106	Eiken-Syndrom	6 Fälle
85276	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Armfield	6 Fälle
93973	Carpenter-Waziri-Syndrom	6 Fälle
101008	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 28	6 Fälle
211017	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 30	6 Fälle
230851	Ehlers-Danlos-Syndrom, kardio-valvulärer Typ	6 Fälle
228003	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch CORO1A-Mangel	6 Fälle
244305	Hypophosphatämie, dominante, mit Nephrolithiasis oder Osteoporose	6 Fälle
254343	Spastische Ataxie - Optikusatrophie - Dysarthrie, autosomal-rezessiv	6 Fälle
254346	Mikrodeletionssyndrom 19p13.12	6 Fälle
254361	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2Q	6 Fälle
247815	Ataxie, autosomal-rezessive, durch PEX10-Mangel	6 Fälle
247820	Ektodermale Dysplasie-Syndaktylie-Syndrom	6 Fälle
140952	Syndaktylie - Telekanthus - anogenitale und renale Fehlbildungen	6 Fälle
157820	Kälteinduziertes Schwitzen	6 Fälle
157832	Kraniorhinie	6 Fälle
157965	Ehlers-Danlos-Syndrom, spondylo-cheiro dysplastische Form	6 Fälle
168984	CLAPO-Syndrom	6 Fälle
169464	CD59-Mangel, primärer	6 Fälle
178303	Nabulus mask-like facial-Syndrom	6 Fälle
314399	Autosomal-dominante Aplasie und Myelodysplasie	6 Fälle
313884	Mikrodeletionssyndrom 12p12.1	6 Fälle
317428	Immundefekt, kombinierter, durch ORAI1-Mangel	6 Fälle
314667	TMEM165-CDG	6 Fälle
319612	X-chromosomale Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch IKBKG-Defekt	6 Fälle
319574	Autosomal-rezessive Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch partiellen IFN-gamma-R2-Defekt	6 Fälle
319563	Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch kompletten ISG15-Defekt	6 Fälle
324569	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 8	6 Fälle
352447	Progressive externe Ophthalmoplegie-Myopathie-Kachexie-Syndrom	6 Fälle
231537	Hermansky-Pudlak-Syndrom Typ 8	6 Fälle
401874	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 2	6 Fälle
401777	Optikusatrophie-Intelligenzminderung-Syndrom	6 Fälle
370088	Akutes infantiles Leberversagen-multisystemische Beteiligung-Syndrom	6 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
363540	Leukoenzephalopathie mit milder zerebellärer Ataxie und Ödem der weißen Substanz	6 Fälle
352654	Früh beginnende progressive Neurodegeneration-Blindheit-Ataxie-Spastik-Syndrom	6 Fälle
3038	Verzögerte Sprachentwicklung - Gesichtssymmetrie - Strabismus - Ohrmuscheldefekte	6 Fälle
3316	Thomas-Syndrom	6 Fälle
2464	Marfanoides-Syndrom vom Typ de Silva	6 Fälle
457378	Osteochondrodysplasie, komplexe letale	6 Fälle
447980	Mikroduplikationssyndrom 19p13.3	6 Fälle
423454	Nägel- und Zahn-Anomalien-marginale Palmoplantarkeratose-orale Hyperpigmentierung-Syndrom	6 Fälle
398127	Neonatale Sklerodermie	6 Fälle
444463	Evans-Syndrom mit assoziiertem primären Immundefekt	6 Fälle
436141	Schwere Intelligenzminderung-Hypotonie-Strabismus-grobe Gesichtssymmetrie-Planovalgus-Syndrom	6 Fälle
436003	Kontrakturen-Entwicklungsverzögerung-Pierre Robin-Syndrom	6 Fälle
480898	Globale Entwicklungsverzögerung-Sehanoanomalien-progressive zerebelläre Atrophie-trunkale Hypotonie-Syndrom	6 Fälle
98893	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ 1B	6 Fälle
91498	Trochlearislähmung, kongenitale, familiäre Form	6 Fälle
3074	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Kleinwuchs - Hypertelorismus	6 Fälle
2725	Augendefekte - Arachnodaktylie - Kardiopathie	6 Fälle
2743	Ophthalmoplegie - geistige Retardierung - Lingua scrotalis	6 Fälle
2815	Spastische Paraparese - Schwerhörigkeit	6 Fälle
2793	Oto-onycho-peroneales Syndrom	6 Fälle
464288	Kleinwuchs-Brachydaktylie-Adipositas-globale Entwicklungsverzögerung-Syndrom	6 Fälle
3357	Autosomal-dominante Tricho-Odonto-Onycho-Dysplasie - Syndaktylie	6 Fälle
466688	Schwere geistige Retardierung - Corpus callosum-Agenesie - Gesichtsdysmorphien - zerebelläre Ataxie	6 Fälle
466791	Makrozephalie-Intelligenzminderung-linksventrikuläre Non-Compaction-Syndrom	6 Fälle
467176	Schwere Hypotonie-psychomotorische Entwicklungsverzögerung-Strabismus-Septumdefekt-Syndrom	6 Fälle
319651	Konstitutionelle megaloblastäre Anämie mit schwerer neurologischer Krankheit	6 Fälle
99141	Posteriore Choanalatresie - Lymphödem-Syndrom	6 Fälle
500055	16p13.2 microdeletion syndrome	6 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
505242	Psychomotor regression-oculomotor apraxia-movement disorder-nephropathy syndrome	6 Fälle
488642	Intelligenzminderung-neurologische Entwicklungsstörungen, TELO2-assoziiertes	6 Fälle
495844	C11ORF73-related autosomal recessive hypomyelinating leukodystrophy	6 Fälle
495879	Congenital agenesis of the scrotum	6 Fälle
500545	Severe neurodevelopmental disorder with feeding difficulties-stereotypic hand movement-bilateral cataract	6 Fälle
496756	Early-onset progressive encephalopathy-spastic ataxia-distal spinal muscular atrophy syndrome	6 Fälle
289513	Mikrodeletionssyndrom 12q15q21.1	6 Fälle
100071	Mosaik-Trisomie 3	6 Fälle
1005	Alopezie-Kontrakturen-Kleinwuchs-Intelligenzminderung-Syndrom	5 Fälle
1113	Aphalangie-Syndaktylie-Mikrozephalie-Syndrom	5 Fälle
1811	Dysplasie, ektodermale odonto-mikronychiale	5 Fälle
1657	Dermato-Osteolyse, kirgisischer Typ	5 Fälle
1514	Kraniodigitales Syndrom - Intelligenzminderung	5 Fälle
1566	Dandy-Walker-Malformation mit postaxialer Polydaktylie	5 Fälle
1562	Dakryozystitis - Osteopoikilose	5 Fälle
2085	Glaukom - Schlapapnoe	5 Fälle
2077	German-Syndrom	5 Fälle
2001	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - Malrotation - Kardiopathie	5 Fälle
2752	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 3	5 Fälle
2714	Okulo-palato-zerebrales Syndrom	5 Fälle
2669	Nephrose - Schwerhörigkeit - Harnwegsanomalien - Fingerfehlbildungen	5 Fälle
2668	Nephropathie - Schwerhörigkeit - Hyperparathyreoidismus	5 Fälle
2571	Immuno-neurologische Krankheit, X-chromosomal	5 Fälle
2558	Mikati-Najjar-Sahli-Syndrom	5 Fälle
2496	Mesomelie-Synostosen-Syndrom	5 Fälle
3168	Sillence-Syndrom	5 Fälle
3003	Pyknoachondrogenesie	5 Fälle
3291	Teebi-Shaltout-Syndrom	5 Fälle
3304	Fallot-Tetralogie - Intelligenzminderung - Wachstumsverzögerungen	5 Fälle
3238	Kardio-spondylo-carpо-faziales Syndrom	5 Fälle
1415	Cholestase - Pigment-Retinopathie - Gaumenspalte	5 Fälle
2729	Okamoto-Syndrom	5 Fälle
1129	Arachnodaktylie - Ossifikationsstörungen - geistige Retardierung	5 Fälle
65287	Beta-Ureidopropionase-Mangel	5 Fälle
73272	Wachstumsverzögerung durch IGF-1 (insulin-like growth factor I)-Mangel	5 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
50815	Syndrom der branchiogenen Schwerhörigkeit	5 Fälle
83472	CAMOS-Syndrom	5 Fälle
75374	Bradyopsie	5 Fälle
79095	Gallensäuresynthesedefekt, kongenitaler, Typ 4	5 Fälle
90646	Schwerhörigkeit - Hypogonadismus	5 Fälle
90399	Lichen myxoedematosus, lokalisierte, mit monoklonaler Gammopathie/oder systemischen Symptomen	5 Fälle
90301	Acanthosis nigricans-Insulinresistenz-Muskelkrämpfe Akrenvergrößerung-Syndrom	5 Fälle
86821	Lissenzephalie Typ III - familiäre fetale Akinesie/Hypokinesie-Sequenz	5 Fälle
86915	Lymphödem-Atriumseptumdefekte-charakteristische Gesichtszüge-Syndrom	5 Fälle
86914	Lymphödem - zerebrale arteriovenöse Fehlbildung	5 Fälle
85112	Palmoplantarkeratose - XX-Geschlechtsumkehr - Prädisposition für squamöse Zellkarzinome	5 Fälle
85175	Astley-Kendall-Dysplasie	5 Fälle
85165	Achondroplasie, schwere - Entwicklungsverzögerung - Acanthosis nigricans	5 Fälle
85280	X-chromosomal Intelligenzminderung-Cubitus valgus-Dysmorphie-Syndrom	5 Fälle
85295	HSD10-Mangel, atypische Form	5 Fälle
85297	Ataxie, spinozerebelläre X-chromosomal, Typ 3	5 Fälle
85284	BRESEK-Syndrom	5 Fälle
97341	Makulopathie, persistierende plakoide	5 Fälle
94056	Synostose, humero-ulnare	5 Fälle
93975	Renier-Gabreels-Jasper-Syndrom	5 Fälle
217026	Mikrozephalie - fazio-kardio-skelettales Syndrom, Typ Hadziselimovic	5 Fälle
228390	Fronto-nasale Dysplasie - Alopezie - Genitalanomalien	5 Fälle
228227	Elastose, dermale folkale, spät-beginnende	5 Fälle
228240	Elastoderma	5 Fälle
238766	Ptosis - Syndaktylie - Lernschwierigkeiten	5 Fälle
251523	Hyperzinkämie und Hypercalprotectinämie	5 Fälle
157954	ANE-Syndrom	5 Fälle
168563	Gonadendysgenesie 46,XY-Typ - motorisch-sensorische Neuropathie	5 Fälle
169079	Cernunnos/XLF-Mangel	5 Fälle
168443	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre - Hypotrichose	5 Fälle
206580	Vorderhornerkrankung, autosomal-rezessive, des Kindes	5 Fälle
199337	Pankreasinsuffizienz - Anämie - Hyperostose	5 Fälle
293925	Letal okzipitale Enzephalozele-Skelettdysplasie-Syndrom	5 Fälle
293964	Hypoinsulinämische Hypoglykämie - Hemihypertrophie	5 Fälle
293955	Enzephalopathie der Kindheit durch Thiamin-Pyrophosphokinase-Mangel	5 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
293462	Prae-Descemet-Hornhautdystrophie	5 Fälle
300504	Onychozytisches Matrikom	5 Fälle
300552	Cholangitis und Pankreatitis, follikuläre	5 Fälle
300313	Kongenitale Katarakt-Schwerhörigkeit-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	5 Fälle
314555	Kraniofaziale Dysplasie-Osteopenie-Syndrom	5 Fälle
314652	ABeta2M-Amyloidose, variante	5 Fälle
261102	Mikroduplikationssyndrom 7q11.23, distal	5 Fälle
264200	Mikrodeletionsyndrom 14q22q23	5 Fälle
280183	Methylmalonazidurie durch Transcobalamin-Rezeptor-Defekt	5 Fälle
280403	Syndrom der Omphalozele mit Gesichtsdysmorphien, familiäre Form	5 Fälle
397593	Schwere neonatale Laktatazidose durch NFS1- ISD11-Komplex-Mangel	5 Fälle
402364	Infantile zerebrale und zerebelläre Atrophie mit postnataler progressive Mikrozephalie	5 Fälle
401986	Mikrodeletionssyndrom 1p31p32	5 Fälle
98676	Optikusatrophie, isolierte, autosomal-rezessive	5 Fälle
363654	Parkinsonismus-Spastik-Syndrom, X-chromosomal	5 Fälle
363665	Akro-osteolyse-keloid-ähnliche Läsionen-vorzeitige Alterung-Syndrom	5 Fälle
363611	Intelligenzminderung-Fütterprobleme-Entwicklungsverzögerung-Mikrozephalie-Syndrom	5 Fälle
363618	LMNA-abhängiges kardiokutanes Progerie-Syndrom	5 Fälle
369847	Intelligenzminderung-Hyperkinetische Bewegungsstörungen-Trunkale Ataxie-Syndrom	5 Fälle
357329	Kryptosporidiose - chronische Cholangitis - Leberkrankheit	5 Fälle
352596	Myoklonusepilepsie, progressive, mit Dystonie	5 Fälle
353320	Pyruvatcarboxylase-Mangel, benigner Typ	5 Fälle
352718	Progressive Retinadystrophie durch Retinol-Transportdefekt	5 Fälle
391487	Autoimmune Enteropathie und Endokrinopathie-Empfänglichkeit für chronische Infektionen-Syndrom	5 Fälle
2715	Okulo-reno-zerebelläres Syndrom	5 Fälle
3180	Spondyo-Kamptodaktylie-Syndrom	5 Fälle
314034	Mikroduplikationssyndrom 7p22.1	5 Fälle
157962	Okuloaurikuläres Syndrom Typ Schorderet	5 Fälle
2491	Müller-Gang-Anomalien - Extremitätenanomalien	5 Fälle
2816	Spastische Paraplegie-Epilepsie-Intelligenzminderung-Syndrom	5 Fälle
2819	Spastische Paraplegie - kutane Gesichtsläsionen	5 Fälle
2432	Makrosomie - Mikrophthalmie - Gaumenspalte	5 Fälle
3166	Sialurie	5 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
457212	Progressiver essentieller Tremor-Sprachstörung-Gesichtsdysmorphie-Intelligenzminderung-Verhaltensstörung-Syndrom	5 Fälle
457284	Mikrozephalie-Corpus callosum-Hypoplasie-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie Syndrom	5 Fälle
447737	DOCK2-Mangel	5 Fälle
423275	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 40	5 Fälle
444002	Mikrodeletionssyndrom 11q22.2q22.3	5 Fälle
99764	Hypoaldosteronismus, familiärer hyperreninämischer, Typ 2	5 Fälle
445062	Juveniler Diabetes mellitus-zentrale und periphere Neurodegeneration-Syndrom	5 Fälle
480491	Cholestase, familiäre intrahepatische progressive, MYO5B-abhängige	5 Fälle
481665	UPS18-Mangel	5 Fälle
3079	Intelligenzminderung Typ Buenos-Aires	5 Fälle
3164	Omphalozele-Syndrom Typ Shprintzen-Goldberg	5 Fälle
84132	Myopathie, desmin-abhängige, mit Mallory Körperchen-ähnlichen Einschlüssen	5 Fälle
2158	Histidinurie mit Nierentubulus-Defekt	5 Fälle
101076	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomal, Typ 2	5 Fälle
3230	Schwerhörigkeit - Oligodontie	5 Fälle
2831	Dysplasie, rhizomele, Typ Patterson-Lowry	5 Fälle
2672	Neuhauser-Eichner-Opitz-Syndrom	5 Fälle
2703	Portweinnaevus - Megacisterna magna - Hydrozephalus	5 Fälle
2798	Pachhygryie mit mentaler Retardierung und Epilepsie	5 Fälle
3217	Schwerhörigkeit - Dündarm-Divertikulose - Neuropathie	5 Fälle
319160	Kongenitale Myopathie mit internen Nuclei und atypischen Kernen	5 Fälle
464366	NEK9-assoziierte letale Skelettdysplasie	5 Fälle
464440	Dystonie, primäre, Typ DYT27	5 Fälle
464756	Familiärer Neuroendokriner Tumor des Magens Typ 1	5 Fälle
3383	Trochlea humeri-Aplasie	5 Fälle
2840	Pelvis Dysplasie - Pseudoarthrogrypose	5 Fälle
466695	Supratip-Dysplasie	5 Fälle
319519	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 14	5 Fälle
320360	Spastische Paraplegie, mütterlich-vererbte	5 Fälle
320385	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 49	5 Fälle
320391	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 46	5 Fälle
459056	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 75	5 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
255235	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, enzephalomyopathische Form mit renaler Tubulopathie	5 Fälle
500062	Infantile-onset periodic fever-panniculitis-dermatosis syndrome	5 Fälle
505227	Combined immunodeficiency due to GINS1 deficiency	5 Fälle
488232	Spaltfuß-Fehlbildung-mesoaxiale Polydaktylie-Syndrom	5 Fälle
488168	Mikrozephalie-kongenitale Katarakt-psoriasisiforme Dermatose-Syndrom	5 Fälle
488635	Epilepsie mit frühem Beginn-Intelligenzminderung-Gehirnanomalien-Syndrom	5 Fälle
488618	Transketolase Mangel	5 Fälle
498251	Menstrual cycle-dependent periodic fever	5 Fälle
498700	Limbic encephalitis with neurexin-3 antibodies	5 Fälle
488434	Kamptodaktylie Guadalajara Typ 3	5 Fälle
1538	Kraniosynostose - Dandy-Walker-Malformation - Hydrozephalus	4 Fälle
1135	Arrhinie - Choanalatresie - Mikrophthalmie	4 Fälle
2431	Makrogyrie, bilaterale zentrale	4 Fälle
921	Abruzzo-Erickson-Syndrom	4 Fälle
1240	Akroscyphodysplasie, metaphysäre	4 Fälle
1261	Bonneman-Meinecke-Reich-Syndrom	4 Fälle
1094	Anonychie - Mikrozephalie	4 Fälle
1110	Aortenbogen-Anomalie-Gesichtsdysmorphie-Intelligenzminderung-Syndrom	4 Fälle
1117	Aplasia cutis congenita - Myopie	4 Fälle
1816	Leukomelanodermie-Infantilismus-Intelligenzminderung-Hypodontie-Hypotrichose-Syndrom	4 Fälle
1809	Dysplasie, ektodermale hidrotische, Typ Halal	4 Fälle
1952	Pacman-Dysplasie	4 Fälle
1682	Arteriendissektion mit Lentiginose	4 Fälle
1508	Coxo-aurikuläres Syndrom	4 Fälle
1436	Skelettdysplasie - Intelligenzminderung	4 Fälle
1435	Chorioideremie - Taubheit - Adipositas	4 Fälle
2269	Ichthyose - Alopezie - Ektropion - geistige Retardierung	4 Fälle
2150	Hirschsprung-Krankheit Typ D - Brachydaktylie	4 Fälle
2215	Multiples Pterygium-maligne Hyperthermie-Syndrom	4 Fälle
2218	Hypertrichose der Hals-Vorderseite - periphere Neuropathie	4 Fälle
1973	Fazio-kardio-renales Syndrom	4 Fälle
2723	Odonto-trichomelisches Syndrom	4 Fälle
2676	Neuroektodermales endokrines Syndrom	4 Fälle
2589	Myoklonie-zerebelläre Ataxie-Taubheit-Syndrom	4 Fälle
2386	Leukoenzephalopathie - Palmoplantarkeatose	4 Fälle
3088	Revesz-Syndrom	4 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
3044	Geistige Retardierung - Dysmorphien - Hypogonadismus - Diabetes mellitus	4 Fälle
3052	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Krämpfe - Psoriasis	4 Fälle
2972	Pseudoanodontie -maxilläre Hypoplasie - Genu valgum	4 Fälle
2946	Brachydaktylie mit langem Daumen	4 Fälle
2865	Kleinwuchs - Pterygium colli - Kardiopathie	4 Fälle
2820	Spastische Paraplegie - Nephritis - Schwerhörigkeit	4 Fälle
2168	Homocarnosinose	4 Fälle
3355	Tricho-Odonto-Onycho-Dysplasie	4 Fälle
1884	Ectopia lentis - chorioretinale Dystrophie - Myopie	4 Fälle
1768	Dysgenesie, familiäre kaudale	4 Fälle
1423	Chondrodysplasie, letale, rezessive	4 Fälle
806	Scott-Syndrom	4 Fälle
1787	Dysostose, akrofaziale, Palagonien-Typ	4 Fälle
69735	Hypotrichose - Lymphödem - Telangiaktasie	4 Fälle
65743	Multiples Pterygium-Syndrom, autosomal-dominantes	4 Fälle
65288	Diabetes mellitus, permanenter neonataler - Pankreas- und Kleinhirnagenesie	4 Fälle
46059	Lathosterolose	4 Fälle
79132	Schüttetes Haar - Kleinwuchs - Hautveränderungen	4 Fälle
75391	Primärer Immundefekt mit Mangel der natürlichen Killerzellen und Nebenniereninsuffizienz	4 Fälle
77295	Odontoleukodystrophie	4 Fälle
93333	Dysplasie, pelvi-skapuläre	4 Fälle
90023	Infektionen, rekurrente - Kleinwuchs - Hypopigmentation - grobe Gesichtszüge	4 Fälle
85330	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Corpus callosum-Agenesie - spastische Tetraparese	4 Fälle
85326	Intelligenzminderung, X-chromosomal, Typ Stoll	4 Fälle
85325	Intelligenzminderung, X-chromosomal, Typ Stevenson	4 Fälle
85323	Intelligenzminderung, X-chromosomal, Typ Seemanova	4 Fälle
88635	Myopathie durch Calsequestrin- und SERCA1-Protein-Overload	4 Fälle
88618	Psychomotorische Retardierung durch S-Adenosylhomocystein-Hydrolase-Defizienz	4 Fälle
83629	Leukoenzephalopathie - metaphysäre Chondrodysplasie	4 Fälle
85172	Dysplasie, mikrozephale osteodysplastische, Typ Saul-Wilson	4 Fälle
85186	Endosteale Sklerose - zerebelläre Hypoplasie	4 Fälle
85283	Intelligenzminderung, X-chromosomal, Typ Miles-Carpenter	4 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
85285	Intelligenzminderung, X-chromosomal, Typ Schimke	4 Fälle
93946	Zerebro-palato-kardiales Syndrom Hamel	4 Fälle
93405	Syndaktylie Typ 4	4 Fälle
93352	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Shohat	4 Fälle
139573	Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie mit Taubheit und allgemeiner Entwicklungsverzögerung	4 Fälle
137908	Hypotonie mit Laktatazidose und Hyperammonämie	4 Fälle
137911	Autismus - fazialer Portwein-Nävus	4 Fälle
137625	Glykogenose durch muskulären Glykogensythasemangel	4 Fälle
217396	Polyneuropathie, progressive, mit bilateraler striataler Nekrose	4 Fälle
217407	Hypertrichose mit rezidivierenden Hautbläschen, hereditär	4 Fälle
210163	Myopathie, letale, kongenitale, Typ Compton-North	4 Fälle
210136	Lungenfibrose - Leberhyperplasie - Knochenmarkhypoplasie	4 Fälle
228374	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2B5	4 Fälle
228399	Mikroduplikationssyndrom 8q12	4 Fälle
247604	Lateralsklerose, juvenile primäre	4 Fälle
251304	Pannikulitis mit Uveitis und systemischer Granulomatose, infantile Form	4 Fälle
251056	Mikrodeletionssyndrom 6q25	4 Fälle
250972	Polymikrogyrie mit Sehnerv-Hypoplasie	4 Fälle
247827	Ektodermale Dysplasie-kutane Syndaktylie-Syndrom	4 Fälle
247790	FTH1-abhängige Eisenüberladung	4 Fälle
158687	Epidermolysis bullosa, akantolytische letale	4 Fälle
163649	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Nishimura	4 Fälle
163668	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ MacDermot	4 Fälle
163654	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Cantu	4 Fälle
163971	Intelligenzminderung, X-chromosomal, Typ Cilliers	4 Fälle
140976	RHYNS-Syndrom	4 Fälle
166024	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ Al-Gazali	4 Fälle
178396	Hämorrhagische Krankheit durch Alpha-1-Antitrypsin Pittsburgh Mutation	4 Fälle
171703	Microzephalie - Polymikrogyrie - Corpus callosum-Agenesie	4 Fälle
171844	Blindheit - Skoliose - Arachnodaktylie	4 Fälle
210128	Urocanase-Azidurie	4 Fälle
209967	Ataxie, episodische, Typ 6	4 Fälle
293825	Anämie, dyserythropoetische kongenitale, Typ IV	4 Fälle
293967	Hypogonadotroper Hypogonadismus - schwere Mikrozephalie - Sensorineurale Schwerhörigkeit - Dysmorphien	4 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
300501	Schmerzhafte orbitale und systemische Neurofibrome - marfanoider Habitus	4 Fälle
306550	FADD-abhängiger Immundefekt	4 Fälle
313781	Mikrodeletionssyndrom 20p13	4 Fälle
313795	Jawad-Syndrom	4 Fälle
314381	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 6	4 Fälle
314721	Dentindysplasie, atypische, durch SMOC2-Mangel	4 Fälle
314632	Parkinsonismus durch ATP13A2-Mangel	4 Fälle
324313	Mikrodeletionssyndrom 9p13	4 Fälle
324581	Myopathie, benigne, Typ Samariter	4 Fälle
352470	Mitochondrial DNA-Deletionssyndrom mit progressiver Myopathie	4 Fälle
329332	Mikrozephalie-zerebelläre Hypoplasie-kardiale Reizleitungsstörung-Syndrom	4 Fälle
329341	Limbische Enzephalitis mit DPP6-Antikörpern	4 Fälle
263410	Infantile Spasmen - psychomotorische Retardierung - progressive Hirnatrophie-Basalganglienerkrankung	4 Fälle
280142	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch LCK-Mangel	4 Fälle
280598	Sensorimotorische Neuropathie mit hyperelastischer Haut, hereditäre Form	4 Fälle
280586	Chondrodysplasie mit Gelenkkontrakturen, gPAPP-Typ	4 Fälle
280558	Warsaw-Breakage-Syndrom	4 Fälle
280654	Nageldysplasie, autosomal-rezessive	4 Fälle
284339	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 7	4 Fälle
397755	Periodische Paralyse mit transienten Kompartiment-ähnlichem Syndrom	4 Fälle
397623	Kleinwuchs-Hörkanalatresie-Manibuläre Hyperplasie-Skeletttanomalien-Syndrom	4 Fälle
404437	Diffuse zerebrale und zerebelläre Atrophie-Intrakranielle Krämpfe-progressive Mikrozephalie-Syndrom	4 Fälle
412069	Intelligenzminderung-obstruktive Schlafapnoe-milde Dysmorphien-Syndrom durch AHDC1-Genmutation	4 Fälle
401979	Dysplasie, spondylometaphysäre, autosomal-rezessive, Typ Mérigbané	4 Fälle
404473	Schwere Intelligenzminderung-progressive spastische Diplegie-Syndrom	4 Fälle
404466	Weibliche Infertilität durch Zona pellucida-Defekt	4 Fälle
401862	Lipoyl-Transferase 1-Mangel	4 Fälle
401948	Hyperammonämische Enzephalopathie durch Carboanhydrase VA-Mangel	4 Fälle
401780	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 61	4 Fälle
401810	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 64	4 Fälle
401835	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 70	4 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
1819	Skelettdysplasie, epimetaphysäre dominante	4 Fälle
398079	Prader-Willi-ähnliches Syndrom durch Punktmutation	4 Fälle
397927	Sakrale Agenesie-abnormale Verknöcherung der Wirbelkörper-persistierender notochordaler Kanal-Syndrom	4 Fälle
397951	Mikrozephalie-dünnes Corpus callosum-Intelligenzminderung-Syndrom	4 Fälle
369942	CADDS	4 Fälle
369891	Herzanomalien-Entwicklungsverzögerung-Gesichtsdysmorphien-Syndrom	4 Fälle
370052	SCALP-Syndrom	4 Fälle
363686	Schwere Intelligenzminderung-eingeschränktes Sprachvermögen-Strabismus-grimassierendes Gesicht-lange Finger-Syndrom	4 Fälle
369837	Intelligenzminderung-Krämpfe-Hypotonie-ophthalmologische und skelettale Anomalien-Syndrom	4 Fälle
363969	Zerebrale Atrophie, autosomal-rezessive	4 Fälle
363992	Ichthyose-Kleinwuchs-Brachydaktylie-Mikrosphärenphakie-Syndrom	4 Fälle
363965	Koolen-De Vries-Syndrom durch Punktmutation	4 Fälle
357175	Kurze Ulna - Dysmorphien - Hypotonie - Intelligenzminderung	4 Fälle
356961	SLC35A2-CDG	4 Fälle
356947	Mikrodeletionssyndrom 3q26q27	4 Fälle
363444	THOC6-assozierte Entwicklungsverzögerung mit Mikrozephalie und Gesichtsdysmorphien	4 Fälle
352682	Cobblestone-Lissenzephalie ohne muskuläre oder okuläre Beteiligung	4 Fälle
352709	CLN13-Krankheit	4 Fälle
3270	Radioulnare Synostose-Entwicklungsretardierung-Hypotonie-Syndrom	4 Fälle
85184	Dysplasie, kraniometadiaphysäre, Schaltknochen-Typ	4 Fälle
2536	Mikrokornea - Glaukom - fehlende Stirnhöhlen	4 Fälle
2412	Hüftdislokation - Dysmorphien	4 Fälle
2031	Hepatische Fibrose - Nierenzysten - Intelligenzminderung	4 Fälle
1296	Lambert-Syndrom	4 Fälle
2497	Dysplasie, mesomele, der oberen Extremität	4 Fälle
2463	Marfanoider Habitus - Intelligenzminderung, autosomal-rezessiv	4 Fälle
3055	X-chromosomale Intelligenzminderung-Hypogonadismus-Ichthyose-Adipositas-Kleinwuchs-Syndrom	4 Fälle
451612	Tränenwegsverschluss, familiärer kongenitaler	4 Fälle
456328	X-chromosomale myotubuläre Myopathie-Genitalanomalien-Syndrom	4 Fälle
1338	Herzfehler-Zungenhamartom-Polysyndaktylie-Syndrom	4 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
457395	Progressive spondyloepimetaphysäre Dysplasie-Kleinwuchs-kurze vierte Metatarsalen-Intelligenzminderung-Syndrom	4 Fälle
447784	Mitochondrialer Pyruvat-Carrier-Mangel	4 Fälle
96188	Uniparentale Disomie 22, maternale	4 Fälle
447893	Hypomyelinisierung-zerebelläre Atrophie-Corpus callosum-Hypoplasie-Syndrom	4 Fälle
420702	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch CSF3R-Mangel	4 Fälle
438134	PCNA-assoziertes progressives neurodegeneratives photosensitives-Syndrom	4 Fälle
435998	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediaire, Typ D	4 Fälle
424027	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 8	4 Fälle
444069	Letale fetale Hirnfehlbildung-duodenale Atresie-bilaterale Nierenhypoplasie-Syndrom	4 Fälle
444138	Hautablösung-Leukonychie-alral punktierte Keratosen-Cheilitis-Fingerknöchelpolster-Syndrom	4 Fälle
443995	Mandibulofaziale Dysostose mit Alopezie	4 Fälle
1528	Dysplasie, kraniotenzephale	4 Fälle
178400	Distale Myopathie mit Beginn am vorderen Schienbein	4 Fälle
436166	Periodisches Fieber-infantile Enterocolitis-autoinflammatorisches Syndrom	4 Fälle
438114	Hypomyelinisierte Leukodystrophie, RARS-abhängige, autosomal-rezessive	4 Fälle
480536	MSH3-abhängige adenomatöse attenuierte familiäre Polyposis	4 Fälle
478049	Letale linksseitige Non-Compaction-Kardiomyopathie-Krämpfe-Hypotonie-Katarakt-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	4 Fälle
480556	Sklerosierende Cholangitis, isolierte neonatale	4 Fälle
480682	Gliedgurtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2Z	4 Fälle
480476	Cholestase, intrahepatische progressive, familiäre, Typ 5	4 Fälle
3207	Hypoplasie der weißen Gehirnsubstanz - Corpus callosum-Agenesie - geistige Retardierung	4 Fälle
3015	Radio-renales Syndrom	4 Fälle
3232	Schwerhörigkeit - Ohrfehlbildungen - Gesichtslähmung	4 Fälle
364577	Intelligenzminderung-Brachydaktylie-Pierre Robin-Syndrom	4 Fälle
476126	Mikrognathie-rezidivierende Infekte-Verhaltensstörungen-milde Intelligenzminderung-Syndrom	4 Fälle
2278	Ichthyose - geistige Retardierung - Kleinwuchs - Niereninsuffizienz	4 Fälle
2769	Osteodysplastie, familiäre, Typ Anderson	4 Fälle
2730	Oligodaktylie, tetramelische postaxiale	4 Fälle
3035	Wachstumsretardierung - Hydrozephalus - Lungenhypoplasie	4 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
2570	Holoprosenzephalie-Hypokinesie-kongenitale Kontrakturen-Syndrom	4 Fälle
1794	Dysostose, okulo-maxillo-faziale	4 Fälle
165805	Temporallappenepilepsie, mesiale, mit Fieberkrämpfen, familiäre Form	4 Fälle
3186	Steinfeld-Syndrom	4 Fälle
2878	Phokomelie - Ektrodaktylie - Schwerhörigkeit - Sinusarrhythmie	4 Fälle
3133	Say-Field-Coldwell-Syndrom	4 Fälle
3101	Richieri-Costa-da-Silva-Syndrom	4 Fälle
466722	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 77	4 Fälle
468717	Chondrodysplasia punctata, rhizomele, Typ 5	4 Fälle
466926	Krämpfe-Skoliose-Makrozephalie-Syndrom	4 Fälle
319509	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 9	4 Fälle
459074	Corpus callosum-Agenesie-Makrozephalie-Hypertelorismus-Syndrom	4 Fälle
1323	Kamptodaktylie - Gelenkkontrakturen - Faziale Skelettdefekte	4 Fälle
500095	Tall stature-intellectual disability-renal anomalies syndrome	4 Fälle
500159	Microcephaly-corpus callosum and cerebellar vermis hypoplasia-facial dysmorphism-intellectual disability syndrom	4 Fälle
500188	X-linked external auditory canal atresia-dilated internal auditory canal-facial dysmorphism syndrome	4 Fälle
506353	Autosomal recessive complex spastic paraparesis due to Kennedy pathway dysfunction	4 Fälle
505216	3-methylglutaconic aciduria type 9	4 Fälle
485421	Leigh-ähnliche Basalganglienkrankheit-Optikusatrophie-periphere Neuropathie-Syndrom	4 Fälle
495818	9q33.3q34.11 microdeletion syndrome	4 Fälle
498488	Overgrowth syndrome with 2q37 translocations	4 Fälle
498485	Overgrowth-metaphyseal undermodeling-spondylar dysplasia syndrome	4 Fälle
498693	MYBPC1-related autosomal recessive non-lethal arthrogryposis multiplex congenita syndrome	4 Fälle
497906	Childhood-onset basal ganglia degeneration syndrome	4 Fälle
363705	Kranio-fazio-fronto-digitales Syndrom	4 Fälle
486815	Kongenitale Muskeldystrophie-Atemversagen-Hautanomalien-Gelenkinstabilität-Syndrom	4 Fälle
2838	Nierenkelchdivertikel - Taubheit	4 Fälle
1406	Charlie M-Syndrom	4 Fälle
319195	Chondroektodermale Dysplasie mit Nachtblindheit	4 Fälle
96192	Uniparentale Disomie 7, paternale	4 Fälle
2772	Osteogenesis imperfecta - Mikrozephalie - Katarakte	3 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
2135	Hennekam-Beemer-Syndrom	3 Fälle
2983	Intersexualität - geistige Retardierung	3 Fälle
1259	Blepharoptose - Myopie - Linsenektopie	3 Fälle
1321	Kamptodaktylie - fibröse Gewebshyperplasie - Skelettdysplasie	3 Fälle
1342	Herz-Hand-Syndrom Typ 3	3 Fälle
1027	Amelie, autosomal-rezessive	3 Fälle
1067	Aniridie-Ptosis-Intelligenzminderung-familiäre Adipositas-Syndrom	3 Fälle
1133	AREDYLD-Syndrom	3 Fälle
1069	Aniridie-Patellaaplasie-Syndrom	3 Fälle
1112	Aphalangie - Hemivertebrae - urogenital-intestinale Dysgenesie	3 Fälle
1116	Aplasia cutis congenita mit intestinaler Lymphangioktasie	3 Fälle
1882	Hypohidrotische ektodermale Dysplasie-Hypothyreose-Ziliendyskinesie-Syndrom	3 Fälle
1790	Dysostose, faziokraniale hypomandibuläre	3 Fälle
1495	Intelligenzminderung - Corpus callosum-Hypoplasie - präaurikuläre Anhängsel	3 Fälle
1529	Schädel-Gesicht-Schwerhörigkeit-Hand-Syndrom	3 Fälle
1408	Haaranomalien - Photosensibilität - Intelligenzminderung	3 Fälle
1389	Kortikale Blindheit - geistige Retardierung - Polydaktylie	3 Fälle
2153	Hirschsprung-Krankheit-Nagelhypoplasie-Dysmorphien-Syndrom	3 Fälle
2064	Wirbelfusion, hintere lumbo-sakrale - Blepharoptose	3 Fälle
2050	Cole-Carpenter-Syndrom	3 Fälle
2091	Struma, mehrknotig - Nierenzysten - Polydaktylie	3 Fälle
2084	Glaukom - Ektopie - Mikrosphärenphakie - steife Gelenke - Kleinwuchs	3 Fälle
2111	Zystisches Hamartom der Lunge und Nieren	3 Fälle
1972	Dysplasie, faziokardiomele letale	3 Fälle
1970	Gesichtsdysmorphie - Makrozephalie - Myopie - Dandy-Walker-Malformation	3 Fälle
2736	Omphalozele-Gaumenspalte-Syndrom, letales	3 Fälle
2713	Okulo-osteo-kutanes Syndrom	3 Fälle
2613	Nagel-Patella-Syndrom-ähnliche Nierenerkrankung	3 Fälle
2608	N-Syndrom	3 Fälle
2515	Mikrozephalie - Kardiomyopathie	3 Fälle
2521	Mikrozephalie - Gaumenspalte	3 Fälle
2516	Mikrozephalie - Herzfehler - Lungenfehlbildung	3 Fälle
2437	Czeizel-Losonci-Syndrom	3 Fälle
2410	Hypergonadotroper Hypogonadismus-Katarakt-Syndrom	3 Fälle
2409	Lowry-Maclean-Syndrom	3 Fälle
3172	Augenbrauen, verdoppelte - Syndaktylie	3 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
3210	Summitt-Syndrom	3 Fälle
3086	Vitreoretinochoroidopathie, autosomal dominante	3 Fälle
3010	Qazi-Markouzos-Syndrom	3 Fälle
3018	Retinales Ischämiesyndrom mit Hyalinose kleiner Gefäße des Verdauungstraktes und diffuser Hirn-Verkalkung	3 Fälle
3041	Geistige Retardierung - Glatzenbildung - Patellaluxation - Akromikrie	3 Fälle
2951	Fehlende Daumen-Kleinwuchs-Immundefekt-Syndrom	3 Fälle
2881	Kutane Photosensitivität - letale Kolitis	3 Fälle
3326	Thymus-Nieren-Anus-Lungendysplasie	3 Fälle
3328	Tibia, fehlende - Polydaktylie - arachnoide Zysten	3 Fälle
3404	Ulbright-Hodes-Syndrom	3 Fälle
3369	Trigonocephalie - Kleinwuchs - Entwicklungsverzögerung	3 Fälle
3433	Mikrozephalie - Brachydaktylie - Kyphoskoliose	3 Fälle
1101	Anophthalmie - Megalokornea - Kardiopathie - Skeletanomalien	3 Fälle
1383	Katarakt - Schwerhörigkeit - Hypogonadismus	3 Fälle
1130	Arachnodaktylie - geistige Retardierung - Dysmorphien	3 Fälle
629	Kleinwuchs durch qualitative Wachstumshormonanomalien	3 Fälle
69125	Anonychie mit umschriebener Pigmentierung	3 Fälle
66633	Sensorineurale Schwerhörigkeit - frühes Ergrauen - essentieller Tremor	3 Fälle
65798	Goodman-Syndrom	3 Fälle
71278	Hirnfehlbildung, kongenitale, durch Glutamin-Synthetase-Mangel	3 Fälle
73223	Allgemeine Entwicklungsverzögerung - Osteopenie - ektodermaler Defekt	3 Fälle
50811	Lipodystrophie - geistige Retardierung - Schwerhörigkeit	3 Fälle
52054	Kraniosynostose - intrakranielle Verkalkungen	3 Fälle
83617	Agammaglobulinämie-Mikrozephalie-Kraniosynostose-schwere Dermatitis-Syndrom	3 Fälle
79330	GCS1-CDG	3 Fälle
79156	Krampfanfälle - Intelligenzminderung, durch Hydroxylysinurie	3 Fälle
75325	Osteosklerose - Ichthyose - vorzeitige Ovarialinsuffizienz	3 Fälle
79118	Neugeborenen-Diabetes - kongenitale Hypothyreose - kongenitales Glaukom - Leberfibrose - polyzystische Nieren	3 Fälle
77299	Mikrophthalmie - Hirnatrophie	3 Fälle
93267	Kleeblattschädel - multiple kongenitale Anomalien	3 Fälle
90030	Anämie, hämolytische durch Glutathion-Reduktase-Mangel	3 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
85324	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Shrimpton	3 Fälle
85321	Schwerhörigkeit-geistige Retardierung, Typ Martin-Probst	3 Fälle
83642	Mikrozytische Anämie mit hepatischer Eisenüberladung	3 Fälle
85317	X-chromosomale Intelligenzminderung - Hypogammaglobulinämie - progressive neurologische Ausfälle	3 Fälle
85318	X-chromosomale Intelligenzminderung-vorzeitige Pubertät-Adipositas-Syndrom	3 Fälle
85290	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Wilson	3 Fälle
94095	Dysostose, spondylo kostale - Anal- und Urogenitalfehlbildungen	3 Fälle
93970	Holmes-Gang-Syndrom	3 Fälle
93971	Chudley-Lowry-Hoar-Syndrom	3 Fälle
93947	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Golabi-Ito-Hall	3 Fälle
139414	Naevus, panfollikulärer, kongenitaler	3 Fälle
139466	SERKAL-Syndrom	3 Fälle
103910	Enterozyten-Heparansulfat-Mangel, kongenitaler	3 Fälle
137622	Therapieresistente Diarrhoe - Choanalatresie - Augen anomalien	3 Fälle
217382	Neurodegeneratives Syndrom durch zerebrale Folattransportstörung	3 Fälle
217017	Zechi-Ceide-Syndrom	3 Fälle
230845	Ehlers-Danlos-Syndrom, ähnlich vaskulärer Typ	3 Fälle
228396	Ptosis - Bewegungseinschränkung des Auges - Fehlen des Tränenpunktchens	3 Fälle
251066	Mikrodeletionssyndrom 8p11.2	3 Fälle
163665	Dysplasie, spondyloepiphysäre, verzögerte, Typ Kohn	3 Fälle
163961	X-chromosomal zerebral-zerebelläres-Kolobom-Syndrom	3 Fälle
168577	Kryohydrozytose mit reduziertem Stomatin, hereditäre Form	3 Fälle
168555	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ A4	3 Fälle
166068	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 5	3 Fälle
166277	Skelettdysplasie mit Wormschen Knochen-multiplen Frakturen-Dentinogenesis imperfecta-Syndrom	3 Fälle
168544	Dysplasie, spondylometaphysäre, Typ Golden	3 Fälle
171860	Intelligenzminderung - Katarakte - Kyphose	3 Fälle
171866	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Aggrecan	3 Fälle
300373	Gigantismus, infantiler, familiäre Form	3 Fälle
300298	Schwere kongenitale hypochrome Anämie mit beringten Sideroblasten	3 Fälle
294023	Neonatale Haut- und Darmerkrankung, entzündliche	3 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
300333	Nephrotisches Syndrom-Schwerhörigkeit-prätibiales Epidermolysis bullosa-Syndrom	3 Fälle
313800	Sehnervödem-Splenomegalie-Syndrom	3 Fälle
306504	Kongenitales nephrotisches Syndrom-Interstitielle Lungenkrankheit-Epidermolysis bullosa-Syndrom	3 Fälle
306542	Fronto-nasale Dysplasie-schwere Mikrophthalmie-Gesichtsspalten-Syndrom	3 Fälle
314389	Duplikations-Syndrom Xq12-q13.3	3 Fälle
314485	Neuropathie, distale kongenitale motorische, des jungen Erwachsenen	3 Fälle
314572	Autosomal-rezessive Leukoenzephalopathie-ischämischer Schlaganfall-Retinitis pigmentosa-Syndrom	3 Fälle
324525	Hypertrophe Kardiomyopathie mit renal-tubulärer Störung durch mitochondriale DNA-Mutation	3 Fälle
324290	Früh beginnende Lafora-Einschluskörperchen-Krankheit	3 Fälle
329173	Autoinflammatorisches Syndrom mit pyogener Bakterieninfektion und Amylopektinose	3 Fälle
329178	Kongenitale Muskeldystrophie mit Intelligenzminderung und schwerer Epilepsie	3 Fälle
324999	JMP-Syndrom	3 Fälle
330054	Kongenitale Katarakt-progressive Muskelhypotonie-Hörverlust-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	3 Fälle
261120	Mikrodeletionssyndrom 14q11.2	3 Fälle
261144	Mikrodeletionssyndrom 14q12	3 Fälle
261295	Mikrodeletionssyndrom 20p12.3	3 Fälle
263508	COG1-CDG	3 Fälle
280356	Lipodystrophie, familiäre partielle, PLIN1-abhängige	3 Fälle
280640	Okzipitale Pachygyrie und Polymikrogyrie	3 Fälle
412035	Mikrodeletionssyndrom 13q12.3	3 Fälle
411986	Frühinfantile epileptische Enzephalopathie-kortikale Blindheit-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	3 Fälle
412189	Epidermolysis bullosa simplex durch Exophilin 5-Mangel	3 Fälle
404493	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie-Epilepsie-Intelligenzminderung-Syndrom durch TUD-Mangel	3 Fälle
402082	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 5	3 Fälle
404451	FBLN1-abhängiges Entwicklungsverzögerung-ZNS-Anomalien-Syndaktylie-Syndrom	3 Fälle
401859	Liponsäure-Synthase-Mangel	3 Fälle
401866	Spastik mit Hyperglyzinämie, im Kindesalter beginnend	3 Fälle
401935	Mikrodeletionssyndrom 14q24.1q24.3	3 Fälle
401795	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 59	3 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
397933	Schwere Intelligenzminderung-progressive postnatale Mikrozelephalie-stereotype Mittellinien-Handbewegungen-Syndrom	3 Fälle
397922	Ferro-zerebro-kutanes Syndrom	3 Fälle
397964	Immundefekt, kombinierter, durch MALT1-Mangel	3 Fälle
369992	Schwere Dermatitis-multiple Allergien-metabolischer Verlust-Syndrom	3 Fälle
370127	Medich Giant-Platelet-Syndrom	3 Fälle
370010	Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphien-Handanomalien-Syndrom	3 Fälle
369867	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediaire, Typ C	3 Fälle
369840	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2S	3 Fälle
363981	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4B3	3 Fälle
357237	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch CARD11-Mangel	3 Fälle
356996	Intelligenzminderung - Hypotonie - Spastik - Schlafstörung	3 Fälle
363534	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, hepato-zerebro-renale Form	3 Fälle
363409	Fetale Akinesie-zerebrale und retinale Blutungen-Syndrom	3 Fälle
370938	Salt-and-pepper-Syndrom	3 Fälle
391307	Schwere Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Verhaltensstörungen-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	3 Fälle
391316	Infantile mesiale Temporallappenepilepsie mit schwerer kognitiver Regression	3 Fälle
391351	SURF1-abhängige Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4	3 Fälle
391397	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 7	3 Fälle
391457	HSD10-Krankheit, neonataler Typ	3 Fälle
2760	OSLAM-Syndrom	3 Fälle
1006	Alopezie mit Antikörper-Mangel	3 Fälle
2617	Vogelkopf-Kleinwuchs Typ Montreal	3 Fälle
2535	Mikrokornea - Korektopie - Makulahypoplasie	3 Fälle
2957	Guttmacher-Syndrom	3 Fälle
2724	Odontomatose - Aorten- und Ösophagusstenose	3 Fälle
2741	Ophthalmo-mandibulo-mele Dysplasie	3 Fälle
2101	Grubben-de-Cock-Borghgraef-Syndrom	3 Fälle
2115	Harrod-Syndrom	3 Fälle
2502	Metaphysäre Dysostose - geistige Retardierung - Schallleitungsschwerhörigkeit	3 Fälle
3409	Urban-Rogers-Meyer-Syndrom	3 Fälle
2523	Mikrozelephalie - zerebelläre Hypoplasie - Spastik	3 Fälle
2261	Hypospadie - Intelligenzminderung, Typ Goldblatt	3 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
2246	Zerebelläre Hypoplasie - tapetoretinale Degeneration	3 Fälle
2167	Holzgreve-Syndrom	3 Fälle
2476	Dysraphie - Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte - Reduktionsdefekt der Extremitäten	3 Fälle
453510	Kongenitale Schmerzunempfindlichkeit mit schwerer Intelligenzminderung	3 Fälle
457365	Intelligenzminderung-Muskelschwäche-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	3 Fälle
320401	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 44	3 Fälle
97678	Uniparentale Disomie 13, maternale	3 Fälle
370103	Dystonie, primäre, Typ DYT17	3 Fälle
453533	Polyendokrine Polyneuropathie-Syndrom	3 Fälle
2690	Neutropenie - Monozytopenie - Schwerhörigkeit	3 Fälle
420566	Blutungskrankheit durch CalDAG-GEFI-Mangel	3 Fälle
420794	Cono-spondyläre Dysplasie	3 Fälle
424261	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2Y	3 Fälle
436245	Retinitis pigmentosa-juvenile Katarakt-Kleinwuchs-Intelligenzminderung Syndrom	3 Fälle
423894	Mikrozephalie - komplexe motorische und sensorische axonale Neuropathie	3 Fälle
398117	Dermatomyositis, neonatale	3 Fälle
444048	Ovardysgenesie-Kleinwuchs-Syndrom	3 Fälle
444458	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 24	3 Fälle
444077	Kognitive Störung-grobe Gesichtsszüge-Herzdefekte-Adipositas-Lungenbeteiligung-Kleinwuchs-Skelettdysplasie-Syndrom	3 Fälle
1891	Ektrodaktylie - spastische Paraplegie - geistige Retardierung	3 Fälle
436174	Katarakt-Wachstumshormonmangel-sensorische Neuropathie-sensorineurale Schwerhörigkeit-Skelettdysplasie-Syndrom	3 Fälle
435930	Kolobomatischer Sehnervenkopf-Makula-Atrophie-Chorioretinopathie-Syndrom	3 Fälle
435938	X-chromosomal Mikrozephalie-Wachstumsverzögerung-Prognathie-Kryptorchismus-Syndrom	3 Fälle
435953	Progeroide Mermale-Hepatozelluläres Karzinom-Prädispositionssyndrom	3 Fälle
438178	Schwere Intelligenzminderung-Epilepsie-Katarakt-Syndrom durch Acyl-CoA-Reduktase 1-Mangel	3 Fälle
437552	Autosomal-rezessiver primärer Immundefekt mit defekter spontaner natürlicher Killer-Zellen-Zytotoxizität	3 Fälle
166029	Dysplasie, epiphysäre multiple, mit schwerer proximaler Femur-Dysplasie	3 Fälle
477993	Gaumenanomalien-weiter Zahnabstand-Gesichtsdysmorphien-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	3 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
79347	Chondrodysplasia punctata Typ Toriello	3 Fälle
477774	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 27	3 Fälle
477661	IL21-abhängige infantile chronisch-entzündliche Darmerkrankung	3 Fälle
1837	Ulna-Dysplasie, metaphysäre	3 Fälle
1185	Spinozerebelläre Ataxie-Dysmorphie-Syndrom	3 Fälle
169157	Immundefekt, kombinierter schwerer, T- B+, durch CD45-Mangel	3 Fälle
476084	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2X	3 Fälle
476096	Erythrokeratodermie-Kardiomyopathie-Syndrom	3 Fälle
3236	Schalleitungsschwerhörigkeit-Ptosis-Skelettanomalien-Syndrom	3 Fälle
1849	Ureterabgangstenose - polyzystische Nierendegeneration	3 Fälle
2673	Neuro-fazio-digitо-renales Syndrom	3 Fälle
2779	Osteopathia striata - Hyperpigmentierung - weiße Stirnlocke	3 Fälle
3419	Van-Regemorte-Pierquin-Vamos-Syndrom	3 Fälle
1969	Gesichtsdysmorphien-Anorexie-Kachexie-Augen- und Hautanomalien-Syndrom	3 Fälle
2370	Larsen-ähnliches Syndrom - Knochendysplasie - Kleinwuchs	3 Fälle
1548	Kryptorchismus - Arachnodaktylie - Intelligenzminderung	3 Fälle
1381	Katarakt - geistige Retardierung - Analatresie - Uropathie	3 Fälle
1355	Kongenitaler Herzfehler-rundes Gesicht-Entwicklungsverzögerung-Syndrom	3 Fälle
1373	Katarakt - aberrante orale Frenula - Wachstumsverzögerung	3 Fälle
435628	Keppen-Lubinsky-Syndrom	3 Fälle
3353	Dysplasie, trichodermale mit Zahnveränderungen	3 Fälle
2916	Polydaktylie, postaxiale - dentale und vertebrale Anomalien	3 Fälle
2928	Polyneuropathie - geistige Retardierung - Akromikrie - vorzeitige Menopause	3 Fälle
2926	Aplasie der Fingerstrekker mit Polyneuropathie	3 Fälle
2868	Kleinwuchs - Herzklappenfehler - charakteristisches Gesicht	3 Fälle
2863	Kleinwuchs - Wormsche Knochen - Dextrokardie	3 Fälle
3098	Rhizomeles Syndrom Typ Urbach	3 Fälle
3104	Pierre-Robin-Sequenz - Oligodaktylie	3 Fälle
466784	Neonatales schweres kardio-pulmonales Versagen durch mitochondrialen Methylierungsdefekt	3 Fälle
466794	Akutes infantiles Leberversagen-zerebelläre Ataxie-periphere sensomotorische Neuropathie-Syndrom	3 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
468620	Intelligenzminderung-Epilepsie-extrapyramideale Störung-Syndrom	3 Fälle
500144	Early-onset progressive encephalopathy-hearing loss-pons hypoplasia-brain atrophy syndrome	3 Fälle
500135	Multinucleated neurons-anhydramnios-renal dysplasia-cerebellar hypoplasia-hydranencephaly syndrome	3 Fälle
502437	4q25 proximal deletion syndrome	3 Fälle
504523	Severe combined immunodeficiency due to LAT deficiency	3 Fälle
485418	EMILIN-1-assoziierte Bindegewebskrankheit	3 Fälle
494348	Nicht-zirrhotische portale Hypertension mit frühem Beginn, familiäre Form	3 Fälle
495875	Congenital labioscrotal agenesis-cerebellar malformation-corneal dystrophy-facial dysmorphism syndrome	3 Fälle
494439	Retinitis pigmentosa-Taubheit-Hypothyreose-vorzeitige Alterung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	3 Fälle
494541	Benigne Chorea-striatale Beteiligung-Syndrom mit Beginn im Kindesalter	3 Fälle
496751	EVEN-plus syndrome	3 Fälle
496686	Kyphoscoliosis-lateral tongue atrophy-myofibrillar myopathy syndrome	3 Fälle
485405	Triplikation 16p12.1p12.3	3 Fälle
309111	Kombinierter Lipase-Kolipase-Mangel des Pankreas	3 Fälle
95700	Familiäre Nebennierenhypoplasie mit fehlendem hypophysären luteinisierenden Hormon	3 Fälle
3026	Radiushypoplasie - Choanalatresie	3 Fälle
488627	Schwere Wachstumsstörung-Strabismus-extensive dermale Melanozytose-Intelligenzminderung-Syndrom	3 Fälle
2773	Osteogenesis imperfecta - Retinopathie - Krämpfe - Intelligenzminderung	2 Fälle
1488	Cooper-Wang-Jabs-Syndrom	2 Fälle
1770	Gonadendysgenesie XY-Typ - multiple Fehlbildungen	2 Fälle
1046	Anämie, hämolytische letale - Genitalfehlbildungen	2 Fälle
2233	Hypogonadismus - Mitralklappenprolaps - geistige Retardierung	2 Fälle
1933	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, enzephalomyopathische Form mit Methylmalonazidurie	2 Fälle
1422	Chondrodysplasie - Intersexualität	2 Fälle
3151	Multiple Sklerose - Ichthyose - Faktor VIII-Mangel	2 Fälle
1948	Epilepsie - Mikrozephalie - Skelettdysplasie	2 Fälle
1354	Kardiopathie - Extremitätenverkürzung	2 Fälle
949	Dysostose, akro-kranio-faziale	2 Fälle
1227	Bangstad-Syndrom	2 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
1237	Beemer-Ertbruggen-Syndrom	2 Fälle
1326	Kamptodaktylie Guadalajara Typ 2	2 Fälle
1295	Brachytelephalangie - Dysmorphien - Kallmann-Syndrom	2 Fälle
1021	Amaurose-Hypertrichose-Syndrom	2 Fälle
1068	Aniridie - geistige Retardierung	2 Fälle
1064	Aniridie - Nierenagenesie - psychomotorische Retardierung	2 Fälle
1003	Skalpdefekte - postaxiale Polydaktylie	2 Fälle
1014	Alopezie-Intelligenzminderung-hypergonadotroper Hypogonadismus-Syndrom	2 Fälle
1659	Dermato-Leukodystrophie	2 Fälle
1806	Dysplasie, ektodermale - Blindheit	2 Fälle
1563	Dahlberg-Borer-Newcomer-Syndrom	2 Fälle
1547	Kryptomikrotie - Brachydaktylie - Anomalie der Dermatoglyphen	2 Fälle
1533	Kraniosynostose - Fibula-Aplasie	2 Fälle
1521	Kranio-fronto-nasale Dysplasie - Poland-Anomalie	2 Fälle
1380	Katarakt - Nephropathie - Enzephalopathie	2 Fälle
1368	Katarakt - Ataxie - Taubheit	2 Fälle
1484	Kontrakturen - ektodermale Dysplasie - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	2 Fälle
1453	Cleido-rhizomeles Syndrom	2 Fälle
1433	Choroidea-Atrophie - Alopezie	2 Fälle
2235	Hypogonadotroper Hypogonadismus - Retinitis pigmentosa	2 Fälle
2234	Hypogonadismus, männlicher - geistige Retardierung - Skeletanomalien	2 Fälle
2250	Hyposmie-nasale und okuläre Hypoplasie-hypogonadotroper Hypogonadismus-Syndrom	2 Fälle
2249	Ulnahypoplasie - geistige Retardierung	2 Fälle
2266	Hypotrichose - geistige Retardierung, Typ Lopes	2 Fälle
2272	Ichthyose - konische Finger - Mittellinien-Rinne	2 Fälle
2271	Ichthyose, kongenitale - Mikrozephalie - Tetraplegie	2 Fälle
2274	Ichthyose - Hepatosplenomegalie - zerebelläre Degeneration	2 Fälle
2282	Dysmorphien - Kleinwuchs - Schwerhörigkeit - Pseudohermaphroditismus	2 Fälle
2155	Hirschsprung-Krankheit - Polydaktylie - Innenohrtaubheit	2 Fälle
2172	Mikrozephalie - Glomerulonephritis - marfanoider Habitus	2 Fälle
2181	Hydrozephalus - Hochwuchs - Gelenkschlaffheit	2 Fälle
2119	HEC-Syndrom	2 Fälle
1995	Lippenspalte - Retinopathie	2 Fälle
2007	Flügelknorpel-Hypoplasie-Kolobom-Telekanthus-Syndrom	2 Fälle
2010	Gaumenspalte - Stapes-Fixation - Oligodontie	2 Fälle
2025	Gingivale Fibromatose - Gesichtsdysmorphien	2 Fälle
2718	Okulo-tricho-Dysplasie	2 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
2513	Mikrozephalie - Albinismus - Fingeranomalien	2 Fälle
2511	Mikrobrachyzyphalie - Ptosis - Lippenspalte	2 Fälle
2390	Lichtenstein-Syndrom	2 Fälle
2347	Kniest-ähnliche Dysplasie, letale	2 Fälle
2324	Osteopenie-Intelligenzminderung-spärliches Haar-Syndrom	2 Fälle
3177	Spinozerebelläre Degeneration - Hornhautdystrophie	2 Fälle
3199	Stimmler-Syndrom	2 Fälle
3214	Taubheit - Blindheit - Hypopigmentierung	2 Fälle
3105	Robinow-ähnliches Syndrom	2 Fälle
3132	Say-Barber-Miller-Syndrom	2 Fälle
3134	SCARF-Syndrom	2 Fälle
3011	Spastische Tetraparese - Retinitis pigmentosa - Intelligenzminderung	2 Fälle
2975	46,XX-DSD - Skeletanomalien	2 Fälle
2988	Pterygium colli - Intelligenzminderung - Fingeranomalien	2 Fälle
2985	Pseudoprogeria-Syndrom	2 Fälle
2888	Pierre-Robin-Sequenz - fazio-digitale Anomalien	2 Fälle
2867	Kleinwuchs Typ Brüssel	2 Fälle
2876	PHAVER-Syndrom	2 Fälle
2892	Dysplasie, pilo-dentale - Refraktionsanomalien	2 Fälle
2825	PARC-Syndrom	2 Fälle
2826	Spastische Paraplegie - vorzeitige Pubertät	2 Fälle
3262	Syngnathie - multiple Anomalien	2 Fälle
3323	Thrombozytopenie - Pierre-Robin-Sequenz	2 Fälle
3327	Thyreo-zerebro-renales Syndrom	2 Fälle
3224	Schwerhörigkeit - Genitalanomalien - Synostose der Mittelhand- und der Mittelfussknochen	2 Fälle
3239	Schwerhörigkeit - Vitiligo - Achalasie	2 Fälle
3365	Trigonocephalie - breite Daumen	2 Fälle
3368	Trigonocephalie - bifide Nase - akrale Anomalien	2 Fälle
3200	Stoll-Alembik-Finck-Syndrom	2 Fälle
3167	Sieghler-Brewer-Carey-Syndrom	2 Fälle
2519	Mikrozephalie - Krämpfe - geistige Retardierung - Herzfehler	2 Fälle
2653	Kleinwuchs, osteochondrodysplastischer - Schwerhörigkeit - Retinitis pigmentosa	2 Fälle
2666	Nephronophthrose, adulte familiäre - spastische Tetraparese	2 Fälle
3448	Weaver-Williams-Syndrom	2 Fälle
1485	Arthrogrypose - Hyperkeratose, letaler Typ	2 Fälle
1192	Atherosklerose - Schwerhörigkeit - Diabetes - Epilepsie - Nephropathie	2 Fälle
2015	Gaumenspalte - Kleinwuchs - Fehlbildungen der Wirbel	2 Fälle
2427	Makrozephalie - Kleinwuchs - Paraplegie	2 Fälle
2898	Geistige Retardierung, X-chromosomal - Plagiocephalie	2 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
2183	Hydrozephalus - Adipositas - Hypogonadismus	2 Fälle
3240	Schwerhörigkeit - tubuläre Azidose - Anämie	2 Fälle
69088	Anhidrotische ektodermale Dysplasie- Immundefekt-Osteopetrosis-Lymphödem- Syndrom	2 Fälle
73224	Renaler Tubulusschaden - Kardiomyopathie	2 Fälle
73230	Ossifikationsstörung - psychomotorische Entwicklungsverzögerung	2 Fälle
73245	Spinale Muskelatrophie - Dandy-Walker- Malformation - Katarakte	2 Fälle
73246	Viszerale Neuropathie - Gehirnanomalien - Gesichtsdysmorphien - Entwicklungsverzögerung	2 Fälle
71267	Dentinogenesis imperfecta - Kleinwuchs - Hörverlust - geistige Retardierung	2 Fälle
50812	Zellweger-ähnliches Syndrom ohne Anomalien der Peroxisomen	2 Fälle
50817	Duane-Anomalie - Myopathie - Skoliose	2 Fälle
50809	Syndrom der Osteolyse von Talus, Patella und Skaphoid	2 Fälle
50810	Mikrolissenzephalie - Mikromelie	2 Fälle
52047	Braddock-Syndrom	2 Fälle
52055	Corpus-callosum-Agenesie- Intelligenzminderung-Kolobom-Mikrognathie- Syndrom	2 Fälle
64542	Dysostose, akrofaziale, Typ Kennedy-Teebi	2 Fälle
79302	Gallensäuresynthesedefekt, kongenitaler, Typ 3	2 Fälle
75389	Hirnfehlbildungen - kongenitaler Herzfehler - postaxiale Polydaktylie	2 Fälle
79107	Entwicklungsdefekte - Schwerhörigkeit - Dystonie	2 Fälle
77300	Ohrenanomalien - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - Augenanomalien	2 Fälle
91133	Osteopenie - Myopie - Hörverlust - Intelligenzminderung - Gesichtsdysmorphien	2 Fälle
91130	Hypertrophe Kardiomyopathie - Muskelhypotonie - Laktatazidose	2 Fälle
91494	Makulakolobom-Gaumenspalte-Hallux valgus- Syndrom	2 Fälle
88643	Adipositas - Kolitis - Hypothyreoidismus - Herzhypertrophie - Entwicklungsverzögerung	2 Fälle
90022	Kardiomyopathie - Nierenanomalien	2 Fälle
85327	X-chromosomal Intelligenzminderung- Akromegalie-Hyperaktivität-Syndrom	2 Fälle
86822	Lissenzephalie Typ III - metakarpale Knochendysplasie	2 Fälle
85319	X-chromosomal Intelligenzminderung- Epilepsie-progressive Gelenkkontrakturen- Dysmorphie-Syndrom	2 Fälle
97290	Papilläres Schilddrüsenkarzinom mit papillärem Nierenzellkarzinom	2 Fälle
95428	COG8-CDG	2 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
94066	Schwere Intelligenzminderung-Epilepsie-Anal anomalien-Hypoplastische distale Phalangen	2 Fälle
137631	Lungenfibrose - Immundefekt - Gonadendysgenesie	2 Fälle
100013	Lissenzephalie mit zerebellärer Hypoplasie Typ C	2 Fälle
99832	Thyrotropin-Releasing-Hormon (TRH)-Resistenz	2 Fälle
99069	Herz, univentrikuläres, mit singulärer atrio-ventrikulärer Klappe	2 Fälle
217399	Schmerzunempfindlichkeit, kongenitale, mit Hyperhidrose	2 Fälle
238523	Atypische Hypotonie-Cystinurie-Syndrom	2 Fälle
238329	Enzephalomyopathie, mitochondriale, schwere, X-chromosomal	2 Fälle
231556	Epidermolysis bullosa, junktionale lokalisierte spät-einsetzende - Intelligenzminderung	2 Fälle
163684	Leukoenzephalopathie - Dystonie - motorische Neuropathie	2 Fälle
163985	Hyperekplexie - Epilepsie	2 Fälle
168598	Demyelinisierung des Gehirns durch Methionin-Adenosyltransferase-Mangel	2 Fälle
169100	Immundefekt durch CD25-Mangel	2 Fälle
166038	Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Kaitila	2 Fälle
166105	Enzephalomyopathie, mitochondriale, Typ Ghezzi-Zeviani	2 Fälle
168451	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre - gestörte Zahnentwicklung	2 Fälle
168552	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre - gebogene Unterarme - Gesichtsdysmorphien	2 Fälle
171839	Kraniosynostose - Hydrozephalus - Chiari-Fehlbildung I - radioulnare Synostose	2 Fälle
183707	Neutrophiles Immundefekt-Syndrom	2 Fälle
199348	Enzephalopathie, Thiamin-responsive	2 Fälle
199329	Myopathie, kongenitale, Typ Paradas	2 Fälle
293807	Gallengangdilatation, Ketamine-induzierte	2 Fälle
294026	Mikroduplikationssyndrom 2q31.1	2 Fälle
313772	Spastische Ataxie-Neuropathie-Syndrom, früh beginnend	2 Fälle
306511	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 48	2 Fälle
313947	Mikroduplikationssyndrom 2q23.1	2 Fälle
314002	Kontrakturen-Pterygium colli-Mikrognathie-hypoplastische Mamillen-Syndrom	2 Fälle
314029	Osteogenesis imperfecta Hohe Knochenmasse	2 Fälle
314041	Marfanoider Habitus - Inguinalhernie - Beschleunigte Knochenalterung	2 Fälle
314629	CLN11-Krankheit	2 Fälle
314575	Intelligenzminderung-Hypotonie-Brachyzephalie-Pylorusstenose-Kryptorchismus-Syndrom	2 Fälle
324530	Autoinflammation mit PLCG2-assoziertem Antikörper-Mangel und Immundysregulation	2 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
324540	Aphonie-Schwerhörigkeit-Retinadystrophie-Bifid Hallux-Intelligenzminderung-Syndrom	2 Fälle
324416	Muskelhypertrophie-Hepatomegalie-Polyhydramnion-Syndrom	2 Fälle
324410	X-chromosomale Intelligenzminderung-Kardiomegalie-kongestive Herzinsuffizienz-Syndrom	2 Fälle
324307	Schwere laterale Tibia-Verkrümmung mit Kleinwuchs	2 Fälle
324299	Parangangliom, multiples, mit assoziierter Polzythämie	2 Fälle
324294	T-Zell-Immundefekt mit Epidermodysplasia verruciformis	2 Fälle
319600	Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch partiellen IRF8-Defekt	2 Fälle
319589	Autosomal-dominante Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch partiellen IFN-gamma-R2-Defekt	2 Fälle
329252	Spondylo kostale Dysostose-Hypospadie-Intelligenzminderung-Syndrom	2 Fälle
329242	Kongenitale chronische Diarrhoe mit Protein-Verlust-Enteropathie	2 Fälle
329224	Intelligenzminderung-kraniofaziale Dysmorphien-Kryptorchismus-Syndrom	2 Fälle
324575	Hyperinsulinismus durch HNF1A-Mangel	2 Fälle
352333	Kongenitale Ichthyose-Intelligenzminderung-spastische Tetraplegie-Syndrom	2 Fälle
261304	Mikrodeletionssyndrom 20q13.2q13.3, paternal	2 Fälle
261534	49,XXXXY-Syndrom	2 Fälle
263501	COG4-CDG	2 Fälle
276556	Hyperinsulinismus durch UCP2-Mangel	2 Fälle
276405	Hyperbiliverdinämie	2 Fälle
280576	Nestor-Guillermo-Progerie-Syndrom	2 Fälle
280397	Alzheimer-ähnliche familiäre Prionkrankheit	2 Fälle
280663	Hermansky-Pudlak-Syndrom Typ 9	2 Fälle
281127	Selbstheilendes Kolloidumbaby, akrales	2 Fälle
397725	COASY-Protein-assozierte Neurodegeneration	2 Fälle
397735	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2U	2 Fälle
231531	Hermansky-Pudlak-Syndrom Typ 7	2 Fälle
2575	Zystische Fibrose mit Gastritis und Megaloblastenämie	2 Fälle
412217	Dystonia-Aphonie-Syndrom	2 Fälle
412181	Epidermolysis bullosa simplex durch BP230-Mangel	2 Fälle
404499	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie-Epilepsie-Intelligenzminderung-Syndrom durch KIAA0226-Mangel	2 Fälle
404476	Allgemeine Entwicklungsverzögerung-Lungenzysten-Großwuchs-Wilms-Tumor-Syndrom	2 Fälle
401923	Mikrodeletionssyndrom 9q31.1q31.3	2 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
401959	Syndrom der partiellen Corpus callosum-Agenesie mit zerebellärer Vermishypoplasie und Zysten der hinteren Schädelgrube	2 Fälle
401764	Panzyopenie-Entwicklungsverzögerungs-Syndrom	2 Fälle
401805	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 63	2 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
397959	T-Zell-Mangel, TCR-alpha-beta-positiver	2 Fälle
397973	Intelligenzminderung-Adipositas-Prognathie-Augen- und Hautanomalien-Syndrom	2 Fälle
369979	Hyperphalangie der Finger-Zehenanomalie-schweres Pectus excavatum-Syndrom	2 Fälle
369955	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cbfU	2 Fälle
369929	Aldosteron-produzierendes Adenom mit komplexer neuromuskulärer Störung	2 Fälle
369881	2p21-Mikrodeletionssyndrom ohne Cystinurie	2 Fälle
370921	STT3A-CDG	2 Fälle
370039	Angora-Haar-Nävus-Syndrom	2 Fälle
370015	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Isidor	2 Fälle
370019	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Czarny-Ratajczak	2 Fälle
363680	Mikrodeletionssyndrom 2p13.2	2 Fälle
363623	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2T	2 Fälle
363543	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, durch Desmin-Mangel	2 Fälle
357158	Mandibulofaziale Dysostose - Makroblepharon - Makrostomie	2 Fälle
363424	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 3	2 Fälle
352662	Intraepitheliale korneale Dyskeratose-palmoplantare Hyperkeratose-Laryngx-Dyskeratose-Syndrom	2 Fälle
352530	Intelligenzminderung-Adipositas-Hirnfehlbildungen-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	2 Fälle
352563	Infantile hypertrophe Kardiomyopathie durch MRPL44-Mangel	2 Fälle
370930	XYLT1-CDG	2 Fälle
370997	Muscle-Eye-Brain-Syndrom mit bilateraler multizystischer Leukodystrophie	2 Fälle
391343	Fatale post-virale neurodegenerative Störung	2 Fälle
391348	Wachstums- und Entwicklungsverzögerung-Hypotonie-Sehbeeinträchtigung-Laktatazidose-Syndrom	2 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
391366	Wachstumsstörung-milde Entwicklungsverzögerung-chronische Hepatitis-Syndrom	2 Fälle
977	Adrenomyodystrophie	2 Fälle
2631	Kleinwuchs, mesomeler - Gaumenspalte - Kamptodaktylie	2 Fälle
2643	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, Typ Toriello	2 Fälle
1780	Thakker-Donnai-Syndrom	2 Fälle
2321	Jung-Wolff-Back-Stahl-Syndrom	2 Fälle
2003	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - Schwerhörigkeit - Sakrallipom	2 Fälle
2083	Prominente Glabella - Mikrozephalie - Hypogenitalismus	2 Fälle
2074	Gemignani-Syndrom	2 Fälle
2104	Dysmorphien - Pectus carinatum - schlaffe Gelenke	2 Fälle
1184	Ataxie - Lichtempfindlichkeit - Kleinwuchs	2 Fälle
1028	Amelo-onycho-hypohidrotisches Syndrom	2 Fälle
2522	Mikrozephalie - Fusionsanomalien der Halswirbelsäule	2 Fälle
2528	Mikrozephalie-Mikrokornea-Syndrom, Typ Seemanova	2 Fälle
2533	Mikrozephalie - Schwerhörigkeit - Intelligenzminderung	2 Fälle
2310	Beindeformität - Katarakt	2 Fälle
2256	Fibula-/Ulnahypoplasie - Nierenanomalien	2 Fälle
2475	Weiße Stirnlocke mit multiplen Fehlbildungen	2 Fälle
2482	Melhem-Fahl-Syndrom	2 Fälle
2487	Anomalien der unteren Extremitäten - Hypopspadie	2 Fälle
2489	Fehlbildungen der oberen Gliedmaßen - Augen- und Ohrenanomalien	2 Fälle
456298	Mikrodeletionssyndrom 1p35.2	2 Fälle
457205	Infantile axonale motorische und sensorische Neuropathie-Optikusatrophie-Neurodegeneration-Syndrom	2 Fälle
457223	Syndromale sensorineurale Schwerhörigkeit durch kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung	2 Fälle
457265	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 9	2 Fälle
457359	Megalenzephalie-schwere Kyphoskoliose-Großwuchs-Syndrom	2 Fälle
96187	Uniparentale Disomie 21, maternale	2 Fälle
453521	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, durch CWF19L1-Mangel	2 Fälle
456312	Infantile multisystemische neurologisch-endokrine-pankreatische Krankheit	2 Fälle
448264	Palmoplantarkeratose, isolierte fokale nichtepidermolytische	2 Fälle
447961	Pigmentierungsdefekte-Palmoplantarkeratose-Hautkarzinom-Syndrom	2 Fälle
448267	Dysplasie, spondylometaphysäre, rezessive	2 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
447954	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 25	2 Fälle
447974	Klippel-Feil-Anomalie-Myopathie-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	2 Fälle
453504	Neurologische Entwicklungsstörungen-kranio-faziale Dysmorphie-Herzfehler-Hüftdysplasie-Syndrom durch Punktmutationen	2 Fälle
447731	NIK-Mangel	2 Fälle
420741	RIDDLE-Syndrom	2 Fälle
420728	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 20	2 Fälle
420699	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch CXCR2-Mangel	2 Fälle
439232	AApoAIV-Amyloidose	2 Fälle
420733	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 21	2 Fälle
424107	Kongenitale Myopathie mit Myasthenie-ähnlichem Beginn	2 Fälle
423306	Mikrozephalie-Kleinwuchs-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom	2 Fälle
423479	X-chromosomal Intelligenzminderung-Spastizität der Extremitäten-Netzhautdystrophie-Diabetes insipidus-Syndrom	2 Fälle
435819	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch TFG-Gemutation	2 Fälle
431329	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 57	2 Fälle
398109	Neonatale autoimmune hämolytische Anämie	2 Fälle
440713	Sedoheptulose Kinase-Mangel, isolierte	2 Fälle
166016	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ Lowry	2 Fälle
1927	Emery-Nelson-Syndrom	2 Fälle
1964	Extrasystolen - Kleinwuchs - Hyperpigmentierung - Mikrozephalie	2 Fälle
1968	Flaches Gesicht-Mikrostomie-Ohrenmalie-Syndrom	2 Fälle
436182	Mikrozephaler primordialer Kleinwuchs-Insulinresistenz-Syndrom	2 Fälle
439897	Letales fetales zerebro-reno-urogenitales Agenesie/Hypoplasie-Syndrom	2 Fälle
435660	Lipodystrophie, familiäre partielle, durch LIPE-Genmutation	2 Fälle
438207	Makrothrombozytopenie, schwere, autosomal-rezessive	2 Fälle
431361	Progressive Enzephalopathie mit Leukodystrophie durch DECR-Mangel	2 Fälle
440731	L-Ferritin-Mangel	2 Fälle
443950	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, Typ 2, DNAJB2- assoziierte	2 Fälle
445110	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch POMK-Mangel	2 Fälle
166032	Dysplasie, epiphysäre multiple, mit Miniepiphysen	2 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
480528	Letale Hydranenzephalie-Zwerchfellhernie-Syndrom	2 Fälle
478042	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 30	2 Fälle
137681	Hepatoenzephalopathie durch kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 1	2 Fälle
1126	Aprosenzephalie mit zerebellärer Dysgenesie	2 Fälle
1236	Schwere Mikrobrachyzyphale-Intelligenzminderung-athetoider Zerebralparese-Syndrom	2 Fälle
3294	Anomalien der Fingerstrecksehnen	2 Fälle
2997	Ptosis-Stimmbandlähmung-Syndrom	2 Fälle
3016	Fehlender Radius-anogenitalen Anomalien-Syndrom	2 Fälle
3218	Schwerhörigkeit - epiphysäre Dysplasie - Kleinwuchs	2 Fälle
2956	Prata-Liberal-Goncalves-Syndrom	2 Fälle
477684	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 26	2 Fälle
477831	Skelettaler Großwuchs-kraniofaziale Dysmorphien-hyperelastische Haut-Läsionen der weißen Substanz-Syndrom	2 Fälle
477787	Blutungskrankheit mit assoziiertem Mangel der zytosolischen Phospholipase-A2 alpha	2 Fälle
2597	Mitochondriale Myopathie - Laktatazidose - Schwerhörigkeit	2 Fälle
1670	Diarrhoe, chronische mit Zottenatrophie	2 Fälle
1803	Dysplasie, thorakomelische	2 Fälle
785	Östrogen-Resistenz-Syndrom	2 Fälle
317425	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch DNA-PKcs-Mangel	2 Fälle
1352	Atrioventrikulärer Defekt-Blepharophimose-Radial-und Analdefekt-Syndrom	2 Fälle
476406	Syndrom der kongenitalen generalisierten hyperkontraktilen Muskelsteifheit	2 Fälle
1570	Sybrachydaktylie der Hände und Füße	2 Fälle
3225	Hörverlust - Aldosteron-Insensibilität der Speicheldrüsen, familiär	2 Fälle
3293	Telekanthus - Hypertelorismus - Strabismus - Pes cavus	2 Fälle
3241	Syndrom der Taubheit mit kranio-fazialer Dysmorphie	2 Fälle
1277	Brachydaktylie, mesomele, mit mentaler Retardierung und Herzfehlern	2 Fälle
2204	Hyperostosis corticalis, dysplastische	2 Fälle
1778	Gesichtsdysmorphien - Schalskrotum - Gelenkschlaffheit	2 Fälle
2547	Mikrophthalmie - Mikrotie - fetale Akinesie	2 Fälle
2184	Hydrozephalus - tief inserierende Nabelschnur	2 Fälle
2058	Fryns-Smeets-Thiry-Syndrom	2 Fälle
3082	Geistige Retardierung - Polydaktylie - unkämmbare Haare	2 Fälle
289522	Mikrotriplikation 11q24.1	2 Fälle

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
1123	Appendix, kaudaler - Schwerhörigkeit	2 Fälle
465824	Syndrom der fetalnen Einkapselung	2 Fälle
314993	Katarakt-kongenitale Kardiopathie- Neuralrohrdefekt-Syndrom	2 Fälle
1825	Dysplasie, epiphysäre - Hörverlust - Dysmorphien	2 Fälle
1804	Dysplasie, dyssegmentale - Glaukom	2 Fälle
2722	Odonto-Onycho-Dysplasie mit Alopezie	2 Fälle
2705	Dysplasie, okulo-zerebrale	2 Fälle
2720	Okulozerebrales Hypopigmentierungs-Syndrom Typ Preus	2 Fälle
1217	Atrophie, spinale - Ophthalmoplegie - Pyramidenbahn-Symptomatik	2 Fälle
254898	Schwerhörigkeit - Enzephaloneuropathie - Adipositas - Valvulopathie	2 Fälle
1506	Rippen, dünne - tubuläre Knochen - Dysmorphien	2 Fälle
1654	Zähne, konnatale - intestinale Pseudoobstruktion - persistierender Ductus arteriosus	2 Fälle
1390	Nachtblindheit - Skeletanomalien - Dysmorphien	2 Fälle
2110	Hallux varus mit präaxialer Polysyndaktylie	2 Fälle
2109	Hallermann-Streiff-ähnliches Syndrom	2 Fälle
2400	Periphere motorische Neuropathie- Dysautonomie-Syndrom	2 Fälle
1861	Thoraxdysplasie-Hydrozephalus-Syndrom	2 Fälle
3145	Nephrogener Diabetes insipidus-intrakranielle Kalzifikation-Syndrom	2 Fälle
3068	Geistige Retardierung - Myopathie - Kleinwuchs - endokrine Störung	2 Fälle
307936	Hypotrichosis-Osteolysis-Periodontitis- Palmoplantarkeratose-Syndrom	2 Fälle
79507	Hypotonie - Gedeihstörungen - Mikrozephalie	2 Fälle
3429	Verloove-Vanhorick-Brubakk-Syndrom	2 Fälle
3424	Velo-fazio-skelettales Syndrom	2 Fälle
2941	Porenzephalie - zerebelläre Hypoplasie - Fehlbildungen	2 Fälle
2976	Pseudo-Leprechaunismus-Syndrom Typ Patterson	2 Fälle
2871	Pfeiffer-Palm-Teller-Syndrom	2 Fälle
2891	Pili torti - Entwicklungsverzögerung - neurologische Anomalien	2 Fälle
2866	Kleinwuchs - Schwerhörigkeit - neutrophile Funktionsstörung - Dysmorphien	2 Fälle
3080	Geistige Retardierung Typ Wolff	2 Fälle
466801	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal- rezessive, Typ 2W	2 Fälle
220448	Makrothrombozytopenie mit Mitralklappeninsuffizienz	2 Fälle
319514	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 13	2 Fälle

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
319675	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, Typ Dauber	2 Fälle
320370	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 43	2 Fälle
141258	Gesichtsspalte, Tessier 4	2 Fälle
206564	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal- rezessive, Typ 2O	2 Fälle
459070	X-chromosomal Intelligenzminderung- zerebelläre Hypoplasie-Spondyloepiphysäre Dysplasie-Syndrom	2 Fälle
443236	Orthostatische Intoleranz durch NET-Mangel	2 Fälle
254925	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 4	2 Fälle
502444	Alkaline ceramidase 3 deficiency	2 Fälle
487796	Makrothrombozytopenie-Lymphödem- Entwicklungsverzögerung- Gesichtsdysmorphien-Kamptodaktylie-Syndrom	2 Fälle
498497	Short rib-polydactyly syndrome type 5	2 Fälle
221139	Kombinierter Immundefekt mit fazio-okulo- skelettalen Anomalien	2 Fälle
324364	Gemischte sklerosierende Knochendystrophie mit extraskelettalen Manifestationen	2 Fälle
300284	Bindegewebskrankheit durch Lysyl-Hydroxylase 3-Mangel	2 Fälle
221142	Anetodermie, konfettiartige	2 Fälle
3173	Infantile Krampfanfälle - breite Daumen	2 Fälle
2145	Herrmann-Opitz Kraniosynostose	2 Fälle
2759	Oropharynx imperforatus - costovertebrale Fehlbildungen	2 Fälle
1937	Eng-Strom-Syndrom	2 Fälle
1883	Ektodermale Dysplasie- Schallempfindungsschwerhörigkeit-Syndrom	2 Fälle
2921	Präaxiale Polydaktylie - Kolobome - geistige Retardierung	2 Fälle
487814	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal- dominante, Typ 2, durch DGAT2-Genmutation	2 Fälle
228357	CLN9-Krankheit	2 Fälle
2786	Osteoporose-okulokutane Hypopigmentierung- Syndrom	1 Fall
79326	ALG2-CDG	1 Fall
79332	B4GALT1-CDG	1 Fall
99849	Glykogenose durch muskulären beta-Enolase- Mangel	1 Fall
243343	Dimethylglycin-Dehydrogenase-Mangel	1 Fall
238459	SLC35A1-CDG	1 Fall
254334	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal- rezessive, intermediaire, Typ B	1 Fall
250977	AICA-Ribosidurie	1 Fall
300536	DDOST-CDG	1 Fall
324422	ALG13-CDG	1 Fall
330029	Hypotrichose-Schwerhörigkeit-Syndrom	1 Fall
330050	Letale Enzephalopathie durch mitochondrialen und peroxisomalen Teilungsdefekt	1 Fall

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Fälle
329942	Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel, multipler neonataler transienter	1Fall
263297	Glykogenose mit schwerer Kardiomyopathie durch Glycogenin-Mangel	1Fall
263494	DPM3-CDG	1Fall
280333	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2P	1Fall
404521	Spinale Muskelatrophie mit Atemnot Typ 2	1Fall
411712	Riboflavin-Mangel, maternaler	1Fall
401800	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 60	1Fall
401825	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 68	1Fall
401840	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 71	1Fall
397968	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2R	1Fall
370924	STT3B-CDG	1Fall
370097	Albinismus, okulokutaner, Typ 6	1Fall
448010	CAD-CDG	1Fall
440706	Ribose-5-phosphat-Isomerase-Mangel	1Fall
435934	COG2-CDG	1Fall
431166	Immundefekt, primärer, mit Virusinfektion nach MMR-Impfung	1Fall
431149	Immundefekt, kombinierter, durch OX40-Mangel	1Fall
435651	Lipodystrophie, familiäre partielle, CIDEC-assoziierte	1Fall
478029	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 29	1Fall
2601	Myopathie - Wachstumsverzögerung - geistige Retardierung - Hypospadie	1Fall
240760	Nijmegen-Breakage-Syndrom-ähnliche Krankheit	1Fall
1035	Beta-Mercaptolaktat-Cystein Disulfidurie	1Fall
156156	Lipoatrophie mit Diabetes - leukomelanodermale Papeln - Lebersteatose - hypertrophe Kardiomyopathie	1Fall
206559	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2N	1Fall
2963	Progerie-Syndrom Typ Petty	1Fall
1894	Ektrodaktylie - Spina bifida - Kardiopathie	1Fall
317473	Panzytopenie durch IKZF1-Genmutationen	1Fall
319678	Enzephalopathie - hypertrophe Kardiomyopathie - renal-tubuläre Störung	1Fall
458798	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 41	1Fall
254920	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 2	1Fall
141327	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 12	1Fall
141330	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 13	1Fall
331190	Immundefekt durch Ficolin-3-Mangel	1Fall
331187	Immundefekt durch MASP-2-Mangel	1Fall

Anzahl veröffentlichter Familien

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Familien
1652	Dent-Krankheit	250 Familien
1949	Neugeborenenkrämpfe, benigne familiäre	100 Familien
1416	Kalzium-Pyrophosphat-Speicherkrankheit, familiäre	100 Familien
89843	Epidermolysis bullosa, dystrophe pruriginöse	100 Familien
98759	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 17	100 Familien
98784	Nächtliche Frontallappenepilepsie, autosomal-dominante	100 Familien
99879	Hyperparathyreoidismus, familiär isolierter (FIHPT)	100 Familien
2524	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 2	81 Familien
757	Pseudohypoaldosteronismus Typ 2	80 Familien
60030	Loeys-Dietz-Syndrom	52 Familien
643	Riesenaxon-Neuropathie	50 Familien
2526	Mikrozephalie-Lymphödem-Chorioretinopathie-Syndrom	50 Familien
98934	Chorea Huntington-ähnliche Krankheit 2	50 Familien
753	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY, durch 5-Alpha-Reduktase 2-Mangel	50 Familien
2670	Pierson-Syndrom	40 Familien
2254	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 1	40 Familien
79410	Epidermolysis bullosa, dystrophe prätabiale	40 Familien
98762	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 12	40 Familien
263548	Peeling-Skin-Syndrom Typ A	40 Familien
1106	Mikrophthalmie mit Gliedmaßenanomalien	35 Familien
79501	Palmoplantarkeatose, punktierte, Typ I	35 Familien
163937	Intelligenzminderung, X-chromosomal, Typ Najm	35 Familien
200418	Immundefekt mit Faktor I-Anomalie	35 Familien
324442	Axonale Neuropathie mit Neuromyotonie, autosomal-rezessiv	33 Familien
713	Glykogenose durch Phosphoglycerat-Kinase 1-Mangel	30 Familien
2848	Kamptodaktylie-Arthropathie-Coxa vara-Perikarditis-Syndrom	30 Familien
425	Apolipoprotein A-I-Mangel	30 Familien
3222	Phosphoribosylpyrophosphat-Synthetase-Überaktivität	30 Familien
3237	Multiple Synostosen	30 Familien
452	X-chromosomal Lissenzephalie mit Genitalanomalien	30 Familien
90026	Erythromelalgie, primäre	30 Familien
98434	Vitamin K-abhängige Gerinnungsfaktoren, hereditärer kombinierter Mangel	30 Familien
217012	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 31	30 Familien
228305	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel, schwere infantile Form	30 Familien

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Familien
293822	MITF-assoziiertes Melanom und Nierenzellkarzinom-Prädispositionssyndrom	30 Familien
263553	Peeling-Skin-Syndrom Typ B	30 Familien
33108	Multiples Pterygium-Syndrom, letales	28 Familien
424	Hyperthyreose durch TSH-Rezeptor-Genmutationen, familiäre Form	28 Familien
52430	Einschlusskörperchenmyopathie mit Paget-Syndrom und frontotemporaler Demenz	26 Familien
85293	Cabezas-Syndrom	24 Familien
1065	Aniridie-zerebelläre Ataxie-Intelligenzminderung-Syndrom	22 Familien
959	Akro-reno-okuläres Syndrom	20 Familien
2229	Kardiomyopathie, dilatative - hypergonadotroper Hypogonadismus	20 Familien
3203	Stomatozytose, hereditäre mit Hyperhydrierung der Erythrozyten	20 Familien
34517	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1E	20 Familien
98763	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 14	20 Familien
97286	Carney-Stratakis-Syndrom	20 Familien
100998	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 17	20 Familien
228308	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel, neonatale Form	20 Familien
99027	Leukodystrophie, autosomal-dominante, im Erwachsenenalter beginnend	20 Familien
3202	Dehydrierte hereditäre Stomatozytose	20 Familien
369913	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 17	20 Familien
99791	Dentindysplasie Typ 2	19 Familien
168615	Hereditäre Persistenz des Alpha-Fetoproteins	19 Familien
25980	Myopathie mit exzessiver Autophagie, X-chromosomal	18 Familien
93311	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ 5	18 Familien
90031	Anämie, hämolytische, nicht-sphärozytäre durch Hexokinase-Mangel	17 Familien
293168	Hereditäre Spastische Paralyse, aufsteigende, des frühen Kindesalters	17 Familien
615	Myxom, atriales familiäres	17 Familien
88621	Ichthyose-Frühgeburt-Syndrom	16 Familien
84090	Fibronektin-Glomerulopathie	16 Familien
2950	Daumen, triphalangeale - Polysyndaktylie	15 Familien
3220	Schwerhörigkeit - Schmelzhypoplasie - Nageldefekte	15 Familien
137831	X-chromosomale Intelligenzminderung - zerebelläre Hypoplasie	14 Familien
1145	Spinale Muskelatrophie, infantile, X-chromosomal	14 Familien
495930	Mosaic monosomy 7 syndrome	14 Familien
228277	Anetodermie, familiäre	12 Familien
401996	Karyomegale interstitielle Nephritis	12 Familien
178355	Smith-McCort-Dysplasie	12 Familien

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Familien
1200	Choanalatresie-Schwerhörigkeit-Herzfehler-kraniofaziale Dysmorphien-Syndrom	11 Familien
93974	Smith-Fineman-Myers-Syndrom	11 Familien
99955	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4B1	11 Familien
98971	Hornhautdystrophie, amorphe posteriore	11 Familien
439218	KCNQ2-abhängige epileptische Enzephalopathie	11 Familien
478664	Kongenitale Schmerzunempfindlichkeit-Hypohidrose-Syndrom	11 Familien
1276	Brachydaktylie-arterielle Hypertension-Syndrom	10 Familien
1658	Dermatoglyphen, fehlende - kongenitale Milien	10 Familien
1412	Tarsal-Karpal-Fusions-Syndrom	10 Familien
2238	Hypoparathyreoidismus, familiärer isolierter	10 Familien
2198	Palmoplantarkeatose - Ösophageales Karzinom	10 Familien
2202	Palmoplantarkeatose - Schwerhörigkeit	10 Familien
2791	Oto-dentales Syndrom	10 Familien
3412	VACTERL-Assoziation mit Hydrozephalus	10 Familien
90001	Zapfendystrophie-Myopie-Syndrom, X-chromosomal	10 Familien
85279	Intelligenzminderung, X-chromosomal, syndromale, Typ Claes-Jensen	10 Familien
140927	Krampfanfälle, benigne familiäre neonatal-infantile	10 Familien
100991	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 10	10 Familien
100989	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 8	10 Familien
100988	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 6	10 Familien
101006	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 26	10 Familien
100996	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 15	10 Familien
158673	Epidermolysis bullosa, dystrophe, akrale Form	10 Familien
158676	Epidermolysis bullosa, dystrophe (nur Nägel)	10 Familien
166063	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 4	10 Familien
178464	Hereditäre Myopathie mit frühem Atemversagen	10 Familien
412057	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, durch STUB1-Mangel	10 Familien
481662	Chilblain-Lupus, familiärer	10 Familien
1856	Dysplasie, spondylometaphysäre periphera mit kurzer Ulna	10 Familien
1062	Neurokutane Fehlbildung, hereditäre	9 Familien
100008	ACys-Amyloidose	9 Familien
217266	BNAR-Syndrom	9 Familien
263516	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 3	9 Familien

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Familien
1377	Katarakt-Mikrokornea-Syndrom	8 Familien
3248	Symphalangismus, distaler	8 Familien
66629	Goldberg-Shprintzen-Megakolon-Syndrom	8 Familien
217055	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediaire, Typ A	8 Familien
306527	Fazialisparese, hereditäre isolierte kongenitale	8 Familien
391330	Osteoporose mit Knochenbrüchen, X-chromosomal	8 Familien
1149	Arthrogrypose-ähnliches Symptom	8 Familien
1897	EEM-Syndrom	7 Familien
1777	Temptamy-Syndrom	7 Familien
86817	Anämie, hämolytische durch Adenylat-Kinase-Mangel	7 Familien
100990	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 9	7 Familien
251274	Hyperaldosteronismus, familiärer, Typ III	7 Familien
178461	X-chromosomal Myopathie mit posturaler Muskelatrophie	7 Familien
300345	Lupus erythematodes, systemischer, autosomal-rezessiver	7 Familien
281139	Ichthyose, anuläre epidermolytische	7 Familien
397618	Foveahypoplasie-Sehnervenkreuzung-Dysgenesie des vorderen Augensegmentes-Syndrom	7 Familien
93561	ALys-Amyloidose	7 Familien
324713	Beta-Amyloidose vom Italienischen Typ	7 Familien
324737	SRD5A3-CDG	7 Familien
320396	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 45	7 Familien
488594	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 76	7 Familien
1799	Dysphasie, familiäre kongenitale	6 Familien
34516	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1D	6 Familien
73229	HANAC-Syndrom	6 Familien
79401	Epidermolysis bullosa simplex Typ Ogna	6 Familien
85453	X-chromosomal retikuläre Pigmentierungsstörung	6 Familien
85110	Enzephalopathie mit Neuroserpin-Einschlüssen, familiäre Form	6 Familien
140917	Stapesankylose mit breiten Daumen und Zehen	6 Familien
137634	Overgrowth-Syndrom - Lernstörungen - Gesichtsdysmorphien	6 Familien
101068	Hornhautdystrophie, stromale, kongenitale	6 Familien
157801	Mesoaxiale synostotische Syndaktylie mit phalangealer Reduktion	6 Familien
168454	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Geneviève	6 Familien
324561	Hypopigmentierung-punktierte Palmoplantarkeratose-Syndrom	6 Familien
391411	Juveniler atypischer Parkinsonismus	6 Familien

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Familien
456318	Hereditäre sensorische Neuropathie-Taubheit-Demenz-Syndrom	6 Familien
2045	FLOTCH-Syndrom	6 Familien
79447	Multiples Pterygium-Syndrom, letales, X-chromosomal	6 Familien
2790	Osteosklerose, autosomal-dominante, Typ Worth	6 Familien
2886	TARP-Syndrom	6 Familien
320380	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 54	6 Familien
2118	Hawkinsinurie	5 Familien
1428	Patella-Chondromalazie, familiäre	5 Familien
1836	Dysplasie, mesomele, Typ Kantaputra	5 Familien
2802	X-chromosomal sideroblastische Anämie und Ataxie	5 Familien
3351	Trichodentales Syndrom	5 Familien
3454	Intelligenzminderung-Entwicklungsverzögerung-Kontrakturen-Syndrom	5 Familien
34527	Hypomagnesiämie, familiäre primäre, mit Normokalziurie und Normokalzämie	5 Familien
85442	Kleinwuchs - Hypophysen- und zerebelläre Defekte - kleine Sella turcica	5 Familien
139583	Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie mit Taubheit, X-chromosomal	5 Familien
101003	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 23	5 Familien
101039	Epilepsie mit Intelligenzminderung, auf das weibliche Geschlecht beschränkt	5 Familien
99940	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2F	5 Familien
231108	Rhabdoider Tumor, familiärer	5 Familien
171851	MEDNIK-Syndrom	5 Familien
178333	Åland Island-Augenkrankheit	5 Familien
206554	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2M	5 Familien
308410	Autismus-Epilepsie-Syndrom durch Verzweigketten-Ketosäuredehydrogenase-Kinase-Mangel	5 Familien
1879	Melorheostose mit Osteopoikilosis	5 Familien
424099	Kolobomatöse Mikrophtalmie-rhizomele Dysplasie-Syndrom	5 Familien
444092	Autoimmune interstitielle Lungenerkrankung-Arthritis-Syndrom	5 Familien
86789	Patella-Aplasie-/Hypoplasie	5 Familien
319640	Makuladystrophie, retinale, Typ 2	5 Familien
320411	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 56	5 Familien
1275	Brachydaktylie - Ellenbogen-/Handgelenk-Dysplasie	4 Familien
1187	Letale Ataxie mit Schwerhörigkeit und Optikusatrophie	4 Familien
2307	IVIC-Syndrom	4 Familien

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Familien
2699	Medianes Knötchen der Oberlippe	4 Familien
2947	Triphalangeale Daumen - Brachyektrodaktylie	4 Familien
266	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal- dominante, Typ 1A	4 Familien
46348	Schmerzen, extreme paroxysmale, Krankheit der	4 Familien
77297	Majeed-Syndrom	4 Familien
97239	Reducing-Body-Myopathie	4 Familien
101108	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 23	4 Familien
98890	Optikusatrophie, X-chromosomal, mit frühem Beginn	4 Familien
228012	Progressiver sensorineuraler Hörverlust - hypertrophe Kardiomyopathie	4 Familien
238578	Klumpfuß, familiärer isolierter, durch Mikroduplikationssyndrom 17q23.1-q23.2	4 Familien
293936	EDICT-Syndrom	4 Familien
412022	Gesichtsdysmorphien-Linsendislokation- vordere Segmentanomalien-spontane Sickerkissen-Syndrom	4 Familien
401911	AXIN2-abhängige adenomatöse attenuierte familiäre Polyposis	4 Familien
363694	Hyperurikämie-pulmonale Hypertension- Nierenversagen-Alkalose-Syndrom	4 Familien
423296	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 38	4 Familien
399103	Nebulin-abhängige früh-einsetzende distale Myopathie	4 Familien
93279	Osteoarthritis, früh beginnende, mit milder spondyloepiphysäre Dysplasie durch COL2A1-Genmutation	4 Familien
101077	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X- chromosomal, Typ 3	4 Familien
93302	Brachyolmie Typ 2	4 Familien
466806	Autosomal-dominante Thrombozytopenie mit Defekt der Plättchensekretion	4 Familien
139525	Neuropathie, distale hereditäre motorische, Typ 2	4 Familien
1252	Blepharo-naso-faziales Fehlbildungs- Syndrom	3 Familien
1074	Ankyloblepharon filiformis adnatum-Anus imperforatus-Syndrom	3 Familien
2211	Hypertelorismus-Hypospadie- Polysyndaktylie-Syndrom	3 Familien
3466	WT-Gliedmaßen-Blut-Syndrom	3 Familien
1541	Kraniosynostose Typ Boston	3 Familien
2066	Gamma-Aminobuttersäure-Transaminase- Mangel	3 Familien
162	Katarakt-Glaukom-Syndrom	3 Familien
67044	Thrombozytopenie mit kongenitaler dyserythropoetischer Anämie	3 Familien
67036	Optikusatrophie und Katarakt, autosomal- dominante Form	3 Familien
98766	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 5	3 Familien

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Familien
97249	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 3	3 Familien
95433	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie- Blindheit-Schwerhörigkeit-Syndrom	3 Familien
94064	Schwerhörigkeit-Infertilitäts-Syndrom	3 Familien
101010	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 30	3 Familien
140963	Bilaterale Mikrotie - Schwerhörigkeit - Gaumenspalte	3 Familien
300359	PLCG2-associated antibody deficiency and immune dysregulation	3 Familien
314978	Ataxie, zerebelläre, nicht-progressive, X- chromosomal	3 Familien
329319	Hereditäre Thrombozytose mit transversalen Extremitätendefekt	3 Familien
276193	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 35	3 Familien
280628	Hyper- und Hypopigmentation, familiäre progressive	3 Familien
352740	Okulokutaner Albinismus mit kongenitaler sensorineuraler Schwerhörigkeit	3 Familien
2994	Kleinwuchs - kraniofaziale Anomalien - Genitalhypoplasie	3 Familien
447757	Spastische Paraplegie, autosomal- dominante komplexe, Typ 9B	3 Familien
435804	Kleinwuchs-beschleunigte Knochenalterung- früh beginnende Osteoarthritis-Syndrom	3 Familien
444072	Zerebello-fazio-dentales Syndrom	3 Familien
319340	Carney-Komplex-Trismus- Pseudokamptodaktylie-Syndrom	3 Familien
466921	Im Kindesalter beginnende progressive Kontrakturen mit Gliedergürtelmuskelschwäche und Muskeldystrophie	3 Familien
1182	Spastische Ataxie mit kongenitaler Miosis	3 Familien
1349	Maternal vererbte Kardiomyopathie mit Hörverlust	2 Familien
3085	Retinitis pigmentosa-Intelligenzminderung- Taubheit-Hypogonadismus-Syndrom	2 Familien
973	Kongenitale unilaterale Fingeraplasie/- hypoplasie, excl. Daumen	2 Familien
1241	Bencze-Syndrom	2 Familien
114	Aurikulo-Osteo-Dysplasie	2 Familien
1867	Dystrophie, bullöse, makulärer Typ	2 Familien
1786	Dysostose, akrofaziale, Catania-Typ	2 Familien
1350	Herz-Hand-Syndrom Typ 2	2 Familien
2239	Hypoparathyreoidismus, familiärer isolierter, bei Agenesie der Nebenschilddrüsen	2 Familien
2027	Fibromatose, gingivale - progressive Schwerhörigkeit	2 Familien
2754	Joubert-Syndrom mit oro-fazio-digitalem Defekt	2 Familien
2504	Dysplasie, metaphysäre - Maxillahypoplasie - Brachydaktylie	2 Familien

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Familien
2405	Ohrläppchenverdickung - Schallleitungsschwerhörigkeit	2 Familien
2818	Spastische Paraplegie - Glaukom - Intelligenzminderung	2 Familien
42665	Tietz-Syndrom	2 Familien
67045	Geistige Retardierung, X-chromosomal mit isoliertem Wachstumshormonmangel	2 Familien
55596	Gliedergrütelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1G	2 Familien
79141	Hautschwielen, hereditäre schmerzhafte	2 Familien
79136	Ataxie, episodische, Typ 4	2 Familien
75497	Ehlers-Danlos-Syndrom, X-chromosomal	2 Familien
75327	North-Carolina-Makuladystrophie	2 Familien
75373	Atrophie, bifokale chorioretinale progressive	2 Familien
86818	Alport-Syndrom - geistige Retardierung - Mittelgesichtshypoplasie - Elliptozytose	2 Familien
83639	Hyperkoagulabilitätssyndrom durch Glykosylphosphatidyl-Inositol-Mangel	2 Familien
85287	Intelligenzminderung, X-chromosomal, Typ Siderius	2 Familien
94083	Partington-Syndrom	2 Familien
93409	Brachydaktylie-Syndaktylie Typ Zhao	2 Familien
93389	Brachydaktylie Typ A5	2 Familien
139471	Bakrania-Ragge-Syndrom	2 Familien
139480	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 39	2 Familien
139564	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 1B	2 Familien
217622	Sensorineurale Schwerhörigkeit mit dilatativer Kardiomyopathie	2 Familien
300576	Oligodontie-Krebs-Prädispositionssyndrom	2 Familien
329191	Hochwuchs-Skoliose-Makrodaktylie der Großzehen-Syndrom	2 Familien
352403	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, Spectrin-assoziierte	2 Familien
263463	CHST3-assoziierte Skelettdysplasie	2 Familien
401964	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, mit Riesen-Axonen	2 Familien
1092	Anomalien der Niere, Genitalien und des Mittelohrs	2 Familien
2471	McDonough-Syndrom	2 Familien
420492	Zervikale Dystonie mit Beginn im Erwachsenenalter Typ DYT23	2 Familien
447753	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante komplexe, Typ 9A	2 Familien
447760	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive komplexe, Typ 9B	2 Familien
439254	ITM2B-Amyloidose	2 Familien
99846	Myoglobinurie, autosomal-dominante	2 Familien
1895	Edinburgh-Fehlbildungssyndrom	2 Familien
434179	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 14	2 Familien
411788	Trichomegalie, isolierte, familiäre Form	2 Familien

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Familien
139557	Spinale Muskelatrophie, distale, X-chromosomal	2 Familien
476113	TFRC-assozierter kombinierter Immundefekt	2 Familien
3233	Kochleosakkuläre Degeneration - Katarakt	2 Familien
65720	Arthrogrypose - schwere Skoliose	2 Familien
3034	Ossifikationsverzögerung des Schädels, membranöse	2 Familien
443087	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY, durch testikulären 17,20-Desmolase-Mangel	2 Familien
2379	Frühbeginnender Parkinsonismus - Intelligenzminderung	2 Familien
2885	Piebaldismus - neurologische Anomalien	2 Familien
324708	ABeta-Amyloidose Typ Iowa	2 Familien
324718	ABetaA21G-Amyloidose	2 Familien
98606	Syndromale Hypoplasie der Orbitawand	2 Familien
998	Albinismus - Schwerhörigkeit	1 Familie
1876	Okulo-gastro-intestinale Muskeldystrophie	1 Familie
1228	Banki-Syndrom	1 Familie
1319	Kamptobrachydaktylie	1 Familie
1144	Arthrogrypose-ähnliche Handanomalie - sensorineurale Schwerhörigkeit	1 Familie
1979	Lipodystrophie durch peptidischen Wachstumsfaktormangel	1 Familie
3196	Steroid-Dehydrogenase-Mangel - Zahnanomalien	1 Familie
1765	Dyschondrosteose - Nephritis	1 Familie
1527	Kraniosynostose Typ Philadelphia	1 Familie
1409	Wollhaare - Hypotrichose - evertierte Unterlippe - abstehende Ohren	1 Familie
2186	Hydrozephalus - blaue Sklera - Nephropathie	1 Familie
2709	Okulo-dentales Syndrom Typ Rutherford	1 Familie
2674	Fazio-neuro-muskulo-skelettales Syndrom, zyprischer Typ	1 Familie
2565	Mononen-Karnes-Senac-Syndrom	1 Familie
2391	Kostokorakoides Ligament, verkürztes, kongenitales	1 Familie
2999	Ptosis - Strabismus - ektopische Pupillen	1 Familie
2890	Pili torti - Onychodysplasie	1 Familie
2917	Polydaktylie - Myopie	1 Familie
3408	Upington-Krankheit	1 Familie
3417	Van den Bosch-Syndrom	1 Familie
1246	Brachydaktylie - Nystagmus - zerebelläre Ataxie	1 Familie
52056	Ulna/Fibula-Radiusdefekt - Brachydaktylie	1 Familie
79135	Ataxie, episodische, Typ 3	1 Familie
79129	Trichodysplasie - Amelogenesis imperfecta	1 Familie
75501	Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 10	1 Familie
79085	Lipodystrophie, familiäre partielle, durch AKT2-Genmutation	1 Familie

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Familien
93283	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Kimberley	1 Familie
85335	Fried-Syndrom	1 Familie
85322	Intelligenzminderung, X-chromosomal, Typ Pai	1 Familie
83648	Geistige Retardierung, X-chromosomal-rezessive - Makrozephalie - Ziliendysfunktion	1 Familie
85168	Kraniofaziale Konodysplasie	1 Familie
85292	Ataxie, spinozerebelläre X-chromosomal, Typ 4	1 Familie
85288	Intelligenzminderung, X-chromosomal, Typ Stocco Dos Santos	1 Familie
95434	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie - einschließende Sakkaden	1 Familie
93397	Brachydaktylie Typ A7	1 Familie
139450	Mikrotie-Augenkolobom-imperforierter nasolakrimaler Gang-Syndrom	1 Familie
139512	Neuropathie mit Schwerhörigkeit	1 Familie
101101	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2B2	1 Familie
101112	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 26	1 Familie
100995	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 14	1 Familie
101005	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 25	1 Familie
101004	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 24	1 Familie
100999	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 19	1 Familie
100997	Spastische Paraplegie, X-chromosomal, Typ 16	1 Familie
101009	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 29	1 Familie
99941	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2G	1 Familie
99945	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2L	1 Familie
99806	Okulo-otodentales Syndrom (OOD)	1 Familie
98959	Hornhautdystrophie, muzinöse subepitheliale	1 Familie
231742	Epibuläre Lipodermoid - präaurikuläre Anhänge - Poltyhelie	1 Familie
163662	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Reardon	1 Familie
163988	Entwicklungsverzögerung - Schwerhörigkeit, Typ Hildebrand	1 Familie
156728	Spondyloepimetaphysäre Dysplasie, MATN3-Gen-assoziierte	1 Familie
166011	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ Beighton	1 Familie
166108	Birk-Barel-Syndrom	1 Familie
171617	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 38	1 Familie
171622	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 32	1 Familie

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

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Familien
293375	Grayson-Wilbrandt-Hornhautdystrophie	1 Familie
300305	Mikroduplikationssyndrom 11p15.4	1 Familie
314889	Azidose, renale tubuläre, proximale, autosomal-dominante Form	1 Familie
329883	Hypertrophe Gastropathie, nicht-hipoproteinämische	1 Familie
329475	Spastische Paraplegie mit Paget-Syndrom	1 Familie
275517	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom mit rezidivierenden Infekten	1 Familie
276183	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 32	1 Familie
370131	White-platelet-Syndrom	1 Familie
370091	Albinismus, okulokutaner, Typ 5	1 Familie
363727	X-chromosomal dyserythropoetische Anämie mit abnormen Blutplättchen und Neutropenie	1 Familie
391327	X-chromosomal Hyperostose der Schädelkalotte	1 Familie
324723	ABeta-Amyloidose Typ Arktis	1 Familie
2408	Lowe-Kohn-Cohen-Syndrom	1 Familie
2097	Grant-Syndrom	1 Familie
2090	GMS-Syndrom	1 Familie
137776	Syndrom der letalen Kontrakturen Typ 2	1 Familie
1122	Ulna-Hypoplasie-Spaltfuß-Syndrom	1 Familie
2251	Daumenfehlbildung - Alopezie - Pigmentanomalien	1 Familie
440354	Autosomal-dominante Myopie-Mittelgesichtsrücklage-sensorineuraler Hörverlust-rhizomale Dysplasie-Syndrom	1 Familie
444099	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 73	1 Familie
163727	Rolando-Epilepsie - paroxysmal anstrengungsinduzierte Dyskinesie - Schreibkrampf	1 Familie
2821	Spastische Paraplegie - Neuropathie - Poikilodermie	1 Familie
99946	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2A1	1 Familie
99792	Dentindysplasie - Knochensklerose	1 Familie
1962	Exostosen - Anetodermie - Brachydaktylie Typ E	1 Familie
2663	Nathalie-Syndrom	1 Familie
1892	Ektrodaktylie - Polydaktylie	1 Familie
431140	X-chromosomal kolobomatöse Mikrophthalmie-Mikrozephalie-Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Syndrom	1 Familie
84093	Neuropathie, hereditäre thermosensitive	1 Familie
1551	Kupfermangel, benigner familiärer	1 Familie
476119	Autosomal-dominante präaxiale Polydaktylie mit Hypertrichose des oberen Rückens	1 Familie
319332	Myogene Arthrogryposis multiplex congenita, autosomal-rezessive	1 Familie
3191	Subaortenstenose-Kleinwuchs-Syndrom	1 Familie

ORPHA nummer	Krankheit oder Krankheitsgruppe	Anzahl der Familien
3361	Haardysplasie mit Xerodermie	1 Familie
320365	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 36	1 Familie
171863	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 42	1 Familie
2835	Pectus excavatum - Makrozephalie - Nageldysplasie	1 Familie
140481	Verlangsamte Nervenleitgeschwindigkeit, autosomal-dominante	1 Familie
140922	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2J	1 Familie
443162	NDE1-bedingte Mikrohydranenzephalie	1 Familie
2572	Spastische Ataxie - Hornhautdystrophie	1 Familie
324703	ABetaL34V-Amyloidose	1 Familie
488437	SIX2-assozierte frontonasale Dysplasie	1 Familie
498602	Sugerman brachydactyly	1 Familie

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

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

Editor-in-chief :Ana Rath – Editor of the report:Stéphanie NGUENGANG WAKAP - Technische Unterstützung : Samuel Demarest & Valérie Lanneau

Die korrekte Zitierweise dieses Dokumentes lautet :

« Prävalenz seltener Krankheiten : Bibliographische Angaben », Orphanet Berichtsreihe, Seltene Krankheiten Datenerhebung,
Juni 2018,

Nummer 2 : Krankheitengelistet nach absteigender Prävalenz oder Anzahl veröffentlichter Fälle

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

Diese Orphanet Berichtsreihe wurde als Bestandteil der gemeinsamen Aktion 677024 RD-ACTION 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.